



ENFERMEDADES HEREDITARIAS.
DIAGNÓSTICO MOLECULAR. AÑO 2016.

INSTITUTO UNIVERSITARIO ITALIANO DE ROSARIO (IUNIR)

Autorización Definitiva Decreto P.E.N 2502/15, Art. 65 Ley de Educación Superior 24.521 y Resol.
M.E 1627/10

Virasoro 1249 - S2000OCY - Rosario - Santa Fe- Argentina.

PROGRAMA DE EDUCACIÓN CONTINUA

Nuestra propuesta educativa es ofrecerles un curso sobre patologías de origen exclusivamente hereditario y su diagnóstico molecular. Los pacientes que padecen estas enfermedades, que pueden ser muy diversas (oncológicas, neurológicas, psiquiátricas o que afectan a diversos órganos y tejidos), suelen estar subdiagnosticados o con diagnósticos erróneos. Esto se debe al desconocimiento de la etiología genética de estas enfermedades y al escaso acceso a los estudios moleculares necesarios para un diagnóstico correcto.

Las metodologías incluidas en este curso son herramientas indispensables para el estudio genético de estas enfermedades.

Para el abordaje de estos temas hemos considerado necesario desarrollar conceptos de genética básica que permitan una mejor comprensión de los mecanismos moleculares involucrados en cada patología.

El cuerpo docente cuenta con un colega de Bélgica que posee una enorme experiencia en el diagnóstico molecular de las patologías desarrolladas en este curso.

Estamos convencidos que este tema es de extraordinaria importancia, que el mundo desarrollado ha incorporado en la práctica clínica cotidiana y que comienza a tomar importancia en países de nuestra región.

Los invitamos a que nos acompañen a recorrer parte de este mundo apasionante de la genética molecular.

El equipo de profesores.

Los propósitos de este curso

Esperamos que a través del desarrollo de este curso los profesionales puedan conocer:

- ✚ La organización del genoma, los genes y los mecanismos moleculares involucrados en la expresión del material genético.

- ✚ Los principios de la herencia y la variabilidad genética.
- ✚ Las metodologías de laboratorio que se utilizan para estudiar enfermedades genéticas.
- ✚ Patologías genéticas hereditarias con diferentes patrones de herencia.
- ✚ La interpretación del resultado de los estudios moleculares y su implicancia clínica.

Acerca de la modalidad de enseñanza

La educación a distancia es un sistema tecnológico de comunicación masiva y bidireccional, que sustituye la interacción personal (cara a cara) entre profesor y alumno en el aula, por la acción sistemática y conjunta de diversos recursos didácticos y el apoyo de tutores.

El empleo de esta modalidad requiere del **estudio individual o en pequeños grupos**, la **comunicación e intercambio permanente** y la **utilización de medios y materiales de estudio**, permitiendo reducir los costos de capacitación eliminando el lucro cesante, así como también los gastos de movilidad y hotelería para profesionales que no residen en el lugar. La escasa disponibilidad horaria, que hoy tenemos los profesionales de la Salud, deja de ser un impedimento.

Hemos organizado la enseñanza de los contenidos del curso en **Módulos** secuenciados temporalmente.

Organización modular

Los **Módulos** contienen **conceptos teóricos, guías para el estudio y presentación de casos clínicos** e interpretación de resultados que permiten ejercitar, afianzar y consolidar lo aprendido.

Cada módulo persigue los siguientes **objetivos específicos**:

MÓDULO I. Biología Molecular básica

- ✚ Conocer los diferentes niveles de organización del genoma humano desde el nivel cromosómico a las secuencias nucleotídicas únicas y repetitivas.
- ✚ Conocer la estructura de un gen y la regulación de la expresión génica (secuencias reguladoras, factores de transcripción, metilación del ADN).
- ✚ Adquirir conocimientos sobre variabilidad genética, herencia autosómica, dominante, recesiva, ligada al sexo, impronta genética, penetrancia.
- ✚ Conocer los tipos de mutaciones y su nomenclatura internacional. Polimorfismos (SNPs).
- ✚ Conocer los métodos convencionales de confección de familiogramas.
- ✚ Adquirir nociones de “asesoramiento genético” para pacientes con enfermedades hereditarias.

MÓDULO II. Técnicas de biología molecular

Conocer los principios de:

- ✚ La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) como técnica básica del laboratorio de biología molecular.
- ✚ La secuenciación automática de ADN por electroforesis capilar como herramienta fundamental para la detección de mutaciones y la secuenciación de última generación (NGS) como nueva metodología emergente.
- ✚ La técnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) como metodología para la detección de deleciones totales o parciales de un gen.
- ✚ Una técnica con un uso específico para la detección de mutaciones que producen fibrosis quística: xTAG® Cystic Fibrosis Kit.
- ✚ El Southern blot, que a pesar de ser un método antiguo, sigue siendo el método de referencia para el diagnóstico de síndrome del cromosoma X frágil.
- ✚ La PCR en tiempo real que permite la cuantificación del producto de amplificación y que su utilización como método cualitativo va reemplazando a la PCR convencional.

MÓDULO III. Oncogenética hereditaria

- ✚ Conocer las generalidades y procedimientos en cáncer hereditario.
- ✚ Describir el gen o los genes que producen cada patología, las mutaciones patológicas y sus implicancias clínicas en: Cáncer de Colon no Polipoide Hereditario (Síndrome de Lynch), Poliposis Adenomatosa Familiar, Cáncer de Mama: genes BRCA 1 y 2, Neoplasia Endocrina Múltiple 2 A / Cáncer Medular de Tiroides Familiar.
- ✚ Interpretar los resultados del estudio genético. Conocer las conductas médicas que derivan del resultado.

MÓDULO IV: Herencia recesiva y procesos epigenéticos

- ✚ Presentar patologías con patrones de herencia recesiva y en las que intervienen procesos epigenéticos.
- ✚ Mediante el estudio de estas enfermedades podremos ver como mutaciones en un determinado gen puede producir un efecto patológico multiorgánico o específico sobre un órgano o tejido.
- ✚ Describir el gen o los genes que producen cada patología y las mutaciones patológicas con sus implicancias clínicas y sus frecuencia poblacionales.
- ✚ Entre las patologías con carácter hereditario recesivo, abordar el estudio de la Sordera Hereditaria, la Fibrosis quística y la Hemocromatosis estas dos últimas con una elevada frecuencia en la población caucásica y que pueden presentar manifestaciones clínicas diversas.

- ✚ Conocer patologías que se originan por impronta genética con inactivación de genes maternos o paternos: Prader-Willi/Angelman y Beckwith-Weidemann/Silver-Russell.

MÓDULO V. Herencia dominante y ligada al cromosoma X

- ✚ Describir el gen o los genes que producen cada patología y las mutaciones patológicas con sus implicancias clínicas y sus frecuencia poblacionales.
- ✚ Conocer secuencias repetitivas que producen inestabilidad genómica y contribuyen al desarrollo de alteraciones orgánicas, de comportamiento y psíquicas como en la enfermedad de Huntington (HD) o en el Síndrome del cromosoma X frágil (FMR-1).
- ✚ Conocer patologías hereditaria ligadas al cromosoma X como la Distrofia muscular de Duchenne (DMD) y las Hemofilias A y B (F8 y F9).
- ✚ Conocer una patología que puede heredarse en forma dominante o ligada al sexo (Síndrome de Cornelia de Lange).

Al final de cada sección Ud. encontrará la **bibliografía** y una **heteroevaluación**.

Materiales y medios

Para abordar el estudio de los módulos se utilizará una página Web con clave de acceso (www.cursad.com.ar) que tiene un software diseñado para educación a distancia, que contiene el material de estudio, clases virtuales de integración de conocimientos y las herramientas (foros) para complementar el aprendizaje.

El **material de estudio** lo podrá leer en línea o descargar a su PC desde la página Web. El formato de dicho material permite su impresión.

Los módulos serán puestos a disposición, en forma sucesiva **vía Internet** de acuerdo a las fechas del **calendario del curso**.

Tutorías

Las tutorías se han organizado con el objeto de acompañar el proceso de aprendizaje, a través de sugerencias, orientaciones y atención de consultas a lo largo del desarrollo del curso.

Las vías de comunicación, entre alumnos y tutores, serán los **foros de discusión**.

En relación a las consultas Ud. debe tener en cuenta que:

Las mismas serán respondidas por los tutores responsables de cada módulo.

Al respecto, le sugerimos atender a la organización del calendario que le será enviado por e-mail al inicio del curso y que se exhibe en forma permanente en la Web ya que contiene todas las actividades programadas: períodos de consultas, evaluaciones, entrega de evaluaciones, etc.

Es importante que Ud. sepa que los tutores estarán disponibles, para responder consultas, durante el tiempo de desarrollo del módulo correspondiente. Las mismas serán respondidas en un lapso menor de 3 días hábiles desde su recepción.

El sistema de comunicación a través de **los foros de discusión**, permite establecer una verdadera red de comunicación entre todos los integrantes del curso.

Es por ello que le sugerimos haga uso de él siempre que pueda; lo que en él se exponga será así aprovechado por todos, ya sean dudas, comentarios, inquietudes o aportes.

Carga horaria

El desarrollo del curso está previsto en 5 meses y se estima que el promedio de horas para el estudio del material equivale a 250 horas cátedra.

Evaluación

Como ya se ha expresado, los módulos tienen una **heteroevaluación de carácter obligatorio que deberá ser respondida dentro del plazo establecido**, para que los tutores monitoreen la evolución del aprendizaje.

Por último, una vez finalizado el curso Ud. deberá realizar la **evaluación final** cuyo resultado junto a los de las heteroevaluaciones, conformarán la calificación. Quienes no aprueben tendrán opción a un examen recuperatorio.

Asistencia

LA TOTALIDAD DEL CURSO SE REALIZA A DISTANCIA.

Certificación

Se entregará certificados oficiales del Instituto Universitario Italiano de Rosario.