



1º Unidad Académicas de Histología, Embriología, Biología Celular y Genética
Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires
Centenario del Instituto de Biología Celular y Neurociencias [IBCN] 1922 - 2022

1º Unidad Académica

Ciclo Lectivo 2024

**Departamento de Histología, Embriología,
Biología Celular y Genética.**

Profesor Titular:

Profesor Dr. Hugo Ríos

Profesores Adjuntos:

Gabriel E. Scicolone
Alejandra R. Paganelli
Laura R. Caltana
Manuel Rey Funes
María P. Bidondo
María S. Belingeri
Mario Javier Halfón
Ezequiel Varela
Alicia R. Rossi
Fernando J. Locaso



1- INDICACIONES INICIALES PARA ASPIRANTES QUE CURSAN EN LA 1º UNIDAD ACADÉMICA DE HISTOLOGÍA, EMBRIOLOGÍA, BIOLOGÍA CELULAR Y GENÉTICA

Estimadas y estimados Estudiantes

Durante el desarrollo del Ciclo Lectivo 2024 el dictado de las clases de la 1º Unidad Académica tendrá la siguiente organización:

De las actividades académicas de los alumnos.

La “materia” consiste en 4 materias las cuales se cursan a lo largo de todo el año de a pares. Algunos Alumnos/as comenzarán con Histología (Comisiones A y B) y el otro 50% con Embriología (Comisiones C y D). En total son 12 Unidades Temáticas para Histología + 1 semana de repaso y 13 Unidades Temáticas para Embriología + 1 semana de Nociones de Teratología.

A su vez, todos los alumnos/as (Comisiones A, B, C y D) cursan Biología Celular y Molecular (2 hs semanales). En el 2do cuatrimestre se invierten las materias Histología y Embriología y todos los alumnos cursan Genética Médica. Para que no se superpongan las actividades académicas el Dpto de Informática de la Facultad les asignará el día que cursan Histología o Embriología y Biología Celular.

En cada Unidad Temática los alumnos -junto con su Ayudante- desarrollarán conceptualmente los temas que figuran en el Programa. Las actividades serán de 4 hs en forma presencial en los Salones de Trabajos Prácticos de la 1º Unidad Académica, en la Facultad de Medicina [por el tema de la REGULARIDAD ver más abajo].

Como se dijo previamente, la materia consta de cuatro Materias. Sólo aprobando ellas, las 4, un estudiante de la Facultad de Medicina puede pasar al ciclo siguiente, y cursar Fisiología. El estudio de estas 4 materias demanda un gran esfuerzo por parte de los Alumnos, y de los Docentes, además del esfuerzo económico del Gobierno para sostener una Universidad Pública de excelencia.

Dado el escaso tiempo de cursada (13 semanas) no es posible tratar exhaustivamente los distintos temas del programa de cada materia. Hay temas no son tratados en los TPs/talleres y algunos de estos temas pueden ser encontrados en los Seminarios subidos a la web. De igual forma, hay temas del programa que solo están desarrollados en los libros. El estudio de TODOS ellos queda bajo la responsabilidad del alumno. Los temas desarrollados en los TP/talleres son la base conceptual mínima y elemental para poder trabajar y desarrollar la materia, a la vez que constituyen el núcleo de los contenidos que se evaluarán en los Parciales Integrandores.

La 1ª U.A. cuenta con una página en internet, y además cada materia tiene un Facebook oficial, donde los alumnos encontrarán toda la información necesaria para el estudio de las materias. Sugiero enfáticamente su lectura en forma periódica de la Cartelera para alumnos, en la *webpage* de la Facultad de Medicina y las redes sociales oficiales que figuran en nuestra Cartelera.



La 1º U.A. también cuenta con una dirección de correo electrónico para que los alumnos consulten en Secretaría problemas administrativos (NO académicos). Asimismo hay una sección "Preguntas frecuentes" que sugiero que sea leída detenidamente.

https://www.fmed.uba.ar/index.php/departamentos_y_catedras/1deg-ua-departamento-de-histologia-embriologia-biologia-celular-y-8

De la Regularidad en la Materia.

En cada una de las materias que el/la alumno/a curse en la Cátedra **se constatará su asistencia**. La forma en la que se dará el presente **en la modalidad virtual es a través de cuestionarios** los cuales estarán **disponibles a los alumnos en la web desde el lunes de la semana en que empieza el trabajo práctico (TP) o Taller y por el lapso de 7 días**. Pasado esos 7 días ya no se podrá hacer el cuestionario.

Si las/los Alumnos tienen más de 2 ausentes con la modalidad virtual o más de 2 en la modalidad presencial en cualquiera de las materias quedan en condición de ALUMNOS LIBRES. Esto implica que el/la Estudiante pierde el derecho a continuar cursando en forma virtual o presencial, como así también queda imposibilitado/a de ser evaluado en el Parcial Integrador.

Los estudiantes en condición de LIBRE ya no podrán ingresar a las Aulas Virtuales, ni rendir los Parciales Integradores. Estos alumnos pueden cursar nuevamente en el Ciclo Lectivo 2025 o dar el final en condición de LIBRE cuando se habiliten fechas a tal fin.

De los Parciales

Respecto a los exámenes parciales: los exámenes serán uno por cada materia (Histología, Embriología, Biología Celular y Genética) denominándose éstos "Parcial Integrador" de la Materia en cuestión.

Particularidades de la cursada en esta Unidad Académica.

Sobre el curso de Biología Celular y Molecular y Genética

Esta Cátedra solicitará que se haga una asignación diferenciada para los Alumnos/as que cursan Biología Celular y Molecular (BC) en el 1º cuatrimestre y Genética (G) en el 2do cuatrimestre respecto a la cursada de Histología o Embriología para una mejor distribución de los alumnos, y que les permitirá tener sus actividades de una manera accesible, efectiva y conservando cada alumno siempre su núcleo de compañeros/ras.

En la 1º asignación se separa a los alumnos por Materia y Unidad Académica (U.A.) en el 1º año de Carrera, es decir estaría con relación a la Unidad Académica (x ej.: se los asigna a la 1º UA de Histología, 1º UA de Anatomía y a Bioética). En la 2da asignación todos los alumnos asignados a la 1º UA se los divide en 2 grupos. Uno cursa Histología en el 1º Cuatrimestre y el otro grupo Embriología en el 1º Cuatrimestre, durante 2 hs semanales obligatorias cada una de ellas.

Ambos grupos cursan Biología Celular en el 1º cuatrimestre y Genética en el 2º cuatrimestre, durante 2 horas obligatorias semanales. De esta forma, una mejor distribución de los alumnos les permitirá poder tener sus actividades de una manera ordenada, efectiva y conservando cada alumno siempre su núcleo de compañeros/ras. En esta propuesta de enseñanza de Biología Celular y genética en el Ciclo Lectivo



2024 involucramos tareas asincrónicas –basadas en ejercicios o videos puestos en la web page- en las Aulas Virtuales.

El 50% de los alumnos cursa Histología (Comisiones A y B en la 1er mitad del año) y el otro 50% cursa Embriología (Comisiones C y D en la 1er mitad del año). Y el 100% Biología Celular en la 1era mitad del año y Genética en la segunda.

Bibliografía para cursar

Se sugiere que para el desarrollo de los TP el alumno se respalde en uno de los “textos básicos” y complemente con otros. A continuación, figuran los textos que se consideran “básicos” y aquellos que incrementan el bagaje de conocimientos.

Bibliografía de embriología

Textos básicos

- Embriología Humana Bases moleculares y celulares de la histogénesis, la morfogénesis y las alteraciones del desarrollo. Orientada a la formación médica. V. Flores. Ed. Panamericana (2015.)
- Embriología humana y biología del desarrollo. Bruce M. Carlson, 6º Ed. Ed. Elsevier (2020)

Bibliografía de Biología Celular

Textos básicos

- Cooper GM & Hausman RE. “La Célula”, 7ª y 8a Ediciones, Editorial Marbán (2017 y 2021)
- Alberts; Bray; Lewis, Raff y Watson. “Biología Molecular de la Célula”, 6ª Edición. Editorial Omega. (2017)

Bibliografía de Genética Medica

Textos básicos:

- Emery´S., Turnpenny P. “Elementos de Genética Médica”. 2022, 16ª Edición, Editorial Elsevier.
- Jorde L., Carey J., Bamshad M. “Genética Médica”. 2020, 6ª. Edición, Editorial Elsevier.

Bibliografía de Histología

Textos básicos

- Ross MH y col, “*Histología. Texto y atlas color con Biología Celular y Molecular*”. 8ª ed., Ed. Panamericana (2020)
- Geneser F, “*Histología*”. 4ª edición, 2015, Editorial Panamericana. (2015)



CRONOGRAMA DE CLASES de EMBRIOLOGÍA e HISTOLOGÍA

	EMBRIOLOGÍA		HISTOLOGÍA
TP			
	25-mar. Fecundación - SEMANA SANTA -		25-mar. Microscopia y Técnica histológica- SEMANA SANTA -
1	1-abr. Caidos en Malvinas / Fecundación	1	1-abr. Caidos en Malvinas / Microscopia y Técnica histológica
2	8-abr. Segmentación CH	2	8-abr. Epitelio de Revestimiento y Glandular
3	15-abr. Implantación	3	15-abr. Tejido conectivo no especializado
4	22-abr. Gastrulación	4	22-abr. Tejido óseo y cartilaginoso
5	29-abr. Período somítico 1	5	29-abr. Tejido muscular - Ap. Cardiovascular
6	6-may. Período somítico 2	6	6-may. Tejido Nervioso - Sistema Nervioso
7	13-may. Sistema de la contención neurosensorial	7	13-may. Tejido Linfoide. Órganos linfáticos. Piel
8	20-may. Aparato digestivo y glandulas anexas	8	20-may. Aparato Respiratorio y Aparato Urinario
9	27-may. Sistema circulatorio	9	27-may. Tubo Digestivo
10	3-jun. Aparato urinario	10	3-jun. Glandulas anexas al TD y endócrinas
11	10-jun. Aparato reproductor	11	10-jun. Aparato Genital Femenino
12	17-jun. Sistema nervioso	12	17-jun. Aparato Genital Masculino - Receptores
13	24-jun. Placentación / teratogénesis	24-jun.	Repaso
	1-jul. Semana del 1 de julio Comisión C	1-jul.	Semana del 1 de julio Comisión A
	8-jul. Semana del 8 de julio Comisión D	8-jul.	Semana del 8 de julio Comisión B
	15-jul. VACACIONES INVIERNO		15-jul. VACACIONES INVIERNO
	22-jul. VACACIONES INVIERNO		22-jul. VACACIONES INVIERNO
2do CUATRIMESTRE			
1	29-jun. Fecundación	1	29-jun. Microscopia y Técnica histológica
2	5-ago. Segmentación CH	2	5-ago. Epitelio de Revestimiento y Glandular
3	12-ago. Implantación	3	12-ago. Tejido conectivo no especializado
4	19-ago. Gastrulación	4	19-ago. Tejido óseo y cartilaginoso
5	26-ago. Período somítico 1	5	26-ago. Tejido muscular - Ap. Cardiovascular
6	2-sep. Período somítico 2	6	2-sep. Tejido Nervioso - Sistema Nervioso
7	9-sep. Sistema de la contención neurosensorial	7	9-sep. Tejido Linfoide. Órganos linfáticos. Piel
8	16-sep. Aparato digestivo y glandulas anexas	8	16-sep. Aparato Respiratorio y Aparato Urinario
9	23-sep. Sistema circulatorio	9	23-sep. Tubo Digestivo
10	30-sep. Aparato urinario	10	30-sep. Glandulas anexas al TD y endócrinas
11	7-oct. Aparato reproductor	11	7-oct. Aparato Genital Femenino
12	14-oct. Sistema nervioso	12	14-oct. Aparato Genital Masculino - Receptores
13	21-oct. Placentación / teratogénesis	21-oct.	Repaso
	28-oct.	28-oct.	
	4-nov. Integrador Semana del 4 de noviembre Com A-B	4-nov.	Integrador Semana del 4 de noviembre Com C-D
	11-nov. Integrador Semana del 11 de noviembre Com A-B	11-nov.	Integrador Semana del 11 de noviembre Com C-D
	18-nov. 1º OPCION RECUPERATORIO	18-nov.	1º OPCION RECUPERATORIO
	25-nov. 2º OPCION RECUPERATORIO	25-nov.	2º OPCION RECUPERATORIO



CRONOGRAMA DE CLASES de BIOLOGÍA CELULAR y GENÉTICA

Biología Celular 12 unidades

	25-mar.	5 SANTA/ 1. Mantenimiento y variabilidad del genoma nuclear
1	1-abr.	Caidos Malvinas /1. Mantenimiento y variabilidad del genoma nuclear
2	8-abr.	PCR, RT-PCR
3	15-abr.	Regulación del ciclo celular
4	22-abr.	Regulación de la expresión génica pretranscripcional y transcripcional.
5	29-abr.	Regulación de la expresión génica postranscripcional.
6	6-may.	Técnicas de biología celular y molecular
7	13-may.	Distribución de macromoléculas
8	20-may.	Bioenergética y metabolismo
9	27-may.	Dinámica del citoesqueleto y membranas
10	3-jun.	Integración de células en tejidos. Señalización.
11	10-jun.	Diferenciaición celular.
12	17-jun.	Muerte celular. Biología de las células neoplásicas
	24-jun.	Repaso
	1-jul.	
	8-jul.	

15-jul. VACACIONES INVIERNO

22-jul. VACACIONES INVIERNO

GENÉTICA 10 unidades

	29-jun.	Semana de repaso BC /Parcial BC sáb 03 de agosto
1	5-ago.	Genética- 1. Mutaciones /OC de parcial de BC
2	12-ago.	Técnicas de diagnóstico de mutaciones/ 1er rec BC sab 17 de agosto
3	19-ago.	Herencia monogénica autosómica dominante y recesiva/OC de rec de BC
4	26-ago.	Herencia monogénica autosómica dominante y recesiva/ 2do rec BC sáb 31/08
5	2-sep.	Meiosis. Herencia monogénica ligada a los cromosomas sexuales/OC de rec de BC
6	9-sep.	Herencia no clásica
7	16-sep.	Cromosopatías numéricas. Técnicas de diagnóstico
8	23-sep.	Cromosopatías estructurales
9	30-sep.	Herencia multifactorial
10	7-oct.	Genética y sociedad.
	14-oct.	Repaso
	21-oct.	Repaso /Parcial Genética sab 26 de octubre
	28-oct.	
	4-nov.	1er Rec Genética sab 9 de nov
	11-nov.	
	18-nov.	
	25-nov.	2do rec Genética sab 23 de nov



2- PÁGINA WEB, AULAS VIRTUALES Y REDES SOCIALES OFICIALES PARA LAS Y LOS ESTUDIANTES:

Cada una de las materias tiene:

1-un espacio de cartelera dentro de la Página web de la Facultad de Medicina de la UBA:

https://www.fmed.uba.ar/departamentos_y_catedras/1deg-ua-departamento-de-histologia-embriologia-biologia-celular-y-genetica

2- un espacio Google Drive con material:

- **Embriología:**
<https://drive.google.com/drive/folders/1Zf0tmLh1QuBfaGONHV8H9nXTAxssjxRE?usp=sharing>
- **Histología:** <https://classroom.google.com/c/MTMxODIzNTM2Mjg1?cjc=lqocpew>
- **Biología celular:**
<https://classroom.google.com/c/MTY0MjQyNTYzODQ0?cjc=t6r632z>
- **Genética:** <https://classroom.google.com/c/MTY0MjQyNTYzODQ0?cjc=t6r632z>

3- un aula virtual propia dentro del Campus de Fmed (<https://campus.cienciasmedicas.uba.ar/>) y cuyo **acceso está restringido a los alumnos regulares** (quienes tendrán un usuario y contraseña propia de esta facultad (-@campus.fmed.uba.ar)).

4- una página web oficial dentro de la red social Facebook e Instagram:

- Buscarla en cada una de las *webpage* de las materias

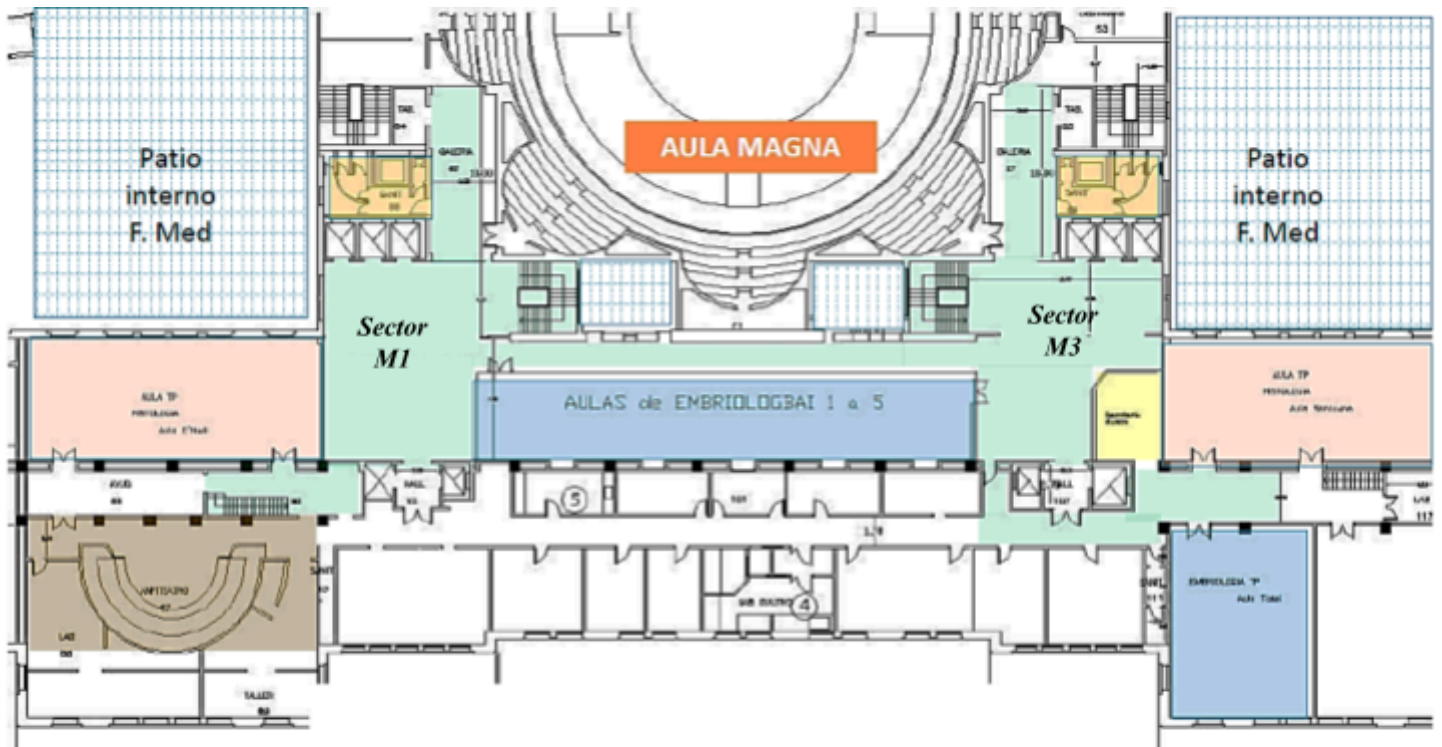
Importante: Nuestra Unidad Académica **no organiza ni participa de grupos de Whatsapp/Telegram** con las y los estudiantes, ni de otros espacios virtuales.



UBICACIÓN DE LA 1º U.A.

Paraguay 2155, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, 2º piso - Sector Paraguay

En este espacio las/los alumnos cursarán Histología, Embriología y Seminarios de Biología Celular y Genética. Las clases de Biología Celular y Genética se dictarán en el 4to piso de la sede de M. T. de Alvear de esta Facultad (M. T. de Alvear 2230).



Calle Paraguay, altura 2100



3- SECRETARIA:

Secretaria/o

Srta. Camila González Gentili
Srta Tamara Chamorro
Sra. Gabriela Nieva
Srta. Macarena Lastra

Horario de atención: VER CARTELERA EN LA WEBPAGE

Contacto: histo1docencia@fmed.uba.ar

Webpage de la Unidad Académica:

https://www.fmed.uba.ar/departamentos_y_catedras/1deg-ua-departamento-de-histologia-embriologia-biologia-celular-y-genetica



4- PROGRAMA DEL CURSO PARA ALUMNOS REGULARES DE HISTOLOGÍA

El programa que se detalla a continuación corresponde al curso de Histología para el Ciclo lectivo 2024 destinado a alumnos/alumnas regulares de la materia. Los y las Alumnos/as en condición de LIBRES deberán guiarse por el programa oficial que se transcribe al final de esta guía.

TECNICA HISTOLOGICA. Microscopio. Obtención de material. Fijación. Inclusión. Tipos y pasos. Cortes, montaje y coloración. Hematoxilina y Eosina. Coloraciones especiales. Ultraestructura celular y tisular. Concepto de tejido. Clasificación de los tejidos. Histogénesis.

TEJIDO EPITELIAL. Clasificación de los epitelios. Epitelios de revestimiento. Clasificación, criterios. Estructura y ultraestructura de los epitelios. Diferenciaciones celulares. Funciones. Relaciones con membranas basales: constitución de las mismas. Células mioepiteliales. Polaridad y regeneración de los epitelios. Epitelios glandulares. Clasificaciones de las glándulas. Morfología. Ultraestructura. Función. Tipos de secreción.

TEJIDOS CONECTIVOS. Concepto. Tipos de tejidos conectivos. Conectivo propiamente dicho. Clasificación. Conectivos especiales: clasificación, características. Sustancia intercelular: fibras (colágenas, elásticas y reticulares) y matriz fundamental. Características ultraestructurales y función. Composición química, características tintoriales, ultraestructura y función de las fibras. Biosíntesis del colágeno. Modelo molecular de la fibrilla colágena. Células propias del conectivo y células migrantes. Pericitos. Fibroblastos y fibrocitos. Mastocitos. Adipocitos. Ultraestructura, función, histoquímica y tinción de cada tipo celular. Células migrantes: macrófagos, linfocitos, plasmocitos y polimorfonucleares (neutrófilos y eosinófilos).

TEJIDOS ESQUELETICOS. Cartílago: Clasificación. Sustancia fundamental: composición e histoquímica. Crecimiento y regeneración. Pericondrio. Tejido óseo. Sustancia intercelular. Composición y ultraestructura. Mecanismo de depósito y remoción de la sustancia inorgánica. Células: osteoblasto, osteocito y osteoclasto. Morfología, ultraestructura y función. Osteones. Periostio y endostio. Nutrición. Osteogénesis. Osificación membranosa y endocondral. Remodelación del hueso. Influencias hormonales y nutricionales sobre el tejido óseo.

TEJIDO MUSCULAR: Clasificación. Músculo esquelético. Tipos de fibras. Organización de las fibras, miofibrillas y miofilamentos. Sarcómero: estructura y ultraestructura. Miofilamentos: estructura molecular de los mismos, componentes químicos y su localización. Bases moleculares de la contracción. Sistema de membranas: ultraestructura y función. Músculo liso. Morfología y ultraestructura. Bases estructurales de su contracción. Músculo cardíaco. Estructura y ultraestructura. Sistema de conducción. Discos intercalares. Gránulos secretorios.

TEJIDO NERVIOSO. Técnicas especiales para su estudio. Métodos para visualizar el soma, las prolongaciones, las neurofibrillas y la mielina. Neurona: soma, dendritas, axón. Ultraestructura. Sinapsis: características estructurales, ultraestructurales y funcionales. Tipos de sinapsis. Células de la glía: astrocitos, oligodendrocitos y microglíocitos. Funciones. Célula de Schwann y mielinización. Su mecanismo. Trofismo neuronal. Degeneración y regeneración del tejido nervioso. Barrera hematoencefálica. Plexos coroideos. Líquido cefalorraquídeo.

SANGRE Y HEMATOPOYESIS. Plasma y elementos figurados. Coloraciones tipo Romanovsky. Frotis de sangre. Eritrocito: cantidad, morfología, funciones. Leucocitos: tipos, fórmula leucocitaria absoluta y relativa.



Características morfológicas y funcionales de los neutrófilos, eosinófilos y basófilos. Linfocitos y monocitos. Plaquetas: cantidad, estructura, ultraestructura y funciones. Médula ósea. Comportamiento hematopoyético. Células pluripotenciales. Diferenciación eritrocítica. Eritroblastos, reticulocitos, eritrocitos, ciclo vital. Granulopoyesis. Ciclo vital del polimorfonuclear. Progenies granulocíticas, linfocíticas y monocíticas. Trombocitopoyesis.

SISTEMA LINFOIDE. Órganos linfoides primarios y secundarios. Tejido linfoide: retículo, macrófago, células interdigitantes, células dendríticas, células de Langerhans. Células linfáticas: linfocitos, linfoblastos, plasmocitos. Linfocitos T y B. Subclases. Células accesorias. Inmunoglobulinas. Respuesta inmunitaria primaria y secundaria. Células con memoria inmunológica. Células productoras de interleuquinas. Timo: organización histológica, corpúsculo de Hassall. Circulación sanguínea. Funciones. Tipos de folículos. Circulación linfática. Bazo: organización de la pulpa roja y la pulpa blanca. Zonas T y B dependientes. Circulación esplénica, su importancia.

SISTEMA CARDIOVASCULAR. Corazón. Epicardio y endocardio. Válvulas cardíacas. Sistema de conducción. Estructura general de los vasos. Ultraestructura y clasificación de los capilares. Microcirculación. Arterias: tipos, estructura de las capas. Venas: tipos, estructura.

APARATO RESPIRATORIO. Vías aéreas superiores: estructura histológica y rol en fonación, conducción y acomodamiento del aire y olfacción. Epitelio respiratorio: tipos celulares e importancia funcional. Tráquea bronquios y bronquiolos. Epitelio bronqueolar. Estructura histológica. Tipos de bronquiolos. Sistema de hematosis: conductos y sacos alveolares, alvéolos. Estructura y ultraestructura del alvéolo. Neumonocitos I y II. Macrófagos alveolares. Barrera de hematosis. Irrigación pulmonar. Intersticio alveolar: tejido conectivo, fibras elásticas, su importancia. Células neuroendocrinas de las vías aéreas. Pleura: estructura histológica.

APARATO URINARIO. Organización del mismo. Arquitectura renal: cápsula, corteza y médula. El nefrón: sus partes (corpúsculo de Malpighi: glomérulo vascular, mesangio y cápsula de Bowman, túbulo contorneado proximal, asa de Henle y túbulo contorneado distal): estructura y ultraestructura. Túbulos colectores. Papilas, cálices y pelvis renal. Estructura histológica del uréter y vejiga. Irrigación del riñón. Circulación capilar postglomerular en nefrones yuxtamedulares y corticales superficiales. Histofisiología renal: ultrafiltración, absorción, secreción, concentración y pinocitosis. Aparato yuxtglomerular: estructura y función.

APARATO DIGESTIVO. Organización general, irrigación, inervación y drenaje linfático. Lengua: estructura general. Papilas, sus tipos, corpúsculos gustativos. Glándulas intralinguales. Esófago: estructura general, glándulas. Estructura a distintos niveles. Estómago: regiones, mucosa fúndica, tipos celulares. Ultraestructura de células principales, parietales mucosas y neuroendocrinas. Histofisiología de la mucosa gástrica. Regeneración epitelial. Duodeno y yeyunoíleon: características regionales, mucosa intestinal, estructura y ultraestructura de los distintos tipos celulares. Histofisiología de la mucosa intestinal. Absorción intestinal Sistema enteroendocrino. Intestino grueso: estructura histológica del colon, apéndice secal y recto.

GLÁNDULAS ANEXAS DEL APARATO DIGESTIVO. Hígado: estructura general. Lobulillo hepático, tipos de lobulación, cápsula de Glisson, espacios porta, vías biliares intra y extrahepáticas. Hepatocito: ultraestructura, polaridad, funciones. Circulación sanguínea y biliar intrahepática. Vías biliares extrahepáticas. Vesícula biliar: estructura histológica. Páncreas exócrino: estructura histológica, acinos y conductos. Glándulas salivales mayores: estructura histológica de la parótida, submaxilar y sublingual. Tipos de acinos. Sistema canalicular.

GLÁNDULAS ENDOCRINAS. Características generales. Hipófisis: lóbulos y divisiones. Origen embriológico de sus componentes. Irrigación: sistema porta hipofisario. Técnicas especiales para el estudio de la



adenohipófisis. Tipos celulares de la adenohipófisis: citología, ultraestructura, histoquímica y función. Neurohipófisis: relación con el hipotálamo, estructura histológica. Neurosecreción. Fibras nerviosas, pituicitos y capilares. Tiroides: estructura histológica. Folículo tiroideo, su citología. Coloide: composición y función. Células parafoliculares: citología y función. Variaciones citológicas del epitelio del folículo. Paratiroides: estructura histológica. Tipos celulares, ultraestructura y función. Adrenal: corteza y médula, estructura histológica. Zonas de la corteza. Histoquímica e histofisiología de las zonas. Células cromafines, citología. Histoquímica, ultraestructura y función. Páncreas endócrino: estructura del islote de Langerhans. Tipos celulares, histoquímica, ultraestructura y función.

APARATO GENITAL FEMENINO. Ovario: epitelio ovárico, corteza e hilio. Tipos de folículos. Ovogénesis. Estructura y ultraestructura del ovocito. Zona pelúcida. Ultraestructura durante la ovogénesis y la fecundación. Líquido folicular y su significado funcional. Tecas: estructura histológica. Ovulación. Cuerpo amarillo: estructura y evolución. Células intersticiales. Atresia folicular. Ciclo ovárico. Trompas de Falopio: estructura histológica y zonas. Útero: estructura histológica del endometrio. Corion y glándulas. Ciclo endometrial: estructura histológica de la mucosa en las distintas fases. Irrigación del endometrio. Histofisiología del ciclo endometrial. Cuello uterino: estructura histológica del endo y exocervix. Vagina: estructura histológica, ciclo y citología exfoliativa. Glándula mamaria: estructura histológica de la glándula en reposo, puerperal, prepuberal y en involución. Histofisiología.

APARATO GENITAL MASCULINO. Testículo: albugínea: estructura. Túbulos seminíferos: morfología y estructura. Pared tubular. Membrana basal. Células mioideas. Epitelio seminífero: sus componentes. Espermatogonias tipo A y B, subtipos, renovación espermatogonial. Espermatocitos, meiosis. Conducta de los cromosomas X e Y. Ultraestructura del espermatocito. Divisiones meióticas I y II. Espermatocitos secundarios. Espermiogénesis, fases de la misma. Diferenciaciones nucleares y citoplasmáticas de la espermátide. Espermiación. Espermatozoide: ultraestructura de sus regiones (cabeza, cuello, pieza intermedia y final), movilidad. Proceso de la espermatogénesis. Duración. Ciclo del epitelio seminífero. Asociaciones celulares. Onda del epitelio seminífero. Células de Sertoli: citología y ultraestructura. Compartimento del túbulo seminífero. Funciones de la célula de Sertoli. Líquido intratubular. Tejido intersticial: células de Leydig: ultraestructura y función. Espermograma normal. Vías excretoras: rete testis, tubos rectos, conductos eferentes. Epidídimo: estructura histológica y función. Conducto deferente: estructura. Uretra: estructura. Pene: estructura histológica. Glándulas anexas: vesícula seminal y próstata: su estructura histológica.

SISTEMA NERVIOSO. Cerebro: sustancia blanca y corteza. Tipos y capas de la corteza. Cito y mieloarquitectura. Tipos celulares: neuronas de axón corto y largo. Organización columnar. Funciones. Cerebelo: laminillas. Capas de la corteza. Tipos celulares. Aferencias y eferencias. Glomérulo cerebeloso. Circuitos cerebelosos. Meninges y plexos coroideos. Estructura histológica. Líquido cefalorraquídeo. Médula espinal: estructura histológica. Ganglio raquídeo y simpático: estructura histológica y diferencias. Ganglios parasimpáticos intramurales.

PIEL Y GLÁNDULAS ANEXAS. Epidermis y dermis. Piel fina y gruesa. Estratos de la epidermis. Tipos celulares: queratinocitos, melanocitos, células de Langerhans, células de Merkel, ultraestructura y función de cada tipo celular. Dermis: sus estratos. Folículo piloso: estructura. Glándulas sudoríparas apócrinas y ecrinas: estructura y función. Glándulas sebáceas: estructura.

RECEPTORES SENSORIALES. Corpúsculos de Krause, Meissner y Paccini; husos musculares y órganos tendinosos de Golgi. Receptores sensoriales del gusto: corpúsculo gustativo. Células neuroepiteliales y basales: su ultraestructura y función. Mucosa olfatoria. Células olfatorias y de sostén: ultraestructura y función.



ÓRGANOS DE LOS SENTIDOS. Ojo: estructura del ojo. Esclerótica, córnea y cristalino. Células del cristalino. Coroides. Retina: histogénesis, capas y tipos celulares. Epitelio pigmentario: estructura y función. Fotorreceptores: partes, ultraestructura y función. Nutrición de los mismos. Capas plexiformes. Tipos neuronales. Histofisiología de la retina. Estructura histológica de la papila y la mácula. Glándula lagrimal: estructura. Oído interno: organización, laberinto membranoso, laberinto vestibular y conductos semicirculares. Tipos celulares. Histofisiología. Órgano de Corti. Histofisiología del laberinto coclear.

BIBLIOGRAFÍA DE HISTOLOGÍA

Textos básicos

- Ross. Histología. Texto y atlas. Correlación con biología molecular y celular. Autores: Wojciech Pawlina, 2020. 8º Edición. Editorial Wolters Kluwer
- Geneser Histología. Autores: Annemarie Brüel, Erik Ilsø Christensen, Jørgen Trandum-Jensen, Klaus Qvortrup, Finn Geneser, 2015. 4ta. Edición. Editorial Panamericana
- Brusco A, Lopez-Costa J, Loidl F, "Histología Médico-Práctica", 1º Edición, Editorial El Sevier

Todos los Atlas incorporados a los textos básicos

UNIDADES TEMÁTICAS DE HISTOLOGÍA

La cursada de Histología se desarrollará en **12 unidades temáticas:**

Unidad temática	Temas
Unidad H1	Microscopía Y Técnica Histológica <i>TP de unidad 1</i> <i>Cuestionario 1</i>
Unidad H2	Epitelio de Revestimiento y Glandular <i>TP de unidad 2</i> <i>Cuestionario 2</i>
Unidad H3	Tejido conectivo no especializado <i>TP de unidad 3</i> <i>Cuestionario 3</i>
Unidad H4	Tejido óseo y cartilaginoso <i>TP de unidad 4</i> <i>Cuestionario 4</i>



Unidad H5	Tejido muscular - Ap. Cardiovascular <i>TP de unidad 5</i> <i>Cuestionario 5</i>
Unidad H6	Tejido Nervioso - Sistema Nervioso <i>TP de unidad 6</i> <i>Cuestionario 6</i>
Unidad H7	Tejido Linfoide. Órganos linfáticos. Piel <i>TP de unidad 7</i> <i>Cuestionario 7</i>
Unidad H8	Aparato Respiratorio y Aparato Urinario <i>TP de unidad 8</i> <i>Cuestionario 8</i>
Unidad H9	Tubo Digestivo <i>TP de unidad 9</i> <i>Cuestionario 9</i>
Unidad H10	Glándulas anexas al TD y Glándulas endócrinas <i>TP de unidad 10</i> <i>Cuestionario 10</i>
Unidad H11	Aparato Genital Femenino <i>TP de unidad 11</i> <i>Cuestionario 11</i>
Unidad H12	Aparato Genital Masculino - Receptores <i>TP de unidad 12</i> <i>Cuestionario 12</i>

Cada unidad temática incluye 2 actividades: 1 TP presencial semanal y actividades virtuales asincrónicas semanales.

1. Actividad Presencial: TRABAJOS PRÁCTICOS DE HISTOLOGÍA

Los alumnos deben asistir cada semana y con carácter de obligatoriedad al turno que le fuera asignado. La mitad del alumnado cursará Histología en la primera mitad del año, y la otra mitad del alumnado la cursará en la segunda mitad del año.

Cada TP dura 1:45 hs.

El total de alumnos de una comisión se dividirá por el número de docentes asignados al turno, por lo tanto, cada alumno pertenecerá a un grupo que trabajará bajo la supervisión de un docente auxiliar.

El alumno deberá concurrir conociendo los contenidos teóricos del tema que se desarrollará en el trabajo práctico (consultar previamente el organigrama).

Los alumnos deben estar presentes 5 min antes del inicio del TP.

Cada alumno trabajará independientemente en un microscopio óptico con preparados histológicos y microfotografías sobre los que tendrán que hacer el diagnóstico fundamentado.

El desarrollo de cada trabajo práctico de Histología se detalla en la Guía de Trabajos Prácticos de Histología de la 1UA.

2. ACTIVIDAD VIRTUAL



La actividad virtual se desarrollará en el aula virtual del Campus Fmed.

En el aula virtual, los alumnos encontrarán toda la información referente a la cursada y al desarrollo de las distintas actividades.

2.1 ACTIVIDAD ASINCRÓNICA:

En el aula virtual, el alumno encontrará material multimedia con descripción de preparados histológicos y desarrollo de temas teóricos. Los videos pueden también encontrarse en:

<https://www.youtube.com/channel/UCtn0TxV2AzCFAsLJeyJkKLg/videos>

Los videos han sido elaborados por el Plantel Docente de Histología.

2.2 CUESTIONARIOS SEMANALES

Se han elaborado cuestionarios de autoevaluación que permitirán al alumno jerarquizar e integrar los conceptos histológicos.

La resolución de los cuestionarios es obligatoria.

Cada unidad temática consta de 1 cuestionario (12 cuestionarios en total) que se habilitarán semanalmente y estarán disponibles a los alumnos en el aula virtual **cada lunes y por el lapso de 7 días**. Pasado esos 7 días ya no se podrá hacer el cuestionario y esa actividad quedará como no realizada, es decir, ausente.

Hasta 2 cuestionarios sin contestar la/el alumno conserva la REGULARIDAD.

Esto implica que el/la Estudiante pierde el derecho a dar el Parcial Integrador si no ha contestado más de dos (2) cuestionarios. Al tercer "ausente" el/la alumna pierde la regularidad y alcanza la condición de Alumno/a LIBRE. Los estudiantes en condición de LIBRE ya no podrán ingresar a las Aulas Virtuales, ni rendir los Parciales Integradores. Estos alumnos pueden cursar nuevamente en el Ciclo Lectivo 2025 o dar el final en condición de LIBRE cuando se habiliten fechas a tal fin.

5- EMBRIOLOGÍA

Indicaciones iniciales para el desarrollo del curso de Embriología y Biología del Desarrollo.

Esta Cátedra solicitará que se haga una asignación diferenciada para los Alumnos/as que cursan Biología Celular y Molecular (BC) en el 1º cuatrimestre y Genética (G) en el 2do cuatrimestre respecto a la cursada de Histología o Embriología para una mejor distribución de los alumnos, y que les permitirá tener sus actividades de una manera accesible, efectiva y conservando cada alumno siempre su núcleo de compañeros/ras.

En la 1º asignación se separa a los alumnos por Materia y Unidad Académica (U.A.) en el 1º año de Carrera, es decir estaría en relación con la Unidad Académica (x ej.: se los asigna a la 1º UA de Histología, 1º UA de Anatomía y a Bioética). En la 2da asignación todos los alumnos asignados a la 1º UA se los divide en 2 grupos. Uno cursa Histología en el 1º Cuatrimestre y el otro grupo Embriología en el 1º Cuatrimestre, durante 2 hs semanales obligatorias cada una de ellas.

Ambos grupos cursan Biología Celular en el 1º cuatrimestre y Genética en el 2º cuatrimestre, durante 2 horas obligatorias semanales. De esta forma, una mejor distribución de los alumnos les permitirá poder tener sus actividades de una manera ordenada, efectiva y conservando cada alumno siempre su núcleo de compañeros/ras. En esta propuesta de enseñanza de Biología Celular y genética en el Ciclo Lectivo 2024 involucramos tareas asincrónicas –basadas en ejercicios o videos puestos en la web page- en las Aulas Virtuales.

El 50% de los alumnos cursa Histología (Comisiones A y B en la 1er mitad del año) y el otro 50% cursa



Embriología (Comisiones C y D en la 1er mitad del año). Y el 100% Biología Celular en la 1era mitad del año y Genética en la segunda.

Bibliografía:

La bibliografía representa un desafío para los Alumnos ya que no hay a la fecha un texto que abarque el 100% de los temas dictados en la materia, ni el enfoque o su extensión. Dicho esto, se sugiere que para el desarrollo de los temas que abarcan la materia la/el Alumno se respalde en uno de los "textos básicos" y complemente con otros.

Textos básicos

- *Embriología Humana Bases moleculares y celulares de la histogénesis, la morfogénesis y las alteraciones del desarrollo.* Orientada a la formación médica. V. Flores. Ed. Panamericana 2015.
- *Embriología humana y biología del desarrollo.* Bruce M. Carlson, 5º ed, Ed. Elsevier 2014 o 6º ed 2020

PROGRAMA DEL CURSO PARA ALUMNOS REGULARES DE EMBRIOLOGÍA HUMANA y BIOLOGÍA DEL DESARROLLO

El programa que se detalla a continuación corresponde al curso de Embriología para el Ciclo lectivo 2022 destinado a alumnos/alumnas regulares de la materia. Los y las Alumnas en condición de LIBRES deberán guiarse por el programa oficial que se transcribe al final de esta guía.

CONCEPTOS GENERALES de Embriología y Biología del Desarrollo

FECUNDACION

Concepto y etapas. Ovulación y transporte de ovocito II. Cambios que experimenta el espermatozoide durante su paso por el tracto genital masculino, maduración y el tracto genital femenino, capacitación. Mecanismos de transporte del espermatozoide: movimiento flagelar, movimiento ciliar y contracciones musculares. El oviducto como reservorio de espermatozoides, rol de la mucosa ístmica.

Encuentro de las gametas: adhesión del espermatozoide a la membrana pelúcida: reconocimiento e interacción con la ZP3 y ZP4. Desencadenamiento de la reacción acrosómica e hiperactivación de los espermatozoides. Mecanismos de penetración de la membrana pelúcida. Mecanismos de fusión de las membranas plasmáticas del ovocito y el espermatozoide.

Activación del ovocito: rol de los receptores de membrana y de las vías de señalización intracelular. Bloqueo de la polispermia: bloqueo rápido y reacción cortical o de zona. Entrada al ovocito II de factores solubles del citoplasma del espermatozoide y del centrosoma paterno.

Activación del programa de desarrollo: fosfolipasa C tipo ζ , cinética de calcio y vías de señalización en el cigoto dependientes de calcio. Formación y sincronización de los pronúcleos masculino y femenino: descondensación del núcleo espermático y conclusión de la división meiótica del ovocito II. Anfimixis e inicio de la segmentación. Alteraciones de la fecundación.

PERÍODO DE SEGMENTACIÓN

Definición: consecuencias de la segmentación. Conceptos de tipo de segmentación segmentación holoblástica, rotacional y asincrónica en el Humano. Formación de la mórula y del blastocisto. Comportamientos celulares temporal y espacialmente organizados: características de las mitosis durante la segmentación y control del ciclo celular durante la segmentación o clivaje. Control espacial de los fenómenos



de la segmentación bajo control genético materno.

Polarización de las blastómeras y el de compactación del cigoto: eventos morfogenéticos de la segmentación mediados por adhesividad célula-célula. Formación de las uniones intercelulares durante la primera semana de vida. Cavitación del cigoto.

Primera determinación y diferenciación: diferenciación de las células del trofoblasto y del macizo celular interno. La primera determinación como expresión de combinatorias de factores de transcripción específicos de tipo celular en las blastómeras de la mórula. La no equivalencia de las blastómeras de la mórula temprana en los embriones de los Humanos. Papel de las señales externas y de las interacciones núcleo-citoplasmáticas en la especificación de tipo celular. Control materno de la segmentación y activación del genoma embrionario. Concepto de totipotencialidad. Inicio de la diversidad celular en sistemas con capacidad regulativa.

Concepto de sistemas con capacidad regulativa y en "mosaico". Transporte y nutrición del embrión durante la primera semana del desarrollo.

PERÍODO DE IMPLANTACIÓN

Segunda semana del desarrollo: anatomía del embrión de segunda semana del desarrollo. Formación del embrión bilaminar a partir del embrioblasto.

Evolución del trofoblasto: interacciones entre el trofoblasto y la mucosa uterina. Invasión del estroma endometrial como disparador de la formación de sinciotrofoblasto y citotrofoblasto. Invasión de estroma y desarrollo de la reacción decidua. Mecanismos maternos y fetales involucrados en el proceso de implantación del embrión en el endometrio.

Evolución del embrioblasto: invasión del estroma endometrial como disparador de la formación de la formación del epiblasto y del hipoblasto.

PERÍODO DE GASTRULACIÓN

Evolución del epiblasto e hipoblasto. Diferenciación de los amnioblastos y formación de la cavidad amniótica. Migración del hipoblasto y formación del saco vitelino primitivo. Anatomía del embrión de período de gástrula.

Evalución del epiblasto: formación de la línea primitiva y del organizador primario. Período de línea primitiva corta y formación del mesodermo extraembrionario. Bases celulares y moleculares involucradas en la formación de la línea primitiva y del organizador primario. Aporte celular del organizador a las estructuras axiales del embrión: formación de mesodermo precordial y notocorda. Concepto de cilio primario y rol de los cilios primarios del nodo en la determinación de la asimetría derecha-izquierda. Introducción a la determinación de placa neural, crestas neurales y placodas.

Consecuencias de la gastrulación: formación de las hojas embrionarias primitivas. Evidencia de un sistema de ejes embrionarios: polaridad antero-posterior, dorso-ventral y medio-lateral. Determinación de un sistema nervioso. Formación y evolución de los mesodermos paraaxial, intermedio y lateral.

Ejes embrionarios durante la gastrulación: determinación y expresión de los mismos.

Polaridad del embrión. Concepto de información posicional y simetría bilateral visceral. Bases celulares y moleculares de la instalación de la asimetría derecha-izquierda.

Embarazos gemelares: mecanismo de formación de embarazos gemelares monocigóticos y dicigóticos. Evolución de los anexos en los distintos tipos de embarazos múltiples.

PERÍODO SOMÍTICO

Adquisición de la forma cilíndrica: pasaje del estado de embrión plano al de cilíndrico. Bases celulares de este proceso. Plan anatómico básico de los cordados: adquisición de la complejidad estructural correspondiente al plan anatómico básico de los cordados. Descripción de los principales procesos que ocurren durante este período. Establecimiento de los ejes corporales céfalo-caudal, dorso-ventral y medio-lateral. Relación de estos ejes corporales con los instalados durante el estadio de gástrula.



Anatomía -interna y externa- de embriones humanos del período somítico: embrión de 14 pares de somitas –Heuser-, embrión de 28 y el de 35 pares de somitas. Adquisición de la forma cilíndrica y formación de un tubo neural, un intestino primitivo y un mesodermo intraembrionario.

Evolución del mesodermo paraaxil. Mesodermo paraaxil no segmentado o cefálico. Bases celulares y moleculares de la formación de los somitas: reloj de segmentación, frente de onda y frente de determinación. Desarrollo de los somitas: esclerotomo, dermatomo, miotomo y sindetomo.

Evolución del mesodermo intermedio Mesodermo intermedio: organización cefalo-caudal del mesodermo intermedio: pronefros, mesonefros y metanefros. Organización medio-lateral del mesodermo intermedio: gonadas y aparato excretor.

Evolución del mesodermo lateral: mesodermo lateral: esplacno y visceropleura. Bases celulares y moleculares que llevan a la delimitación del celoma. Regiones del celoma intraembrionario. Establecimiento del campo cardiogénico.

Mesénquima o blastema caudal: organización de los segmentos lumbo-sacros del embrión.

Crestas neurales y formación del mesénquima de los arcos branquiales: mesodermo paraaxil no segmentado y crestas neurales cefálicas. Crestas neurales cefálicas y troncales: bases celulares y moleculares de su formación. Derivados de cada una de estas poblaciones.

Concepto de metamerización. Organización metamérica de crestas neurales, sistema nervioso, mesodermos paraaxil y mesodermo intermedio. Identidad de los segmentos corporales: gradiente morfogénicos en el eje antero-posterior y expresión de genes con dominio homeótico –Hox y no Hox-. Establecimiento del código Hox.

Evolución del aspecto externo del embrión durante el período somítico. Pedículo de fijación, amnios y formación del anillo umbilical: estructura del cordón umbilical primitivo.

Concepto de campo morfogénico: morfógenos y poblaciones competentes. Instalación de información posicional en el campo. Ejes y polaridades del campo morfogénico. Poblaciones estructurales e informativas en el campo. Interacciones epitelio-mesenchimáticas durante la morfogénesis del campo.

Organización interna de aparatos y sistemas durante el período somítico: aparato circulatorio del embrión de período somítico. Establecimiento de la circulación sanguínea primitiva. Aparato digestivo del embrión de período somítico: regiones, límites y mesénquimas asociados. Sistema nervioso del embrión de período somítico: segmentación antero-posterior y dorso-ventral. Concepto de rombómeras y neurómeras.

IMPLANTACIÓN Y PLACENTACIÓN

Implantación: mecanismos que intervienen en el proceso de implantación del embrión en el endometrio. Interacciones entre la mucosa endometrial y el trofoblasto. Formación y evolución del trofoblasto veloso y extraveloso. Estructura y función de las velosidades coriales. Sitios anormales de implantación y alteraciones del desarrollo de la placenta.

Estructura de la placenta: placas deciduales y coriónicas. Estructura y función de las velosidades coriales. Establecimiento de la circulación fetoplacentaria. Estructura, función y evaluación de la membrana vasculosinicial. Establecimiento de la circulación sanguínea útero-placentaria. Concepto de lóbulo placentario y de cotiledón.

Función de la placenta: síntesis y secreción de hormonas peptídicas y esteroideas. Concepto de unidad materno-feto-placentaria. Inmunología de la gestación.

Anexos placentarios: amnios, cordón umbilical y membrana corioamniótica.

DESARROLLO DEL SISTEMA DE LA CONTENCIÓN NEUROSENSORIAL.

Evolución de las placodas y crestas neurales cefálicas: determinación del área de preplacoda y su evolución en placodas y crestas neurales. Identidad de segmento y migración de las crestas neurales



craneales. Relación entre crestas neurales y mesodermo paraaxil. Tabicamiento de la región del estomodeo: formación y crecimiento de los procesos mesenquimáticos para la delimitación de las regiones de órbitas, nariz, boca, oído y cuello. La región de la cara como región anatómica que alberga a los órganos de los sentidos. Identidad de segmento de las crestas neurales y código Hox.

Desarrollo de la cara: evolución del proceso frontonasal y su papel en la formación del dorso y alas de la nariz. Evolución de los procesos maxilares y mandibulares. Proceso frontonasal y la formación del tabique nasal y del paladar primario. Formación de los procesos palatinos para la formación del paladar secundario. Mecanismos de fusión entre procesos. Concepto de fusión real o mesodermización y fusión aparente o consolidación remodeladora. Evolución de la cavidad nasal. Anomalías del desarrollo de la cara: etiología y patogenia de algunas anomalías del desarrollo típicas relacionadas con fallas en los procesos normales del desarrollo del proceso frontonasal y de los procesos maxilares y mandibulares. Desarrollo normal y anomalías del desarrollo de la lengua.

Desarrollo de la región del cuello: evolución de los arcos branquiales. Relación entre los tejidos mesenquimáticos y los tejidos ectodermo y endodermo. Anomalías del desarrollo del cuello: etiología y patogenia de algunas anomalías del desarrollo típicas: quistes y fístulas.

DESARROLLO DE LOS MIEMBROS

establecimiento del campo de los miembros. Morfogénesis temprana del esbozo. Origen de esqueleto y músculos, inervación, vascularización. Aspectos anatómicos, histogénesis de los diferentes tejidos que los componen, mecanismos moleculares involucrados. Anomalías del desarrollo: ejemplos relacionados con fallas en los procesos normales del desarrollo.

DESARROLLO DEL SISTEMA CARDIOVASCULAR

Formación del corazón: formación de la placa cardiogénica o campo cardiogénico. Determinación progresiva de las células cardiogénicas y la formación del corazón tubular primitivo. Poblaciones celulares extra campo cardíaco que conforman el corazón tubular primitivo. Campo cardiogénico primario y secundario. Cavidades cardíacas primitivas: tabicamiento auricular, ventricular y tronco-conal. Bases celulares y moleculares del tabicamiento. Morfogénesis e histogénesis cardíaca. Desarrollo del sistema de conducción del corazón. Anomalías del desarrollo cardíacas: etiología y patogenia de algunas anomalías del desarrollo típicas relacionadas con fallas en los procesos normales del desarrollo cardíaco: comunicación interventricular e interauricular, tetralogía de Fallot.

Desarrollo de los vasos arteriales y venosos: conceptos de vasculogénesis y angiogénesis. Bases celulares y moleculares de estos procesos. Evaluación de los principales vasos venosos y arteriales. Morfogénesis e histogénesis de los vasos arteriales, venosos y linfáticos.

Anomalías del desarrollo de los vasos sanguíneos: etiología y patogenia de algunas anomalías del desarrollo típicas relacionadas con fallas en los procesos normales del desarrollo de los vasos: cardíaco cayado aórtico derecho, persistencia del conducto arterioso, coartación de la aorta, cayado aórtico doble.

Circulación sanguínea fetal: circulación de la sangre en el embrión, en el feto y las modificaciones circulatorias postnatales. Función cardíaca fetal y su evolución con el desarrollo fetal.

DESARROLLO DEL APARATOS DIGESTIVO Y RESPIRATORIO

Desarrollo del aparato digestivo: Formación del tubo intestinal -intestino primitivo- durante la adquisición de la forma cilíndrica. Regiones, límites y mesénquimas asociados de los intestinos anterior, medio y posterior. Desarrollo del **intestino anterior faríngeo:** límites, mesénquimas asociados, vasos y esbozos. Desarrollo y derivados de las bolsas faríngeas. Bases celulares y moleculares de la determinación de los esbozos. Anomalías del desarrollo de la región. Desarrollo del **intestino anterior caudal:** límites, mesénquimas asociados y esbozos. Bases celulares y moleculares de la determinación de los esbozos. Anomalías del desarrollo del intestino anterior región caudal. Desarrollo del **intestino medio:** límites, mesénquimas asociados, vasos y esbozos. Rotación de las asas intestinales: hernia umbilical fisiológica.



Bases celulares y moleculares de la determinación de los esbozos. Anomalías del desarrollo de la región. Desarrollo del **intestino posterior**: límites, mesénquimas asociados y esbozos. Bases celulares y moleculares de la determinación de los esbozos. Tabicamiento de la cloaca. Anomalías del desarrollo del intestino anterior región caudal.

Desarrollo de las glándulas anexas: Desarrollo normal y anormal del páncreas, hígado, vesícula biliar y glándulas salivales.

Desarrollo del aparato respiratorio: Desarrollo del esbozo laringo-traqueo-bronco-pulmonar. Desarrollo de los músculos y cartílagos de la laringe, tráquea, bronquios y pulmones. Aspectos anatómicos e histogénesis de los diferentes tejidos que los componen, mecanismos moleculares involucrados. Síntesis y secreción de surfactante pulmonar: importancia en el desarrollo fetal y en la vida postnatal. Anomalías del desarrollo del aparato respiratorio.

Cavidades corporales y mesos: Formación de celoma. Tabicamiento del celoma: diafragma y membrana pleuro pericárdica. Aspectos anatómicos e histogénesis de los diferentes tejidos que los componen, mecanismos moleculares involucrados. Desarrollo del diafragma.

DESARROLLO DEL APARATO URINARIO.

Desarrollo del mesodermo intermedio: formación de las crestas urinarias: pronefros, mesonefros y metanefros. Formación y evolución del conducto mesonéfrico de Wolff. Desarrollo del brote ureteral: bases celulares y moleculares involucradas.

Desarrollo normal y anormal del riñón definitivo: interacciones instructivas y permisivas involucradas en el desarrollo del riñón definitivo. Nefronogénesis y desarrollo de pelvis renal, cálices y conductos colectores. Bases celulares y moleculares involucradas. Polaridad celular (tisular) planar y desarrollo del nefrón. Concepto de polaridad celular planar. Función renal durante la vida prenatal y modificaciones luego del nacimiento. Anomalías del desarrollo: ejemplos relacionados con fallas en los procesos normales del desarrollo renal.

Desarrollo del seno urogenital: vejiga y uretra. Anomalías del desarrollo: ejemplos relacionados con fallas en los procesos normales del desarrollo.

DESARROLLO DEL APARATO GENITAL.

Desarrollo del mesodermo intermedio: formación de las crestas gonadales en el mesonefros. Formación y evolución del conducto mesonéfrico de Wolff el de Müller. Períodos del desarrollo: estadio bipotencial de gónadas. Diferenciación sexual de las gonadas: bases celulares y moleculares de la diferenciación sexual. Histogénesis de las gonadas. Evolución de los conductos de Wolff y de Müller, mesénquimas asociados y bases celulares y moleculares del proceso de formación de las vías espermáticas y del oviducto. Mecanismos hormonales y moleculares involucrados en la diferenciación del aparato genital masculino y femenino: andrógenos, hormona antimülleriana e INSL3. Dimorfismo sexual en el sistema nervioso y otros órganos. Histogénesis de las glándulas anexas.

Desarrollo del seno urogenital: desarrollo de la uretra y próstata en el hombre. Desarrollo de uretra y vagina en la mujer. Estadios de desarrollo bipotencial y diferenciado. Bases celulares y moleculares.

Desarrollo de los sistemas genitales masculino y femenino. Diferenciación de los testículos y los ovarios. Derivados definitivos de los conductos de Wolff y de Müller. Derivados genitales del seno urogenital. Formación de los genitales externos masculinos y femeninos. Descenso de los testículos y de los ovarios.

DESARROLLO DEL SISTEMA ENDOCRINO

Desarrollo del sistema endocrino: bases celulares, bases moleculares e histogénesis de: hipófisis, tiroides, paratiroides, páncreas endocrino, corteza y médula adrenal. Maduración funcional de las glándulas. Anomalías del desarrollo: ejemplos relacionados con fallas en los procesos normales del desarrollo.



DESARROLLO DEL SISTEMA NERVIOSO.

Desarrollo del sistema nervioso: interacciones instructivas y permisivas involucradas en la determinación y diferenciación de la placa neural. Formación del tubo neural primitivo: bases celulares y moleculares involucradas en el cierre y regionalización del tubo neural. Concepto de neurómeras y de rombómeras. Desarrollo de las vesículas encefálicas y de la médula espinal. Identidad de segmento de los diferentes segmentos del tubo neural.

Organización antero-posterior, dorsoventral y radial del tubo neural durante el desarrollo. Evolución de las placas alares, basales, del piso y del techo. Bases celulares y moleculares de la determinación de neuronas asociativas y motoras. Evolución y derivados de la médula espinal, mielencéfalo, metencéfalo, mesencéfalo, diencefalo y telencéfalo. Desarrollo y organización del sistema nervioso periférico.

Determinación y diferenciación de neuronas y glía: cinética de proliferación del neuroepitelio. Células neuroglioprogenitoras. Migración neuronal y corticogénesis en el Humano.

Formación de neuritas y sinaptogénesis: cono de crecimiento y sinaptogénesis. Mielinización del sistema nervioso central y periférico en el feto.

Desarrollo del sistema nervioso periférico: aspectos anatómicos e histológicos.

Anomalías del desarrollo: ejemplos relacionados con fallas en los procesos normales del desarrollo.

ANOMALÍAS CONGENITAS. DIAGNOSTICO PRENATAL

Anomalías del desarrollo y enfermedades congénitas: concepto de anomalía del desarrollo y de enfermedad congénita. Mecanismos de producción. Importancia y frecuencia.

Teratología. Concepto de teratógeno. Potenciales teratógenos: clasificación y ejemplos. Concepto de umbral y establecimiento de las anomalías del desarrollo. Concepto de período crítico.

Causas ambientales de anomalías congénitas. Agentes teratógenos infecciosos, químicos, radiaciones y factores nutritivos o metabólicos maternos: mecanismos de acción sobre los procesos normales del desarrollo. Ejemplos de diagnóstico, prevención y frecuencia de anomalías congénitas:

Síndrome Alcohólico Fetal.

Talidomida.



6- BIOLOGIA CELULAR

Hay 2 actividades principales: Síntesis conceptuales (en forma de Seminarios que se dictan en el 2do piso, sector Paraguay) y talleres (que se dictan en la sede MT de Alvear)

Las **síntesis conceptuales (SC) de BC** tienen por objetivo aportar una guía de los conocimientos principales que deben adquirir durante la cursada de la materia.

Los **talleres de BC** tienen por objetivo que puedan aplicar los conocimientos de la materia en la resolución de problemas (describir eventos que estudian en Histología o Embriología a través de los mecanismos celulares y moleculares que estudian en BC, resolver problemas científicos y casos clínicos a través de los conocimientos adquiridos en BC). El propósito es que el alumno/a comprenda que la BC y molecular es fundamental para la comprensión de la mayoría de las materias que cursa en la carrera y que le será útil para la formación continua como graduados y para la práctica diaria como médicos. Los ejemplos utilizados en las síntesis conceptuales y en los talleres se presentan para facilitar la comprensión de los conceptos enseñados, para EJEMPLIFICAR la utilidad de los mismos y para que sirvan de base para resolver futuros ejercicios. Los alumnos/as no deben aprender los aspectos clínicos de las patologías presentadas en las síntesis conceptuales y en los ejercicios de los talleres.

Al final de cada taller se encuentran preguntas tipo elección múltiple que respetan la modalidad de las utilizadas en el parcial de Biología Celular. Dichas preguntas se clasifican en dos grupos: 1) preguntas que en conjunto hacen referencia a un caso problema (5 preguntas sobre distintos temas relacionadas con el caso problema planteado al principio de estas preguntas) y 2) preguntas sueltas que evalúan distintos temas de la materia.

CONTENIDOS DE BIOLOGÍA CELULAR Y MOLECULAR (CRITERIO: ENFOQUE DESDE LOS PROCESOS CELULARES)

BLOQUE 1: FLUJO DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA Y CONTROL NUCLEAR DE LA ACTIVIDAD CELULAR

Unidades 1 y 2: Mecanismos moleculares que participan en el mantenimiento y la variabilidad del ADN nuclear

-Mantenimiento: Replicación del ADN: características y fases. Sistemas/Mecanismos de reparación del ADN.

-Variabilidad: Mutaciones. Mutaciones en células somáticas y en células germinales.

Reproducción sexual. Reorganización del ADN: Recombinación homóloga, recombinación sitio específica, transposición (vía intermediarios de ADN/ARN), amplificación génica.

-Replicación de ADN in vitro: PCR (Reacción en cadena de la polimerasa) y RT-qPCR (PCR cuantitativa con retrotranscripción).

Unidad 3: Ciclo celular, control de la proliferación celular

-Poblaciones celulares. Proliferación celular. Citometría de flujo. Índice mitótico.

-Ciclo celular: etapas. Regulación del ciclo celular: Regulación de la síntesis, degradación y actividad de los complejos ciclinas-quinasas. Puntos de control del ciclo celular. Punto de restricción. Acción de factores de crecimiento extracelulares. Regulación de los mecanismos moleculares de la división celular (fase M). Mitosis y Meiosis.



-Pérdida de control del crecimiento normal. Mutaciones oncogénicas en los genes que codifican para las proteínas que promueven y que inhiben la proliferación celular (pérdida del control del ciclo celular).

Unidades 4 y 5: Regulación de la expresión génica

-Flujo de la información genética. Mecanismos de transcripción y maduración de los ARNs.

Mecanismos de traducción del ARNm. Regulación de la función de los productos finales.

-Control pretranscripcional, transcripcional y postranscripcional de la expresión génica en células eucariotas. Relación entre la estructura cromatínica y la transcripción. Remodelación de la cromatina. Acetilación/desacetilación de histonas (código histona), Metilación del ADN. Control combinatorio de la transcripción mediado por múltiples factores específicos y cofactores.

Splicing alternativo y su regulación. Regulación de la transcripción por ARNs no codificantes. Regulación de la traducción y de la vida media de los ARNs mensajeros. Rol de los microARNs. Regulación de la vida media y de la funcionalidad de las proteínas,

Regulación de la expresión génica con efectos de larga y corta duración.

Unidad 6 y 7: Técnicas de estudio en Biología celular y molecular

- Fraccionamiento subcelular, extracción de ADN; electroforesis de ácidos nucleicos y proteínas.

-Técnicas de estudio de localización y función de proteínas: fraccionamiento subcelular;

Inmunohistoquímica/ inmunofluorescencia; Western blot,

-Fundamentos de PCR como modelo de replicación del ADN in vitro.

-Introducción a técnicas de ADN recombinante (generación de proteínas de fusión; vectores de expresión; animales transgénicos, método de CRISPR-cas, como herramientas de estudio de la función génica; Fundamentos, utilidades y aplicaciones.

BLOQUE 2: MANTENIMIENTO DE LA ESTRUCTURA CELULAR Y ADQUISICION DE POLARIDAD CELULAR

Unidad 8: Compartimentalización celular y dinámica de biomembranas. Síntesis y distribución de macromoléculas.

-Membrana plasmática: compartimentalización, permabilidad y mecanismos de transporte. Compartimientos intracelulares: núcleo, citosol, sistema de endomembranas (peroxisomas), mitocondrias. Sistema de endomembranas: composición y funciones. Distribución de organelas por los componentes del citoesqueleto. Síntesis y distribución de macromoléculas: Señales de distribución. Formas de pasaje de macromoléculas entre los compartimientos (por compuerta, por transportadores, vesicular).

Procesamiento postraduccional de proteínas, regulación de la vida media de proteínas.

Transporte de biomembranas.

-Concepto de nanotubos: ultraestructura y dinámica.

-Concepto de exosomas (vesículas liberadas al espacio extracelular): ultraestructura y dinámica.

Unidad 9: Dinámica del citoesqueleto y de las biomembranas: Estructura y polaridad celular, transporte intracelular, migración y división celular.

-Microtúbulos: polimerización y despolimerización, estabilización diferencial por proteínas asociadas, proteínas motoras y transporte de vesículas y de componentes del citoesqueleto.

Organizaciones estructurales formadas por microtúbulos y proteínas asociadas. Organización diferencial durante la interfase y la fase M

-Microfilamentos: polimerización y despolimerización, estabilización diferencial por proteínas asociadas, proteínas motoras y transporte de vesículas y de componentes del citoesqueleto.

Aparato de Golgi y distribución de biomembranas. Endosomas y reciclado de membranas, exocitosis, endocitosis.



-Filamentos intermedios: composición, polimerización y despolimerización, resistencia mecánica, anclaje y adhesión celular, organización de la envoltura nuclear.

Ejemplos:

-Migración celular direccional: señalización extracelular, adhesión celular, dinámica del citoesqueleto y de las biomembranas.

-Contracción muscular: señalización inter e intracelular, dinámica del citoesqueleto y adhesión celular. Membrana plasmática y permeabilidad. Retículo endoplasmático y regulación de la concentración de calcio, Microfilamentos y miosina como proteína motora. Filamentos intermedios (desmina) y anclaje y adhesión celular.

-Epitelios: polaridad celular, adhesión de larga duración y resistencia mecánica.

Centrosoma, microtúbulos y polaridad celular. Filamentos intermedios y moléculas de adhesión como mediadores de resistencia mecánica,

-Fecundación: dinámica de biomembranas y citoesqueleto. Reacción acrosómica y reacción cortical como ejemplos de exocitosis. Fusión de membranas.

-División celular: dinámica del citoesqueleto y de las biomembranas. Microtúbulos y formación del huso mitótico.

Microfilamentos y citocinesis.

Desorganización y reorganización del sistema de endomembranas.

Unidad 10: Bioenergética celular. Procesos metabólicos celulares.

-Obtención de energía. Transportadores (carriers de alta energía). Oxidación de glucosa y ácidos grasos. Generación de la fuerza protón-motriz para los procesos que requieren energía.

-Mitocondrias: estructura y función. Fusión y fisión y relación con la funcionalidad mitocondrial. Compartimentos involucrados en la bioenergética celular.

-Funciones de las mitocondrias relacionadas con la muerte celular programada, la regulación de la concentración de calcio y la esteroidogénesis.

-Técnicas de fraccionamiento subcelular y submitocondrial para el estudio de componentes mitocondriales. de las mitocondrias.

-Peroxisomas: estructura y funciones.

BLOQUE 3: INTEGRACIÓN CELULAR EN UN ORGANISMO PLURICELULAR

Unidad 11: Integración de células en tejidos

-Concepto y componentes de un nicho celular. Matriz extracelular. Adhesiones célula-célula; célula-matriz. Transformación celular-pérdida de adhesión.

-La matriz extracelular en tejidos epiteliales y en tejidos no epiteliales.

-Remodelación de matrices. Rol de las metaloproteasas.

Unidad 12: Señalización inter e intracelular

-Interacciones célula-matriz y célula-célula (cerca y a distancia: autócrino; yuxtacrino, parácrino, endocrino)

- Vías y redes de señalización y transducción: tipos de moléculas señalizadoras; tipos de receptores; moléculas adaptadoras, cascadas de amplificación intracelular, redes de transducción, retroalimentación, relaciones cruzadas y redundancia.

Análisis de las vías de señalización:

a) según criterio topológico: vías de señalización con amplificación de señal global en la célula/ vías de señalización localizada: balsas lipídicas (microdominios de membrana y señalizaciones focales) y su importancia biomédica.

b) según criterio funcional: vías de señalización que regulan expresión génica/ vías de señalización que



regulan permeabilidad de membrana / vías de señalización que regulan dinámica del citoesqueleto (remodelación)/ vías de señalización que regulan actividades metabólicas.

c) vías de señalización a analizar:

Vías de señalización con receptor acoplado a proteína G: cAMP-PKA-CREB /// PLC-IP3 y DAG Vías de señalización con receptor tirosina kinasa (RTK): Ras-MAPkinasas (Erk) /// PI-3 kinasa-Akt Vías de señalización de hormonas esteroideas (Dominios HRE en genes diana)

Vías de señalización bidireccionales EphA/B-EphrinA/B

Unidad 13: Diferenciación celular en organismos multicelulares.

-Diferenciación celular. Regulación de la expresión génica en la diferenciación celular en respuesta a señales ambientales.

-Potencialidad Evolutiva. Totipotencialidad. Pluripotencialidad. Divisiones celulares simétricas

-asimétricas y su relación con destinos celulares. Polaridad celular y su relación con destinos celulares. Stems cells. Clonación. Compromiso, especificación y diferenciación durante el desarrollo embrionario. Identidad de posición durante el desarrollo embrionario. Concepto de morfógeno. Citodiferenciación durante el desarrollo embrionario.

Unidad 14: Muerte celular programada

Muerte celular: tipos de muerte celular y mecanismos moleculares participantes, Muerte celular programada (apoptosis). Rol de las caspasas.

Unidad 15: Biología celular en la célula tumoral

Proteínas codificadas por protooncogenes. Proteínas codificadas por genes supresores de tumores. Pérdida de control del crecimiento normal. Mutaciones oncogénicas en las proteínas que promueven la proliferación celular. Mutaciones que provocan la pérdida de la inhibición del crecimiento celular y control del ciclo celular.

Concepto de neoplasia. Adquisición de fenotipo invasivo. Crecimiento tumoral y metástasis.

Tropismo celular metastásico. Angiogénesis tumoral.

-Enfoques moleculares para el diseño de estrategias para el tratamiento de neoplasias.

BIBLIOGRAFÍA DE BIOLOGÍA CELULAR Y MOLECULAR

Textos básicos

-Cooper GM & Hausman RE. "La Célula". 2017 o 2021, 7ª u 8ª ediciones, Editorial Marbán

-Alberts; Bray; Lewis, Raff y Watson. "Biología Molecular de la Célula". 2017, 6ª Ed. Editorial Omega.

Textos de consulta

Lodish H y col. "Biología celular y molecular". 2016 a 2023, 7ª a 9a Ediciones, Editorial Panamericana.



7- GENÉTICA: CONTENIDOS

GENOMA HUMANO Tamaño y organización del genoma humano. Genoma nuclear y mitocondrial. Comparación del genoma humano con el genoma de otras especies. Tipos de secuencias de ADN: repetitivas, de secuencia única. ADN codificante y no codificante. Concepto de gen. Concepto de locus y alelo. Características de un gen humano promedio. Conceptos de genotipo y fenotipo. ¿Cómo se logró conocer y caracterizar las secuencias del genoma humano? Secuenciación de ADN. Método de Sanger y métodos de secuenciación de alto rendimiento (high-throughput). Técnicas involucradas en la caracterización del transcriptoma: Aplicación de métodos de alto rendimiento para secuenciar ARN (RNA-seq) Proyecto ENCODE. Proyecto POBLAR Argentina.

MUTACIONES Mutaciones: definición y clasificación. Mecanismos mutacionales. Agentes considerados mutagénicos. Mutaciones en la evolución. Distinción entre los conceptos de: variante wild type (salvaje); patológica, de significado incierto y polimorfismos. Familias génicas. Pseudogenes. Mutaciones en células somáticas y en células germinales. Concepto de mosaicismo. Conceptos de genotipo y fenotipo. Efectos fenotípicos de las mutaciones en diferentes niveles de organización de un individuo. Concepto de anomalías congénitas. Clasificación etiopatológica: monogénicas, cromosómicas, multifactoriales y ambientales. Heterogeneidad genética y fenocopias.

TECNICAS DE BIOLOGIA MOLECULAR APLICADAS A LA INVESTIGACION Y DIAGNOSTICO EN

GENETICA Técnicas involucradas en la caracterización del genoma: Extracción de ADN. Utilización de Enzimas de restricción, Electroforesis de los ácidos nucleicos. Secuenciación de ADN. Método de Sanger y métodos de secuenciación de alto rendimiento (high-throughput). Southern blot; PCR y subtipos (alelo específico, RFLP: Restriction Fragment Length Polymorphism). Aplicación en la detección de variantes y su aplicación en pruebas de paternidad e identificación forense. Concepto de haplotipo. Uso de modelos animales y técnicas de biología molecular en investigación biomédica: Bibliotecas génicas. Vectores. Obtención de ratones knock-out y knock-in mediante la técnica de CRISPR/Cas.

PATRONES DE HERENCIA CLASICA I Características de la herencia monogénica mendeliana. Conceptos de dominancia y recesividad. Características diferenciales entre los patrones de herencia: autosómico dominante, autosómico recesivo. Correlación genotipo-fenotipo. Aplicación de los conceptos de: variante wild type (salvaje); patológica y polimorfismo. Conceptos de: homocigota; heterocigota; compuesto heterocigota y hemicigota. Variabilidad de las manifestaciones fenotípicas: expresividad variable; penetrancia incompleta; modulación por producto de genes modificadores. Aplicación del concepto de Patrón de herencia autosómico dominante y mecanismo molecular involucrado, en ejemplos de enfermedades: Acondroplasia, Hipercolesterolemia familiar, Neurofibromatosis 1. Aplicación del concepto de Patrón de herencia autosómico recesivo y mecanismo molecular involucrado, en ejemplos de enfermedades: Fibrosis quística, Fenilcetonuria, Albinismo, Hiperplasia Suprarrenal Congénita. Nociones de diagnóstico molecular, aplicación de técnicas analizadas en el SG1 y SG2. Factores de riesgo con relación a la herencia autosómica recesiva: consanguinidad y endogamia. Implicancia en salud pública: Pesquisa neonatal de enfermedades metabólicas.

PATRONES DE HERENCIA CLASICA II Y DIFERENCIACIÓN SEXUAL PRIMARIA

Bases genéticas de la diferenciación sexual primaria (sexo génico y sexo gonadal) en individuos XX y XY.

Individuos XY; características de la recombinación meiótica de los cromosomas sexuales. Individuos XX e Inactivación del cromosoma X (Lyonización): mecanismos moleculares implicados en la



inactivación del cromosoma X: XIC (centro de inactivación en el cromosoma X); expresión del gen Xist; rol del ARN-XIST; modificación de histonas. Fases: inicio (apareamiento meiótico, conteo, elección del X a inactivar; expresión de XIST y tXist); amplificación; mantenimiento-estabilización de X inactivado). Mosaico de inactivación. Regiones de ADN en el X inactivado que escapan al proceso de inactivación.

Características del patrón de herencia ligada al X. Concepto de "portadora" en mujeres heterocigotas para genes con locus en cromosoma X y su correlación fenotípica. Aplicación del concepto de Patrón de herencia ligada al X (recesivo/dominante) y mecanismo molecular involucrado, en ejemplos de enfermedades: Distrofia muscular de Duchenne, Hemofilia A, Incontinencia Pigmenti, Raquitismo hiposfosfatemico, Síndrome de Rett. Nociones de diagnóstico molecular, aplicación de técnicas analizadas en el SG1 y en el SG2. Concepto de patrón de herencia ligada al cromosoma Y.

PATRONES DE HERENCIA IV (NO CLASICA): Concepto de mutaciones dinámicas por expansión de tripletes. Correlación con el fenómeno de la anticipación. Concepto de alelos premutados y con mutación completa. Ejemplos de enfermedades y mecanismo molecular involucrado (Enfermedad de Huntington, Fragilidad del cromosoma X). Concepto de Impronta genómica (Imprinting). Ciclos de conversión de impronta materna y paterna en las células germinales. Mecanismos moleculares involucrados. Casos de alteraciones en los patrones de impronta: mutaciones de centros reguladores de impronta; deleción en regiones genéticas sometidas a impronta; el caso de la Disomía uniparental. Aplicación de estos conceptos en las siguientes entidades clínicas: Síndromes de Prader-Willi y Angelman. Revisión de las características del genoma mitocondrial y su diferencia con el nuclear. Distinción entre los conceptos de enfermedades mitocondriales y enfermedades de herencia mitocondrial. Características de la herencia mitocondrial. Conceptos de heteroplasmia, segregación replicativa y efecto umbral. Aplicación de estos conceptos en las siguientes entidades clínicas: Neuropatía óptica del Leber (LHON), Síndrome de Kearns-Sayre.

HERENCIA MULTIFACTORIAL. Características de la herencia multifactorial. Consanguinidad como factor de riesgo. Poligenia en rasgos de valores continuos. La regresión a la media. Hipótesis del umbral. Genética de los desórdenes comunes del adulto: diabetes, hipertensión, enfermedad coronaria, malformaciones congénitas aisladas, enfermedad de Parkinson. Los riesgos de recurrencia en las enfermedades de herencia multifactorial. Concepto de SNP (sigla de *Single Nucleotide Polymorphism*: Polimorfismos de un único nucleótido) y su uso en el estudio de loci predisponentes en enfermedades multifactoriales. Bases genéticas de entidades tumorales esporádicas y hereditarias.

CROMOSOMOPATÍAS I TÉCNICAS DE CITOGENÉTICA CLÁSICA Y MOLECULAR El cariotipo

humano. Nomenclatura. Revisión del concepto de cromosoma. Cromosomas, estados de la cromatina y ciclo celular. Tipos de cromosomas: metacéntricos; submetacéntricos y acrocéntricos. Estudios del material cromosómico: utilidad y fundamentos de las técnicas de citogenética clásica y molecular: Cariotipo con bandeado G; Cariotipo de alta resolución; FISH (Hibridación in situ y fluorescencia); Micromatrices de ADN (CGH-arrays); MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). Clasificación de las anomalías cromosómicas: numéricas y estructurales.

CROMOSOMOPATÍAS II ANOMALIAS CROMOSÓMICAS NUMÉRICAS

Anomalías cromosómicas numéricas: Aneuploidias (trisomías, monosomías) y Poliploidías (triploidías, tetraploidías). Mecanismos involucrados en la producción de aneuploidías: no-disyunción anafásica meiótica y mitótica. Mosaicismos cromosómicos. Aplicación de los conceptos de aneuploidías, mecanismos involucrados, y técnicas diagnósticas, en ejemplos de enfermedades frecuentes en nacidos vivos: Síndrome de Down (trisomía del cromosoma 21), Síndrome de Edwards (trisomía del cromosoma 18), Síndrome de Patau (trisomía del cromosoma 13), Síndrome de Turner (Monosomía del cromosoma X) Síndrome de Klinefelter (Trisomía XXY). Relación entre edad materna avanzada como factor de riesgo y la producción



de trisomías. Mecanismos involucrados en la producción de poliploidías: Fallas en la citocinesis ovocito-cuerpo polar; poliespermia. Aplicación de los conceptos de poliplodías, mecanismos involucrados, y técnicas diagnósticas, en el ejemplo de gestaciones triploides.

CROMOSOMOPATÍAS III ANOMALIAS CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES

Las anomalías cromosómicas estructurales: tipos y mecanismos involucrados. Concepto de rearrreglos cromosómicos balanceados y desbalanceados: consecuencias en el fenotipo del individuo y en su descendencia. Aplicación de los conceptos de anomalías cromosómicas balanceadas y desbalanceadas, mecanismos involucrados, y técnicas diagnósticas vistas en SG8, en las siguientes entidades: Translocaciones recíprocas; Inversiones; Translocaciones Robertsonianas (Caso especial: Síndrome de Down por translocaciones Robertsonianas); Deleciones: (Síndrome de Wolf-Hirschorn y Síndrome de Cri du chat); Isocromosomas (Caso especial: Síndrome de Turner por isocromosoma Xq); Duplicaciones; Cromosomas marcadores; Síndromes por microdelección (Síndrome de DiGeorge por microdelección 22q11)

GENÉTICA, SOCIEDAD y ASPECTOS ÉTICOS Conceptos de prevención con relación a entidades genéticas (prevención primaria, secundaria y terciaria; el caso de prevención basada en opciones reproductivas) Factores de riesgo en genética. Pesquisa de portadores. Test presintomáticos. Diagnóstico prenatal. Tipos de tratamiento de las enfermedades genéticas (Tratamientos sintomáticos; tratamientos basados en el defecto celular-molecular involucrado- terapia génica-).

Asesoramiento genético. Aplicación de estos conceptos en las siguientes entidades clínicas y su contexto sociocultural y económico en Argentina:

- Enfermedad de Huntington; Cáncer de mama hereditario (con mutaciones en el gen BRCA1): en relación a Test presintomáticos. Asesoramiento genético
- Hiperplasia suprarrenal congénita: en relación con el Diagnóstico prenatal. Asesoramiento genético
- Fibrosis Quística; Hemofilia; Enfermedad de Parkinson: Tratamientos basados en el defecto celular-molecular involucrado- terapia génica. Asesoramiento genético

BIBLIOGRAFÍA DE GENÉTICA MÉDICA

A) Textos básicos:

- EMERY'S., escrito por TURNPENNY P. "Elementos de Genética Médica". 2018, 15º ed o 2022, 16ª Ed., Editorial Elsevier.
- JORDE L., CAREY J., BAMSHAD M. "Genética Médica". 2020, 6ª. Edición, Editorial Elsevier.

B) Textos de consulta:

- THOMPSON & THOMPSON, escrito por NUSSBAUM R. "Genética en medicina". 2008, 7ª Edición, Editorial Elsevier.
- LEWIN, escrito por: KREBS J., GOLDSTEIN E., KILPATRICK S. "Genes. Fundamentos". 2013, 2ª Edición, Editorial Panamericana.