

## **Genética**

### **Objetivos específicos:**

Se espera que al final de la cursada, los alumnos logren:

- Describir qué características presenta y cómo se organiza el Genoma humano (Genoma nuclear y genoma mitocondrial), distinguiendo sus tipos de secuencias (únicas/repetitivas; codificantes/no codificantes).
- Definir y ejemplificar los conceptos: gen, genotipo, alelos, homocigosis, heterocigosis, hemicigosis, variante alélica de referencia (salvaje-wild type), polimorfismo, fenotipo, correlación genotipo-fenotipo; variantes que en estudios de asociación-correlación genotipo-fenotipo pueden considerarse patogénicas.
- Conceptualizar a las mutaciones como mecanismo de variabilidad biológica y como fuente de variantes alélicas que pueden considerarse patogénicas.
- Definir las características distintivas que identifican a los distintos grupos de enfermedades de origen genético. Justificar su clasificación en: 1. Enfermedades monogénicas o Mendelianas; 2. Enfermedades de origen multifactorial; 3. Enfermedades con patrones de herencia no clásica: herencia mitocondrial, impronta genómica, disomía uniparental, expansión de repetición de tripletes; 4. Cromosomopatías.
- Justificar y reconocer los patrones de herencia, los riesgos de incidencia y recurrencia de cada una de ellas.
- Definir y reconocer rasgos continuos y discontinuos
- Reconocer a la realización de los árboles genealógicos como una herramienta necesaria para el estudio y diagnóstico de enfermedades de origen genético. Realizar e interpretar árboles genealógicos
- Definir, clasificar y explicar los mecanismos biológicos moleculares que sirven de base para entender la etiopatogenia de las enfermedades genéticas (Ejemplos: mutaciones que generan alteraciones en la regulación o en la expresión génica, fallas en recombinación homóloga, roturas cromosómicas, entre otros).
- Relacionar los mecanismos biológicos moleculares (que sirven de base para entender la etiopatogenia de las enfermedades genéticas) con patrones de herencia clásicos, no clásicos y herencia multifactorial.
- Relacionar los mecanismos biológicos moleculares (que sirven de base para entender la etiopatogenia de las enfermedades genéticas) con anomalías cromosómicas numéricas y estructurales.
- Describir las bases genéticas de la diferenciación sexual primaria (sexo génico y sexo gonadal) en individuos XX y en individuos XY.
- Identificar y diferenciar estrategias y técnicas que se utilizan en citogenética y en biología molecular tanto en procesos de investigación como en procesos diagnósticos, y su potencial empleo en terapéutica (terapia génica).
- Resolver casos de situaciones de enfermedad en relación a entidades clínicas genéticas (prevalentes y/o de alta morbimortalidad), aplicando los mecanismos moleculares y celulares adquiridos en el área Biología celular-Molecular y Genética
- Integrar los conceptos adquiridos en el área Biología celular-Molecular y Genética con contenidos de las áreas de histología y embriología.
- Reconocer los principales aspectos éticos, legales y sociales que han surgido de la aplicación del conocimiento biológico y genético a la salud.