

Patrocinado por:



Créditos solicitados



GENÉTICA PARA CLÍNICOS:

DESCIFRANDO EL INFORME GENÉTICO

Autora:

Dra. María Bravo García-Morato

Entiende la información contenida en un **informe genético**, de forma que puedas manejar los conceptos que conducen a un **diagnóstico genético concluyente**, distinguiendo aspectos tan relevantes para la práctica clínica como qué es realmente una **variante de significado incierto** o en qué consiste la secuenciación del **exoma** y en qué contextos se aplica, entre otros.

<https://curso-genetica.com/>

Con el aval científico de:



Las opiniones de los autores o
ponentes no reflejan la posición oficial
de la SERPE

MÓDULO I

BASES MOLECULARES DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

EL GENOMA HUMANO: DEL ADN A LA PROTEÍNA

- Estructura y plegamiento del ADN.
- Transcripción génica.
- Proceso de splicing del ARN mensajero.
- Traducción del ARN mensajero a proteína.
- Estructura de proteínas.

MODELOS DE HERENCIA DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS MONOGÉNICAS

- Herencia autosómica recesiva.
- Herencia autosómica dominante.
- Herencia recesiva ligada al cromosoma X.
- Excepciones a la herencia mendeliana.
- Inactivación sesgada del cromosoma X y su relación con patología.
- Disomías uniparentales.

TIPOS DE VARIANTES Y SU NOMENCLATURA

- Desde el punto de vista estructural: En la región codificante (missense, sinónimas, nonsense y tipo frameshift) o fuera de la región codificante (de splicing, CNVs (deleciones y duplicaciones), en regiones promotoras).
- Según el mecanismo de generación: Heredadas, De novo y Mosaicismos.
- Según el efecto a nivel proteico: De pérdida o ganancia de función.

RELACIÓN ENTRE LOS DISTINTOS TIPOS DE VARIANTES Y PATOLOGÍA

- Desde el punto de vista estructural: En la región codificante (missense, sinónimas, nonsense y tipo frameshift) o fuera de la región codificante (de splicing, CNVs (deleciones y duplicaciones)).
- Según el patrón de herencia: Autosómico recesivo, Autosómico dominante y Recesivo ligado al cromosoma X.
- Según el efecto a nivel proteico: De pérdida de función (Deficiencia total, Haploinsuficiencia o Efecto dominante negativo) y de ganancia de función.

**GENÉTICA PARA CLÍNICOS:
Descifrando el informe genético**

MÓDULO II

INTERPRETACIÓN DE RESULTADOS DE SECUENCIACIÓN MASIVA

CRITERIOS DE CLASIFICACIÓN DEL ACMG

- De la mutación a la variante.
- Criterios fuertes de patogenicidad.
- Criterios intermedios de patogenicidad.
- Criterios de benignidad.
- **Clasificación responsable de variantes.**

VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO

- La importancia de las frecuencias alélicas.
- El valor de los predictores bioinformáticos.
- La evidencia científica basada en la literatura médica.
- La importancia del estudio familiar.
- Casos prácticos. Aplicación en enfermedades autoinflamatorias.

LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA PARA LA DESCRIPCIÓN DE ENTIDADES NUEVAS

- El diseño del estudio mediante secuenciación del exoma.
- Qué hacer ante la identificación de un genotipo de alta sospecha en un gen no descrito.
- Ejemplos prácticos de descripción de entidades nuevas.

RESULTADO POSITIVO, AQUÍ NO ACABA TODO: PASOS A SEGUIR

- Estudios a familiares.
- Opciones reproductivas para la obtención de descendencia libre de enfermedad.

GENÉTICA PARA CLÍNICOS:
Descifrando el informe genético