

**FACULTAD DE MEDICINA  
INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA**

**INFORMACION GENERAL**

<b>Nombre de la asignatura</b>	<b>CITOGENÉTICA</b>		
<b>ID</b>	024598		
<b>Periodo Académico</b>	2018		
<b>Créditos</b>	4		
<b>Pre-requisitos</b>	Genética Básica, Genética Humana, Biología molecular		
<b>Periodicidad</b>	Anual		
<b>Modalidad del curso</b>	Presencial		
<b>Componentes</b>	Según información del catálogo de asignaturas		
<b>Profesor(es):</b>	<b>Correo electrónico</b>	<b>Horario de atención</b>	<b>Oficina</b>
Olga Maria Moreno Niño Ignacio Zarante	moreno-o@javeriana.edu.co izarante@javeriana.edu.co	Miercoles 3-5 pm	IGH
<b>Descripción de la asignatura</b>	<p>Curso teórico práctico que incluye la revisión teórica de: conceptos básicos del ADN, como estructura, función y mantenimiento de la información genética (daño y reparación); ciclo celular y división celular; estructura y organización de los cromosomas; metodologías de cultivo celular; técnicas de coloración cromosómica; nomenclatura, análisis e interpretación de cariotipo normal y anormal; aplicación de la citogenética en casos clínicos especiales, en cáncer y en la investigación; citogenética molecular: FISH, metodologías, interpretación y aplicaciones; Hibridización Genómica Comparativa, MLPA y uso de la bioinformática en citogenética. La parte práctica incluirá: cultivo de linfocitos y fibroblastos, y obtención de preparados cromosómicos de los mismos, bandeos cromosómicos y análisis al microscopio de metafases con cromosomas normales y anormales, elaboración del cariotipo, búsqueda y manejo de bases de datos en Internet, y montaje e interpretación de FISH.</p>		

**1. CONTENIDOS PROGRAMATICOS**

CONTENIDOS	
Semana	Tema
1	<b>Acidos nucleicos (DNA-RNA): estructura, función, regulación de la información genética, daño, reparación y</b>

	<p>mutación.</p> <p>Taller</p>
2	<p><b>Seminario 1</b></p> <p>regulación génica, reparación y mutación.</p> <p>Célula, ciclo celular y división celular.</p> <p>Estructura de la cromatina</p>
3	<p><b>Teoría: Metodologías de cultivo celular en citogenética</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Condiciones ambientales</li> <li>- Material Biológico</li> <li>- Clases de cultivo celular: siembra, mantenimiento, obtención de cromosomas metafásicos</li> <li>- Seguridad en el laboratorio y control de calidad</li> </ul> <p>Laboratorio 1: toma de muestras, siembra y cultivo de linfocitos (bandeos G, R, C e ICH)</p>
4	<p><b>Laboratorio 2.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Obtención de preparados cromosómicos a partir de linfocitos para los diferentes bandeos cromosómicos</li> </ul>
5	<p><b>Laboratorio 3.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Coloraciones cromosómicas: bandeo G, bandeo R, bandeo C e ICH</li> </ul>
6	<p><b>Laboratorio 4.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Siembra y mantenimiento de fibroblastos en cultivo para procesos citogenéticos</li> <li>- Obtención de preparados cromosómicos a partir de fibroblastos cultivados, para bandeo G</li> </ul>
7	<p><b>Estructura, clasificación e identificación de los cromosomas humanos.</b></p> <p><b>Análisis e interpretación de cariotipo normal, variantes cromosómicas normales y nomenclatura</b></p>

	<b>Uso de técnicas moleculares en la citogenética</b>
8	<b>Análisis, interpretación de cariotipo constitucional anormal y nomenclatura: anomalías cromosómicas numéricas, y anomalías cromosómicas estructurales balanceadas y no balanceadas.</b>  <b>Análisis de lecturas complementarias</b>
9	<b>Análisis, interpretación de cariotipo anormal adquirido y nomenclatura: citogenética tumoral</b>  <b>Interpretación de resultado y Nomenclatura en FISH (Hibridización fluorescente <i>in situ</i>)</b>  <b>Análisis de lecturas complementarias</b>
10	<b>Seminario 2</b>  <b>Técnicas de citogenética molecular: metodologías, aplicaciones y análisis</b>
11	<b>Taller de nomenclatura en cariotipo anormal constitucional y adquirido</b>  <b>Evaluación parcial</b>
12	<b>Bioinformática como herramienta en citogenética</b>
13	<b>Laboratorio 5.</b>  <b>Identificación al microscopio de cromosomas bandeados normales</b>
14	<b>Laboratorio 6.</b>  <b>Identificación al microscopio de anomalías cromosómicas numéricas</b>
15	<b>Laboratorio 7.</b>  <b>Identificación al microscopio de anomalías cromosómicas estructurales</b>
16	<b>Seminario 3.</b>  <b>Contribución de la citogenética en el diagnóstico de enfermedades genéticas adquiridas (cáncer) y por</b>

<b>alteraciones en genes de reparación heredadas</b>	
<b>Laboratorio 8.</b>	
17	<b>FISH: montaje pre y pos-hibridización, análisis al microscopio e interpretación del resultado</b>
18	<b>Evaluación final</b>

## 2. ESTRATEGIAS PEDAGÓGICAS

Clases magistrales  
Laboratorios prácticos  
Seminarios  
Discusión de artículos  
Talleres

## 3. EVALUACIÓN

<b>EVALUACIÓN</b>	
<b>Actividad</b>	<b>Porcentaje</b>
Evaluación Parcial	25 %
Evaluación final	30 %
Seminarios y Discusión de artículos	30 %
Talleres y Quices	15 %

## 4. OBJETIVOS DE FORMACIÓN

**General:** Desarrollar competencias en el área de citogenética básica y molecular para que le permitan al profesional un buen desempeño en el área de diagnóstico citogenético o en la investigación

### **Específicos:**

- 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.
- Interpretar de manera crítica la literatura científica especializada para el diagnóstico citogenético y sobre resultados de investigación en el área.

## 5. RECURSOS BIBLIOGRÁFICOS

1. Cummings MR, 1995. Herencia Humana. Principios y Conceptos Interamericana. McGraw-Hill. Tercera edición.
2. Griffiths A, Miller J, Suzuki D, Lewontin R and Gelbert W. 2000. An Introduction to Genetic Analysis. New York. Séptima Edición. Editorial WH Freeman
3. Gardner MJM, Sutherland GR and LG Shaffer. 2011, Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 4th edition, pp 634
4. Gorczyca W. 2014. Atlas of Differential Diagnosis in Neoplastic Hematopathology. CRC Press, Taylor & Francis Group. Third edition.
5. ISCN 2013: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Saffer LG, McGowan-Jordan and Schmid M (eds), Karger S (edit), Basel (Switzerland)
6. ISCN 2016: An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. McGowan-Jordan J, Simons A and Schmid M (eds), Karger S (edit), Basel (Switzerland)
7. 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>
8. Organización mundial de la salud. 1994. Manual de bioseguridad en el laboratorio. Segunda edición. Ginebra, Suiza.
9. Rooney D and Czepulkowski B. 1987. Human Cytogenetics. Practical Approach series, Oxford, IRL press.
10. 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.
11. Rooney DE. 2001. Human Cytogenetics: Constitutional Analysis. Volúmen I Tercera edición. Oxford University Press. New York. Tokyo.
12. Rooney DE. 2001. Human Cytogenetics: Malignancy and Acquired Abnormalities. A practical Approach. Volúmen II. Tercera edición. Oxford University Press. New York. Tokyo.
13. Solari, A. J. 2004. Genética Humana. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. Tercera edición. Buenos Aires. Médica panamericana.
14. 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
15. Verma RS and Babu A. 1995. Human Chromosomes: principles and techniques. Segunda edición. Editorial Mc Graw Hill. United States.
16. [http://www.cytogenetics.org.uk/prof\\_standards/professional\\_standards.htm](http://www.cytogenetics.org.uk/prof_standards/professional_standards.htm)
17. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sky/skyweb.cgi>
18. <http://atlasgeneticsoncology.org>
19. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>

## **6. RESULTADO APRENDIZAJE ESPERADO**

- 1- La adquisición de destrezas cognitivas y prácticas en citogenética básica y molecular que le permitirán al estudiante su desempeño profesional en el área del diagnóstico citogenético y en la investigación.
- 2- El análisis crítico por el estudiante de los diferentes aspectos de la citogenética en cuanto a su relación con la estructura básica, composición y función del material genético.
- 3- La adquisición de conocimiento, comprensión y manejo de diferentes técnicas de la citogenética de bandedo y molecular, y del uso de herramientas bioinformáticas para estar en capacidad de aplicarlas según la impresión diagnóstica del paciente y en investigación
- 4- El conocimiento de las principales anomalías cromosómicas, su etiología, relación con la clínica y la interpretación adecuada de la nomenclatura
- 5- El conocimiento sobre la aplicación de la normatividad para el aseguramiento de la calidad en los laboratorios de diagnóstico citogenético, normas de bioseguridad y las implicaciones éticas y legales del diagnóstico en citogenética.