

**FACULTAD DE MEDICINA
INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA**

INFORMACION GENERAL

Nombre de la asignatura	CITOGENÉTICA HUMANA BÁSICA Y MOLECULAR		
ID	024218		
Periodo Académico	Primer semestre 2018		
Créditos	2		
Pre-requisitos	Teoría Básica de Genética, Biología Molecular		
Periodicidad	Anual		
Modalidad del curso	Presencial		
Componentes			
Profesor(es):	Correo electrónico	Horario de atención	Oficina
Olga María Moreno Niño	moreno-o@javeriana.edu.co	Jueves de 3-5	IGH
Descripción de la asignatura	<p>Curso teórico práctico que incluye revisión teórica de conceptos básicos del ADN, estructura, función y mantenimiento de la información genética; ciclo celular y división celular; estructura y organización de los cromosomas; métodos de cultivo celular; técnicas de coloración cromosómica; análisis e interpretación del cariotipo normal y anormal; aplicación de la citogenética en diagnóstico clínico y en la investigación; citogenética molecular: FISH, CGH y MLPA, metodologías, interpretación y aplicaciones. La parte práctica incluye cultivo de linfocitos y obtención de preparados cromosómicos, bandeo cromosómico y análisis al microscopio de cromosomas normales y de anomalías cromosómicas, elaboración de cariotipo.</p>		

1. CONTENIDOS PROGRAMATICOS

CONTENIDOS	
Semana	Tema
1	Presentación del curso e introducción general
2	Bases químicas de la herencia, daño, mutación y reparación

3	Estructura de la cromatina, ciclo celular, mitosis, meiosis e Inactivación del cromosoma X
	Laboratorio 1.
	Obtención de preparados cromosómicos
4	Discusión de conceptos teóricos: Cultivo celular en citogenética, Condiciones para realizar cultivo celular, Toma de muestra, Transporte de las muestras, Materiales, Siembra, Cultivo y Procesamiento
5	Primer parcial
	Laboratorio 2.
	Bandeo cromosómico, coloración para bandeo G
6	Discusión de conceptos teóricos: clases de coloraciones cromosómicas (homogénea, G, R, C, ICH), especificaciones clínicas para la aplicación de una coloración en particular
7	Análisis del cromosoma metafásico e interpretación de cariotipo normal, variantes cromosómicas normales y nomenclatura
8	Análisis e interpretación de cariotipo anormal constitucional y nomenclatura
9	Análisis e interpretación de cariotipo anormal en cancer y nomenclatura de anomalías cromosómicas adquiridas
	Taller 1.
10	Uso de la nomenclatura en la descripción de anomalías cromosómicas constitucionales y adquiridas
11	Segundo Parcial
12	Seminario 1: Técnicas especiales aplicadas en citogenética para el diagnóstico clínico y la investigación: FISH, MLPA, CGH, ICH, Micronúcleos, Cometa
	Laboratorio 3.
13	Uso de herramientas de Internet para la elaboración de cariotipo – sala de computadores

14	Laboratorio 4. Análisis al microscopio de cromosomas metafásicos normales
15	Laboratorio 5. Análisis al microscopio de cromosomas metafásicos con anomalías cromosómicas
16	Seminario 2 (primera sesión). Enfermedades genéticas constitucionales o adquiridas y alteraciones cromosómicas distintivas para el diagnóstico
17	Seminario 2 (segunda sesión). Enfermedades genéticas constitucionales o adquiridas y alteraciones cromosómicas distintivas para el diagnóstico
18	Examen final

2. ESTRATEGIAS PEDAGÓGICAS

Clases magistrales
Laboratorios prácticos
Seminarios
Discusión de artículos
Talleres

3. EVALUACIÓN

EVALUACIÓN	
Actividad	Porcentaje
Primera evaluación parcial	20 %
Segunda evaluación parcial	25 %
Evaluación final	30 %
Seminarios, talleres, quices,	25 %

4. OBJETIVOS DE FORMACIÓN

- Comprender los mecanismos de replicación, transcripción, traducción, daño y reparación del ADN en relación con la estructura y la función del cromosoma
- Comprender los mecanismos de división celular mitótica y meiótica, su importancia en la transmisión de la información genética y su papel en el

surgimiento y establecimiento de las anomalías cromosómicas constitucionales y adquiridas

- Identificar los procesos que determinan las fases del ciclo celular y el comportamiento del material genético para entender su función e importancia en los diferentes procesos celulares y en la estructura de la cromatina
- Conocer, aprender y entender la utilidad de la citogenética de bandedo y molecular en diferentes áreas de la salud humana
- Conocer la función en el ciclo celular y sobre el cromosoma metafásico de los diferentes reactivos que se emplean en la toma de muestra, cultivo celular, obtención y coloración de preparados cromosómicos, e identificar los procesos que determinan la desdiferenciación y proliferación de linfocitos
- Aprender sobre las principales anomalías cromosómicas en número y estructura, su relación con la clínica, y su descripción siguiendo los parámetros del Sistema Internacional de Nomenclatura para Citogenética Humana ISCN 2016.

5. RECURSOS BIBLIOGRÁFICOS

- 1- Griffiths A, Miller J, Suzuki D, Lewontin R and Gelbert W. 2000. An Introduction to Genetic Analysis. New York. Séptima Edición. Editorial WH Freeman.
- 2- Gardner MJM, Sutherland GR and LG Shaffer. 2011, Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 4th edition, pp 634
- 3- Gorczyca W. 2014. Atlas of Differential Diagnosis in Neoplastic Hematopathology. CRC Press, Taylor & Francis Group. Third edition.
- 4- ISCN 2013: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Saffer LG, McGowan-Jordan and Schmid M (eds), Karger S (edit), Basel (Switzerland)
- 5- ISCN 2016: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. McGowan-Jordan J, Simons A and Schmid M (eds), Karger S (edit), Basel (Switzerland)
- 6- Mitelman Database of Chromosome Aberrations and Gene Fusions in Cancer (2014). Mitelman F, Johansson B and Mertens F. (Eds.) <http://cgap.nci.nih.gov/Chromosomes/Mitelman>
- 7- Organización mundial de la salud. 1994. Manual de bioseguridad en el laboratorio. Segunda edición. Ginebra, Suiza.
- 8- Rooney D and Czepulkowski B. 1987. Human Cytogenetics. Practical Approach series, Oxford, IRL press.
- 9- Rooney DE and Czepulkowski BH. 1992. Human Cytogenetics: Malignancy and Acquired Abnormalities. A practical Approach. Volúmen II. Segunda edición. Oxford University Press. New York. Tokyo.
- 10- Rooney DE. 2001. Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. Volúmen I Tercera edición. Oxford University Press. New York. Tokyo.
11. Rooney DE. 2001. Human Cytogenetics: Malignancy and Acquired Abnormalities. A practical Approach. Volúmen II. Tercera edición. Oxford University Press. New York. Tokyo.
- 12- Solari, A. J. 2004. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. Tercera edición. Buenos Aires. Médica panamericana.
- 13- Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, Jaffe ES, Pileri SA, Stein H, Thiele J, Vardiman Jw (Eds.): WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues, IARC: Lyon 2008

- 14- Therman, E. and Susman, M. 1993. Human Chromosomes: Structure, Behavior and effects. Tercera edición. Editorial Springer-Verlag. New York
- 15- http://www.cytogenetics.org.uk/prof_standards/professional_standards.htm
- 16- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sky/skyweb.cgi>
- 17- <http://atlasgeneticsoncology.org>

6. RESULTADO APRENDIZAJE ESPERADO

- 1- El desarrollo de destrezas cognitivas y prácticas en citogenética básica y molecular para permitirle al estudiante un buen desempeño profesional en el área de diagnóstico citogenético o de la investigación
- 2- El análisis crítico del estudiante en los diferentes aspectos de la citogenética con relación a la estructura básica, composición y función del material genético.
- 3- La adquisición del conocimiento teórico, comprensión y manejo de diferentes técnicas aplicadas en citogenética básica y molecular, para estar en capacidad de tomar decisiones sobre su aplicación de acuerdo a la impresión diagnóstica del paciente y en investigación.
- 4- El reconocimiento de cromosomas, conocimiento de las principales anomalías cromosómicas, su etiología y su relación con la clínica.