

TEMARIO CONCURSO ASISTENTE (G2) DE DIAGNOSTICO EN GENÉTICA MEDICA

PRUEBA TEORICA

1. Variabilidad genética y genómica humana, y su rol en enfermedades humanas.
2. Estudio de alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales por técnicas citogenéticas convencionales. Técnicas preparativas asociadas.
3. Aplicaciones de la Citogenética para el estudio de patologías hemato-oncológicas. (Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas, Linfomas y Síndromes linfoproliferativos, Leucemias Agudas, Síndromes Mielodisplásicos y Aplasia medular).
4. Detección de reordenamientos cromosómicos por técnicas de hibridación y citogenética molecular
5. Bases moleculares del cáncer, mecanismos moleculares de la transformación neoplásica y técnicas para su estudio.
6. Herramientas para la detección de variantes genéticas a nivel molecular (técnicas de extracción de ácidos nucleicos y amplificación de secuencias específicas). Estrategias y usos de la secuenciación de ADN por el método Sanger en el diagnóstico genético.
7. Análisis de la variabilidad en secuencias repetidas y, microsatélites, y sus aplicaciones en la identificación y diagnóstico. Técnicas de detección de polimorfismos de restricción, deleciones/duplicaciones y otros reordenamientos.
8. Técnicas de estudio global del genoma: secuenciación masiva, secuenciación exómica, microarreglos, hibridación genómica comparativa, genotipado masivo y otras.
9. Técnicas para el estudio de marcadores epigenéticos asociados a patología humana.
10. Buenas prácticas en el laboratorio de Diagnóstico Genético: registro de muestras y seguimiento de estudios, criterios de bioseguridad en el manejo, almacenamiento y desecho de muestras y reactivos.

PRUEBA PRACTICA

1. Cultivo celular de linfocitos para diagnóstico constitucional. Preparación de células cultivadas para estudios citogenéticos con bandeo G.
2. Manipulación de ácidos nucleicos: extracción de ácidos nucleicos a partir de sangre periférica, valoración de calidad, digestión enzimática de ADN, análisis electroforético en geles de agarosa,
3. Amplificación específica de fragmentos por PCR. Diseño de cebadores, Evaluación de respuestas transcripcionales: Interpretación de resultados de RT-qPCR.
4. Análisis bioinformático de secuencias. Manejo de base de datos para el análisis de genes y proteínas. Alineamiento, caracterización y anotación de variantes.
5. Interpretación de estudios genéticos en distintas situaciones clínicas y usando distintas tecnologías.
6. Interpretación de resultados de secuenciación de exoma con fines diagnósticos.