

*Rinflerch, Adriana Raquel*

## Medicina y genética molecular

Carrera de Medicina

*Programa primer cuatrimestre 2017*

**Cita sugerida (Vancouver):** *Rinflerch AR. Medicina y genética molecular [programas] [Internet]. [Buenos Aires]: Instituto Universitario Hospital Italiano. Carrera de Medicina; 2017 [citado AAAA MM DD]. Disponible en: <http://trovare.hospitalitaliano.org.ar/descargas/planes/20170330151207/programa-medicina-y-genetica-molecular-2017.pdf>*





## Carrera: Medicina

### Materia: **Medicina y Genética Molecular**

**Año: 2017**

1. **Año de la carrera:** 3º
2. **Duración:** Cuatrimestral
3. **Cuatrimestre:** 1º
4. **Carga horaria total:** 48 hs
5. **Carga horaria semanal:** 3 hs
6. **Equipo docente:**

	<b>Cargo</b>	<b>Nombre y apellido</b>
1	Prof. Titular a cargo	Adriana Rinflerch
2	Prof. Asociado	Sabrina Bassi
3	Prof. Asistente	Darío Bichara
4	Prof. Asistente	Edgardo Salvatierra
5	Prof. Asistente	María Susana Alonso
6	Jefe de trabajos prácticos	Andrés Orqueda
7	Prof. Invitado	Lucas Costa
8	Prof. Invitado	Romina Cajal
9	Prof. Invitado	Paula Scibona
10	Prof. Invitado	Kalfayan
11	Prof. Invitado	Horacio Aiello

#### 7. **Objetivos:**

- 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.

## 8. Contenidos:

**Unidad 1. Introducción.** Conceptos de: ADN, ARN, proteínas, replicación, transcripción y traducción. La medicina molecular y su importancia en la práctica médica: El camino hacia la medicina personalizada y el descubrimiento de las bases moleculares de las patologías para un mejor diagnóstico, pronóstico y tratamiento.

**Unidad 2. Descubriendo las bases moleculares de las patologías.** Modelos animales de enfermedades humanas. Animales transgénicos knock-out y knock-in. Sistema CRE-LOX. Tecnología de ADN recombinante: Plásmidos. Vectores de clonado y de expresión, enzimas de restricción, transformación. Genes reporteros.

**Unidad 3. Enfermedades hereditarias y congénitas.** Mecanismos de herencia. Asesoramiento Genético.

**Unidad 4. Medicina personalizada.** Farmacogenética y Farmacogenómica. Conceptos, alcances y aplicaciones. Polimorfismos genéticos. Detección por técnicas de biología molecular: PCR, microarrays, secuenciación masiva.

**Unidad 5. Oncología Molecular.** Mecanismos de reparación del ADN. Mutaciones: diferentes tipos y clasificación. ADN móvil. Regulación de la expresión génica: secuencias reguladoras. Factores de transcripción. Promotores regulables. Expresión tejido específica.

**Unidad 6. Diagnóstico molecular.** Bases Moleculares del Diagnóstico Pre-Natal. PCR en tiempo real. Citogenética clásica y moderna. Diagnóstico de patógenos: Detección de genoma, Western blot, ELISA, citometría de flujo.

**Unidad 7. Tratamiento molecular.** Silenciamiento de genes: ARN de interferencia. Transcripción y traducción. Terapia génica: Transferencia de genes: métodos, aplicación a la medicina molecular. CRISPR-CAS.

**Unidad 8. Genética Forense.** Microsatélites y ADN mitocondrial: su aplicación en los estudios de identificación humana y determinación de vínculos biológicos.

**Unidad 9. Bioinformática.** Análisis estadísticos de datos en medicina molecular. Predicciones de tratamiento. Interacción entre moléculas. Asociación entre genes y enfermedad.

**Unidad 10. Seminarios.** Seminarios de investigación y aplicación clínica de las técnicas moleculares. Presentación de seminarios por parte de los alumnos.

### **9. Metodología de enseñanza:**

La clase se dividirá en dos partes: la primera parte será una clase teórico expositiva por parte del/de los docente/s y durante la segunda parte se hará un trabajo en grupo con un caso representativo o un paper relacionado con el tema. La cursada es cuatrimestral, la clase será el día jueves de 9-12 am salvo 3 clases que será de 8-12 am para recuperar el feriado del 25/5 (ver cronograma).

### **10. Evaluación:**

Se evaluará al alumno mediante un examen integrador al final de la cursada, antes de los seminarios. Los seminarios se evaluarán 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 exposición será calificada en forma grupal e individual.

La materia se considera regular obteniendo una nota igual o superior a 4 (cuatro) en el examen integrador (equivalente al 60% del examen), 75% de asistencia a las clases, y una nota superior a 4 (cuatro) en los seminarios.

En caso que el alumno obtenga una nota inferior a 4 (cuatro) en el examen integrador podrá recuperarlo por única vez para acceder a la regularidad.

La materia es promocional obteniendo 7 (siete) puntos, como mínimo, en el examen integrador. En este caso la nota final estará compuesta por 75% del examen y 25% de la nota del seminario. Si el alumno debe recuperar el examen integrador pierde la promoción de la materia.

Para rendir el examen final debe tener la materia regular. La nota final estará compuesta por un 80% de la nota del examen final oral y 20% de la nota de concepto.

### **11. Bibliografía:**

- Textos aportado por los docentes.
- **Genética Humana.** Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Solari. Editorial Médica Panamericana.
- **Introducción a la Biología Celular.** B. Alberts. 3ª 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.
- **Biología Molecular e Ingeniería Genética.** Luque J., Herraes A., Editorial Elsevier.