

CURSO: MEDICINA GENÓMICA

OBJETIVO Ofrecer al estudiante una visión global de las aplicaciones actuales de la genómica en la medicina a partir de avances de investigación y estudio de casos.

PUBLICICO Estudiantes de grado de la carrera de Medicina y EUTM y otras disciplinas afines (Biología, Bioquímica, Biología Humana y/o formaciones similares).

PREVIATURAS para Medicina: Curso Genética Humana (optativo), Para estudiantes de otras Facultades: Cursos de Genética y Biología Molecular de las carreras de grado correspondientes.

CUPOS 15 estudiantes de Medicina, 10 de otras Facultades

EVALUACION Evaluación continua durante las actividades del curso.
Evaluación final en presentación escrita del caso problema
(2 semanas luego de finalizado el curso).

FECHAS Setiembre-Noviembre

COORDINADOR Dr. Victor Raggio

1. **Teóricos** - introductorios a la problemática, a los casos y las herramientas que van a usar:

- i. Desde la citogenética a la Secuenciación Genómica (WGS). Genética clínica.
- ii. Variantes genéticas en el genoma humano
- iii. Pipeline de análisis en secuenciación masiva.
- iv. Interpretación de variantes genéticas con fines clínicos.

2. **Análisis de casos**, en 4 grupos de 5 a 7 estudiantes, con un tutor por grupo:

- Caso 1** Arrays de Hibridación Genómica (aCGH) en la determinación de una microdelección poco frecuente.
- Caso 2** Diagnóstico por secuenciación exomica (WES) de una enfermedad rara.
- Caso 3** Screening genómico (WES) en un adulto sano, con enfoque preventivo.
- Caso 4** Diagnóstico por WES en un fenotipo heterogéneo (panel de cáncer).

3. **Seminarios** - análisis de papers (intercalados con los de análisis del caso, cada grupo presenta un paper por clase):

1. paper WES en enfermedades no diagnosticadas.
2. paper screening genómico.
3. paper WES en recién nacidos/prenatal.
4. Farmacogenética y perfil genómico de riesgo.
5. Pruebas prenatales no invasivas (NIPT).
6. Screening pre-reproductivo (screening de portadores).

4. **Redondeo final**

- v. Cada grupo presenta los resultados de su análisis del caso.
- vi. Seminario final: redondeo de lo visto y discusión