

Rinflerch, Adriana Raquel

Genética y medicina molecular

Carrera de Medicina

Programa primer cuatrimestre 2016

Cita sugerida (Vancouver): Rinflerch AR. Genética y medicina molecular [programas] [Internet]. [Buenos Aires]: Instituto Universitario del Hospital Italiano. Carrera de Medicina; 2016 [citado AAAA MM DD]. Disponible en: <http://trovare.hospitalitaliano.org.ar/descargas/planes/20170202132649/pograma-genetica-y-medicna-molecular-2016.pdf>





MEDICINA

Genética y Medicina Molecular

2016

1. Año y cuatrimestre: 3º año
2. Carga horaria total: 48 hs.
3. Carga horaria semanal: 3 hs.
4. Duración: cuatrimestral.
5. Equipo docente:

Profesor Asociado Interino: Adriana Rinflerch

Profesor Adjunto: Dr. Horacio Aiello

Profesores Asistentes: Dra Sabrina Bassi, Dr. Edgardo Salvatierra, Lic. Dario Bichara, María Susana Alonso.

Docentes invitados: Lucas Costa, Dra. Julieta Trinks, Dra. Romina Armando, Dr. Federico Pereyra Bonnet, Dra. Lina Nuñez, Dr Julian Chamorro.

Localización de los docentes responsables de la materia:

Servicio de Dermatología e Instituto de Ciencias Básicas y Medicina Experimental

Interno: 8919/9518. E-mail: adriana.rinflerch@hospitalitaliano.org.ar

OBJETIVOS

- Conocer las bases biológicas a nivel celular y molecular de las patologías, especialmente las de carácter genético.
- Entender las utilidades de las herramientas/ técnicas de biología molecular que están incorporadas en la medicina actualmente.
- Incorporar la terminología utilizada en biología molecular que permita interpretar correctamente los diagnósticos moleculares.
- Adquirir la capacidad crítica para solicitar, interpretar, justificar o rechazar un estudio en base a biología molecular.
- Estimular el sentido de curiosidad y el manejo de búsquedas bibliográficas sobre la temática.
- Lograr el trabajo en equipo que posibilite el intercambio de ideas y el razonamiento lógico respecto a las bases moleculares.

FUNDAMENTOS

La concepción clásica del hombre enfermo se ha visto modificada notablemente a partir del descifrado del genoma humano. Desde entonces los avances en biología celular y molecular nos traen a la actualidad a un escenario donde el diagnóstico de diversas patologías es un informe genético y el tratamiento adecuado responde a esta información. El cambio de paradigma ha alcanzado a las farmacéuticas de tal modo que actualmente el 30% de los medicamentos son de origen biológico.



Los médicos que formamos deben contar con esta información así como las bases para entender la enfermedad desde su nivel de complejidad molecular, integrada en el nivel clásico de la fisiopatología y semiología tradicionales.

Conocer las bases de la biología molecular aplicada a las diferentes ramas de la medicina actual permitirá el desenvolvimiento adecuado de los futuros profesionales.

CONTENIDOS:

Unidad 1: Conceptos Básicos de Genética y Medicina Molecular

- El Genoma humano. Aplicaciones a la Medicina Molecular.
- Genética clásica y Genética médica.
- El ADN: Polimorfismos genéticos. ADN móvil. Estructura molecular de los genes.
- El ARN: Modificaciones post transcripcionales.
- Las Proteínas: Modificaciones post traduccionales.
- Regulación de la expresión génica: secuencias reguladoras. Factores de transcripción. Promotores regulables. Expresión tejido específica.
- Mutaciones: diferentes tipos y clasificación. Influencia en la información genética. Patologías asociadas.
- Mecanismos de reparación del ADN. Patologías asociadas.
- Mecanismos de herencia

Unidad 2: Técnicas de Genética Molecular

- Métodos de extracción de ADN, ARN y proteínas.
- Métodos de análisis: Southern, Northern, Western, RFLP, PCR, PCR anidada y PCR reversa. Resolución de problemas.
- Análisis de expresión diferencial de genes.
- Técnicas de cuantificación de la expresión génica: PCR en tiempo real. Chips de ARN Microarray
- Hibridación in situ
- Secuenciación del ADN.
- Tecnología de DNA recombinante: Plásmidos. Vectores de clonado y de expresión, enzimas de restricción, transformación. Genes reporteros. Resolución de problemas
- Métodos de análisis de proteínas: Western, electroforesis.

Unidad 3: Aplicaciones de las Técnicas a la Medicina Molecular.

Seminarios e Integración de la Materia

- Silenciamiento de genes: ARN de interferencia
- Animales transgénicos knock-out y knock-in. Sistema CRE-LOX.
- Terapia génica: Transferencia de genes: métodos, aplicación a la medicina molecular.
- Farmacogenética y Farmacogenómica. Conceptos, alcances y aplicaciones.
- Bases Moleculares del Diagnóstico Pre-Natal
- Oncología Molecular.
- Genética Forense: Microsatélites y ADN mitocondrial: su aplicación en los estudios de identificación humana y determinación de vínculos biológicos. Análisis de casos.
- Asesoramiento Genético.
- Bioinformática.
- Seminarios de investigación y aplicación clínica de las técnicas moleculares.



Presentación de seminarios por parte de los alumnos.

Casos clínicos: empleo de las técnicas moleculares aprendidas y su aplicación a la medicina.

METODOLOGÍA DE TRABAJO:

Unidad 1: Clases teóricas.

Unidad 2: Clases teóricas y problemas.

Unidad 3: Clases teóricas y seminarios presentados por alumnos.

Desarrollo

Considerando los conocimientos básicos en biología celular y molecular (primeros temas de la unidad 1) que los alumnos adquieren en materias previas, como ciencias morfológicas, se plantea un paseo rápido para avanzar a los temas más específicos, contenidos en la segunda parte de la unidad 1, y la unidad 2. En este punto, para fusionar información de biología básica y técnicas de biología molecular se incorpora la "Guía de problemas", que les permite identificar, asociar e interpretar las utilidades de las técnicas. Una vez adquiridos estos conocimientos avanzamos a las utilidades prácticas, con exposiciones de docentes y/o invitados especialistas en los temas, como farmacogenómica, diagnóstico prenatal, asesoramiento genético, genética forense, etc. Finalmente el análisis, interpretación y exposición grupal de un artículo científico, como "Seminario" permite integrar y afianzar los conocimientos adquiridos durante toda la materia.

EVALUACIÓN:

Se evaluará al alumno luego de las unidades 1 y 2 por medio de parciales escritos con temas a desarrollar, cuyas fechas figuran en el Cronograma de la Materia. La unidad 3 se evaluará a través de un trabajo de investigación grupal, con exposición oral, de temas trabajados en clase o sobre aquellos que el alumno presente interés de investigar.

La materia se considera regular obteniendo en los dos parciales una nota igual o superior a 4 (cuatro), equivalente al 60% del examen. La exposición de seminarios por los alumnos será clasificada en forma grupal e individual. Se podrán recuperar 1 (uno) de los dos parciales para acceder a la regularidad.

Para rendir el examen final debe tener la materia regular. La nota final estará compuesta por un 25% de la nota de los parciales, 50% de la nota del examen final oral y 25% de la nota de concepto.

La materia es promocional obteniendo un promedio de 7 (siete) puntos, como mínimo, en los dos parciales. En este caso la nota final estará compuesta por 75% de los parciales y 25% de la nota de concepto.

BIBLIOGRAFÍA:

- Textos aportado por los docentes
- Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari. Editorial Médica Panamericana.
- Introducción a la Biología Celular. B. Alberts. 3º Edición. Editorial Médica Panamericana.
- Molecular Biology of the Cell, J Lewis, M. Raff, K. Roberts and J. Watson. Third edition.



Garland Editorial.

- Introduction to Molecular Medicine. D. W. Ross. Second Edition. Springer Editorial.
- Molecular Cell Biology. Lodish, Berk, Zipursky, Matsudaira, Baltimore and Darnell. Fourth edition. Freeman Editorial.
- Biochemistry. L. Stryer. Fourth edition. Freeman Editorial.
- Genes VII. B. Lewin. Oxford University Press.
- Lehninger Principles of Biochemistry. D. Nelson and M. Cox. Third edition. Worth Editorial
- Revistas científicas