

**TEMARIO PARA EL CONCURSO DE ASISTENTE DE DIAGNÓSTICO EN  
GENÉTICA MÉDICA DEL DEPTO. DE GENÉTICA**

**PRUEBA ESCRITA**

1. Variantes genéticas, epigenéticas, genómicas y cromosómicas, y su rol en enfermedades humanas.
2. Caracterización y necesidades de las muestras para estudios sobre el genoma del paciente. Obtención, preservación. Fase preanalítica. Seguridad. Logística, registro y archivo.
3. Técnicas de cultivo de tejidos utilizadas en el laboratorio de genética.
4. Técnicas de Citogenética convencional y Citogenética Molecular (FISH)
5. Técnicas de extracción de ácidos nucleicos, reacción en cadena de la polimerasa (PCR) y PCR en tiempo real.
6. Técnicas de análisis de genes específicos; detección de polimorfismos de restricción, mutaciones puntuales, deleciones, duplicaciones, reordenamientos, determinación del número de repetidos en enfermedades por tripletas, análisis de microsatélites, secuenciación de genes, MLPA (Amplificación múltiple de sondas ligadas) y otras.
7. Técnicas moleculares de estudio global del genoma: secuenciación masiva, microarreglos, hibridización genómica comparativa, variaciones del número de copias (CNV) y otras.
8. Técnicas moleculares de identificación humana.
9. Técnicas y diagnóstico en Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas.
10. Técnicas y diagnóstico en Linfomas y Síndromes Linfoproliferativos.
11. Técnicas y diagnóstico en Leucemias Agudas.
12. Técnicas y diagnóstico en Síndromes Mielodisplásicos y Aplasia medular.
13. Técnicas y diagnóstico en Retardo Mental
14. Diagnóstico prenatal de enfermedades genéticas.
15. Diagnóstico genético en Reproducción Humana y Prevención de enfermedades genéticas.
16. Técnicas y diagnóstico en exposición a genotóxicos y síndromes de fragilidad cromosómica.

**PRUEBA PRÁCTICA**

1. Cultivo celular de linfocitos para diagnóstico constitucional. Procesamiento. Análisis citogenético.
2. Cultivo Celular de Médula Ósea para diagnóstico en Neoplasia Hematológica. Procesamiento. Análisis citogenético.

3. Interpretación de resultado de electroforesis de ADN (PCR y Polimorfismos de Restricción.)
4. Interpretación de resultado de RT- PCR.
5. Interpretación de resultados de secuenciación exómic.
6. Interpretación de estudios genéticos en distintas situaciones clínicas.

**APROBADO POR RESOLUCIÓN DEL CONSEJO DE FACULTAD DE MEDICINA  
CON FECHA 21.12.16 N° 100, EXP. 071630-005246-16.-**

**v.l.-**