

Curso introductorio de genética orientado a dislipemias

Coordinadoras: Dra. Virginia Bañares y Dra. Paola Jablonski

1 Fundamentación

En los últimos años la genética humana avanzó vertiginosamente gracias a los avances tecnológicos adentrándose en la genómica y la medicina personalizada. Como resultado de esto, hoy sabemos más sobre el origen y la causa de las enfermedades, y se dispone de distintos estudios para su confirmación diagnóstica. La genética cada vez se hace más presente en el consultorio médico y es necesario brindar los conocimientos básicos y fundamentales no solo para su correcta interpretación y aprovechamiento sino también para fomentar y fortalecer la interacción entre distintas especialidades en pos del bien de la salud de los pacientes y de la sociedad.

2 Contribución esperada

Se espera que los participantes adquieran conocimientos básicos de genética, con el fin de que puedan sospechar en forma temprana algunas enfermedades de origen genético e interactuar con especialistas en el área cuando sea necesario. Y también cuenten con herramientas para la comprensión de los resultados de los distintos estudios genéticos, así como las consideraciones a tener a la hora de solicitar estos estudios.

3 Perfil

Dirigido a médicos, profesionales y técnicos del área de la salud, entre ellos: lipidólogos, nutricionistas, pediatras, endocrinólogos, cardiólogos, biólogos, bioquímicos.

4 Objetivos

General: Fortalecer el conocimiento de profesionales de la salud sobre los conceptos, principios y aspectos genéticos básicos aplicados a la medicina genómica actual en el área de las dislipemias

Específicos: se espera que los participantes logren

- Incorporar el uso de algunos términos de la genética
- Incorporar los conceptos de origen monogénico y poligénico de las enfermedades
- Conocer los alcances de los distintos estudios genéticos que pueden aplicarse en el área
- Interpretar un informe de un estudio genético de secuenciación
- Reconocer el alcance de un puntaje o score para identificar posibles casos de origen poligénico
- Reconocer las ventajas del estudio de portadores de HF en un contexto familiar.

5- Contenidos

Bloque 1: 1- Bases y conceptos generales de la genética

Expresión génica y patrones de herencia. Herencia Mendeliana. Conceptos de penetrancia y expresividad variable.

Bloque 2: Enfoque multifactorial

Liabilidad, heredabilidad, umbral de riesgo. Concepto de Epigenética.

Bloque 3: La consulta genética

Confección de un árbol genético. El consejo genético. Aspectos éticos. El consentimiento informado. Aspectos legales. Componentes psicológicos y sociales de las enfermedades genéticas. Abordaje y contención en el consultorio

Bloque 4: Estructura y organización del genoma humano

Cromosomas. Expresión y transferencia de la información. *Splicing*. Estructura de un gen. Mutaciones, polimorfismos, variantes genéticas. Estudios *in silico*, bioinformática.

Bloque 5: Métodos y test genéticos

Clasificación clínica de variantes, ACMG 2015. Estudios genéticos, tipos, alcances, limitaciones. Confección de informes.

Bloque 6: Genética de las dislipemias

Hipercolesterolemias. Hipertrigliceridemias severas. Puntajes de riesgo genético. Estudios Familiares. Otras dislipemias

Estrategia metodológica

Actividad virtual autogestionada.

Recursos didácticos: bibliografía seleccionada, presentaciones en *power-point*.

6 Descripción de la modalidad

Seis encuentros virtuales y actividad no presencial de lectura de textos.

7 Evaluación de los aprendizajes

Cuestionarios escritos con situaciones problemáticas, modalidad *multiple choice* o verdadero / falso, al final de cada bloque y una evaluación integradora final.

8 Perfil de los instructores

Graduados universitarios con estudios de posgrado de especialización completos.

9 Requerimientos de asistencia y aprobación

70% de respuestas correctas en cada cuestionario.

Agenda de la actividad: Curso introductorio de genética, orientado el consultorio de dislipemias

Encuentro nro.	Docente
1	Cintia Martínez y Vanesa Loterstein
2	Vanesa Loterstein y Cinthia Martínez
3	Vanesa Loterstein e Isabel Valencia
4	María Ester Mollica y Paola Jablonsky
5	Paola Jablonsky
6	Virginia Bañares