

MINISTERIO DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS NEUROLOGICAS
Departamento de Ayuda al Diagnostico
Servicio y Centro de Investigación Básica en Neurogenética

SILABO
DE
PASANTIA EN NEUROGENETICA CLINICA

INCN



A. CARRASCO



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S

CONTENIDOS

1. SUMILLA

La pasantía dirigida a médicos especialistas en neurología, neuropediatría, genética médica, psiquiatría y especialidades afines, que brinda los conceptos básicos de las enfermedades neurogenéticas, para entender las características clínicas, genéticas y moleculares implicadas en su desarrollo. Asimismo permite lograr competencias en examen neurológico, elaboración de heredogramas, manejo de terminología genética y conceptos básicos de asesoramiento genético; así como lectura crítica especializada.

2. COMPETENCIAS

Al final de la rotación el médico especialista tendrá la capacidad de:

- Reconocer y abordar de forma integral y multidisciplinaria las enfermedades neurogenéticas, monogénicas y de herencia compleja, más frecuentes.
- Elaborar e interpretar heredogramas de las principales enfermedades neurogenéticas
- Aplicar los principios básicos de asesoramiento genético en la atención de enfermedades neurogenéticas.
- Realizar lectura crítica a material científico con temática en neurogenética y afines.



A. CARRASCO

3. PERSONAL DOCENTE

Coordinador:

Nombre	Profesión	Categoría
Mario Cornejo Olivas	Médico Neurogenetista	Profesor CIBN

Profesorado:

Nombre	Profesión	Categoría
Mario Cornejo Olivas	Médico Neurogenetista	Profesor CIBN
Pilar Mazzetti Soler	Médico Neurogenetista	Profesor CIBN
Hugo Sarapura Castro	Médico Neurogenetista	Profesor CIBN



I. TAGLE I.



P. MAZZETTI S

Maryenela Illanes Manrique	Medico Psiquiatra	Profesora CIBN
Victoria Marca Ysabel	Magister en Bioquímica	Profesora CIBN
Miguel Inca Martinez	Biólogo Genetista	Profesor CIBN
Olimpio Ortega Dávila	Biólogo con especialidad	Profesor CIBN
Karina Milla Neyra	Bióloga Genetista	Profesora CIBN
Erick Figueroa Ildefonso	Biologo Genetista	Profesor CIBN

4. METODOLOGÍA DE ENSEÑANZA

- a. Atención clínica especializada supervisada
- b. Revista de revistas
- c. Conferencias de aprendizaje
- d. Trabajos aplicativos
- e. Actividades extramurales

5. ORGANIZACIÓN

Duración de la rotación: 3 meses, según programa curricular

Número de participantes por rotación: uno (01)

Numero de Créditos: 9

Horarios: Lunes a Sábado 7:30 am – 13:30 pm

Lugar: Centro de Investigación Básica en Neurogenética del INCN

Actividades a realizar: Durante la pasantía se desarrollará las siguientes actividades:

- a. Consulta especializada en neurogenética los días lunes-martes-miércoles-jueves de 8 am a 1pm ,
 - o Atención medica supervisada de personas y familias con enfermedades neurogenéticas, utilizando apropiadamente formatos estandarizados según la patología, elaboración de heredogramas, así como escalas clínicas y de cribado cognitivo (MMSE, MoCA)
 - o Participar de las consultas de asesoramiento genético.
- b. Actividades de investigación en Neurogenética
 - o Participación en proyectos de investigación del CIBN
- c. Trabajos aplicativos: según nivel de especialización del postulante, incluye presentaciones clínicas, sistematización de consultas, proyectos de investigación y manuscritos.
- d. Revista de revista los días martes, miércoles y jueves 7:40 am
 - o Presentación de artículos científicos designados durante la pasantía.



A. CARRASCO



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S

e. Actividades especiales: según se determine durante la rotación.

6. SISTEMA DE EVALUACIÓN

a. Evaluación vigesimal basada en 4 dominios:

CRITERIO	PUNTAJE MÁXIMO
ASISTENCIA Y PUNTUALIDAD	0-3
CONOCIMIENTOS	0-5
HABILIDADES Y DESTREZAS EN PRACTICA CLÍNICA	0-5
APLICABILIDAD DE CONOCIMIENTOS: PRODUCTOS	0-7
TOTAL	0-20

b. Para la emisión del certificado se considerará un mínimo de 80% de asistencia.

7. PROGRAMA CALENDARIZADO

CRONOGRAMA SEMANAL DE ACTIVIDADES

HORA	LUNES	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES	VIERNES	SÁBADO
7:40-8:30	CLÍNICA NEUROGENÉTICA	REVISTA DE REVISTAS			INVESTIGACIÓN	INVESTIGACIÓN
8:30-11:30		CLÍNICA NEUROLOGÍA	CLÍNICA NEUROGENÉTICA	CLÍNICA NEUROGENÉTICA		
11:30-13:30					ACTIVIDADES ACADÉMICAS	



A. CARRASCO



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S



CALENDARIZACIÓN DE ACTIVIDADES

	Tema	Fecha	Estrategia didáctica
1	Conceptos básicos de Genética Humana		Simposio
	Introducción a la neurogenética clínica		Simposio
2	Elaboración de Heredogramas		Simposio Trabajo aplicativo
	Uso de escalas en Neurogenética clínica		Simposio Taller
3	Enfermedad de Huntington		Práctica supervisada
4	Ataxias hereditarias		Seminario Práctica supervisada
5	Distrofia Miotónica tipo 1		Práctica supervisada
6	Distonías primarias, ejemplo de DYT1		Práctica supervisada
7	Enfermedades mitocondriales		Seminario Práctica supervisada
8	Neuropatías Hereditarias		Seminario
9	Aspectos genéticos de enfermedades complejas		Seminario



A. CARRASCO



8. BIBLIOGRAFÍA

1. Wong, L.-J. C. Next Generation Sequencing: Translation to Clinical Diagnostics. (Springer Science & Business Media, 2013).
2. Zdanowicz, M. M. Concepts in Pharmacogenomics. (ASHP, 2010).
3. Sarkar, G. PCR in Neuroscience: PCR in Neuroscience. (Academic Press, 1995).
4. Warby, S. C., Graham, R. K. & Hayden, M. R. Huntington's disease in GeneReviews® (eds. Pagon, R. A. et al.) (University of Washington, Seattle, 1993). at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>>
5. OMIM Entry - # 143100 - HUNTINGTON DISEASE; HD. at <<http://www.omim.org/entry/143100>>
6. Huntington disease: Nature Reviews Disease Primers. at <<http://www.nature.com/articles/nrdp201557>>



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S



7. A PCR method for accurate assessment of trinucleotide repeat expansion in Huntington disease. at <<http://hmg.oxfordjournals.org/content/2/6/635.extract>>
8. Losekoot, M. et al. EMQN/CMGS best practice guidelines for the molecular genetic testing of Huntington disease. Eur. J. Hum. Genet. EJHG 21, 480–486 (2013).
9. Information, N. C. for B., Pike, U. S. N. L. of M. 8600 R., MD, B. & Usa, 20894. National Center for Biotechnology Information. at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>>
10. Jullien, N. AmplifX 1.6. 0, CNRS, Aix-Marseille Université. at <<http://crn2m.univ-mrs.fr/recherche/brue/jullien-nicolas/programmation/amplifx?lang=fr>>
11. Primer designing tool. at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/tools/primer-blast/>>
12. Klein, C., Marras, C. & Münchau, A. in GeneReviews(®) (eds. Pagon, R. A. et al.) (University of Washington, Seattle, 1993). at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>>
13. Ozelius, L. & Lubarr, N. in GeneReviews(®) (eds. Pagon, R. A. et al.) (University of Washington, Seattle, 1993). at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1492/>>
14. Hamid, M., Akbari, M. T., Shahidi, G. A. & Zand, Z. The Frequency of DYT1 (GAG Deletion) Mutation in Primary Dystonia Patients from Iran. Cell J. Yakhteh 13, 55–58 (2011).
15. Brassat, D. et al. Frequency of the DYT1 mutation in primary torsion dystonia without family history. Arch. Neurol. 57, 333–335 (2000).
16. BseRI | NEB. at <<https://www.neb.com/products/r0581-bseri>>
17. Bird, T. D. in GeneReviews(®) (eds. Pagon, R. A. et al.) (University of Washington, Seattle, 1993). at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165/>>
18. OMIM Entry - # 160900 - MYOTONIC DYSTROPHY 1; DM1. at <<http://www.omim.org/entry/160900>>
19. Kamsteeg, E.-J. et al. Best practice guidelines and recommendations on the molecular diagnosis of myotonic dystrophy types 1 and 2. Eur. J. Hum. Genet. 20, 1203–1208 (2012).
20. Lee, J. E. & Cooper, T. A. Pathogenic mechanisms of myotonic dystrophy. Biochem. Soc. Trans. 37, (2009).
21. Warner, J. P. et al. A general method for the detection of large CAG repeat expansions by fluorescent PCR. J. Med. Genet. 33, 1022–1026 (1996).



A. CARRASCO



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI

