



PERÚ Ministerio de Salud

Instituto de Gestión de Servicios de Salud

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas

"DECENIO DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN EL PERU"  
"Año de la Consolidación del Mar de Grau"

MINISTERIO DE SALUD  
INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS NEUROLÓGICAS  
Centro de Investigación Básica en Neurogenética (CIBN)

SÍLABO  
DE  
PASANTIA EN NEUROGENÉTICA MOLECULAR



A. CARRASCO

INCN



www.incngen.org.pe



I. TAGLE L.

www.inc.minsa.gob.pe  
ich@inc.minsa.gob.pe



P. MAZZETTI S

Jr. Ancash N° 1271 Lima Cercado  
Central Telefónica: 4117700  
Teléfono Directo: 3281473  
Telefax: 3287382

**CONTENIDOS****1. SUMILLA**

La pasantía de neurogenética molecular en el CIBN esta dirigida a profesionales y egresados de biología con orientación a genética humana. Esta pasantía brindará conocimientos básicos y experiencia en técnicas en biología molecular aplicadas a enfermedades neurodegenerativas humanas. Esta pasantía facilitará la integración productiva de los participantes en grupos de investigación en genética humana.

**2. COMPETENCIAS**

Al término de la pasantía, el rotante tendrá las siguientes competencias:

- Realiza procedimientos de biología molecular básicas incluyendo: extracción de ADN y genotipificación por PCR y sus variantes.
- Comprende a nivel molecular la fisiopatología de las enfermedades neurodegenerativas monogénicas y complejas más comunes.
- Aplica conocimientos básicos en bioestadística en proyectos de investigación en genética humana.

**3. PERSONAL DOCENTE**

**Profesor coordinador de la pasantía:**

Nombre	Profesión	Categoría
Victoria Marca Ysabel	Magister en Bioquímica	Profesora coordinadora CIBN

**Profesores colaboradores:**

Nombre	Profesión	Categoría
Olimpio Ortega Dávila	Biólogo	Profesor CIBN
Miguel Inca Martinez	Biólogo Genetista	Profesor coordinador CIBN
Karina Milla Neyra	Bióloga Genetista	Profesora CIBN
Erick Figueroa Ildelfonso	Bióloga Genetista (c)	Profesor CIBN
Maryenela Illanes Manrique	Medico Psiquiatra	Profesora CIBN
Mario Cornejo Olivas	Médico Neurogenetista	Profesor CIBN
Hugo Sarapura Castro	Médico neurogenetista	Profesor CIBN
Pilar Mazzetti Soles	Medico Neurogenetista	Profesora CIBN



A. CARRASCO



www.incngen.org.pe



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S



Jr. Ancash N° 1271 Lima Cercado  
Central Telefónica: 4117700  
Teléfono Directo: 3281473  
Telefax: 3287382



PERÚ

Ministerio de Salud

Instituto de Gestión de Servicios de Salud

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas

"DECENIO DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN EL PERU"  
"Año de la Consolidación del Mar de Grau"

#### 4. METODOLOGÍA DE ENSEÑANZA

- Seminario
- Simposio
- Discusión de artículos seleccionados.
- Práctica en laboratorio
- Trabajos aplicativos

#### 5. ORGANIZACIÓN

Duración de la pasantía: 3 meses (2 por semestre)

Fecha de inicio y termino : abierto durante el año, de acuerdo a solicitudes

Dirigido: Biólogos

Número de participantes: 1

Numero de Creditos: 7

Horarios: Lunes a Viernes 7:30 am – 1:30 pm

Lugar: Centro de Investigación Básica en Neurogenética

#### 6. SISTEMA DE EVALUACIÓN

- Evaluación vigesimal basada en 4 dominios:

CRITERIO	PUNTAJE MÁXIMO
ASISTENCIA Y PUNTUALIDAD	0-3
CONOCIMIENTOS	0-5
HABILIDADES Y DESTREZAS EN EL LABORATORIO	0-5
APLICABILIDAD DE CONOCIMIENTOS	0-7
<b>TOTAL</b>	<b>0-20</b>



A. CARRASCO

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



www.incngen.org.pe



I. TAOLE L.



P. MAZZETTI S

Jr. Ancash N° 1271 Lima Cercado  
Central Telefónica: 4117700  
Teléfono Directo: 3281473  
Telefax: 3287382



PERÚ

Ministerio de Salud

Instituto de Gestión de Servicios de Salud

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas

"DECENIO DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN EL PERÚ"  
"Año de la Consolidación del Mar de Grau"

### 7. PROGRAMA CALENDARIZADO

#### CRONOGRAMA SEMANAL DE ACTIVIDADES

HORA	LUNES	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES	VIERNES
7:30-8:30	REVISTA DE REVISTAS				
8:30-9:30					INVESTIGACIÓN
9:30-10:30					
10:30-11:30	CLÍNICA	LABORATORIO	LABORATORIO	LABORATORIO	
11:30-12:30					ACTIVIDADES ACADEMICAS
12:30-13:30					

#### CALENDARIZACIÓN DE ACTIVIDADES

	Tema	Fecha	Estrategia didáctica
1	Bioseguridad.		Simposio
	Aspectos éticos en investigación.		Simposio
2	Recomendaciones para hacer una presentación.		Simposio
	Taller de Lectura Científica aplicada a Neurociencias.		Simposio
3	Organización del genoma humano.		Seminario
4	Generalidades del ADN repetitivo en el genoma humano.		Seminario
5	Microsatélites: Características, estructura y función.		Seminario
6	Mecanismos moleculares de las mutaciones dinámicas de microsatélites inestables: secuencias ricas en CG y secuencias ricas en AT.		Seminario
7	Mecanismos fisiopatológicos de la enfermedad de Huntington.		Seminario
8	Mecanismos fisiopatológicos de la Distrofia miotónica tipo 1.		Seminario
9	Presentación de cierre de rotación.		Seminario



Neurogenética

www.incngen.org.pe



A. CARRASCO



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S

Jr. Ancash N° 1271 Lima Cercado  
Central Telefónica: 4117700  
Teléfono Directo: 3281473  
Telefax: 3287382



## 8. BIBLIOGRAFÍA

1. Stephenson, F. H. *Cálculo en biología molecular y biotecnología : guía de matemáticas para el laboratorio*. (Elsevier España, 2012).
2. Wong, L.-J. C. *Next Generation Sequencing: Translation to Clinical Diagnostics*. (Springer Science & Business Media, 2013).
3. Dahm, R. Friedrich Miescher and the discovery of DNA. *Dev. Biol.* **278**, 274–288 (2005).
4. Meselson, M. & Stahl, F. W. THE REPLICATION OF DNA IN ESCHERICHIA COLI\*. *Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A.* **44**, 671–682 (1958).
5. Bruns, D. E., Ashwood, E. R. & Burtis, C. A. *Fundamentals of Molecular Diagnostics*. (Elsevier Health Sciences, 2007).
6. Zdanowicz, M. M. *Concepts in Pharmacogenomics*. (ASHP, 2010).
7. Philibert, R. A., Zadorozhnyaya, O., Beach, S. R. H. & Brody, G. H. Comparison of the genotyping results using DNA obtained from blood and saliva. *Psychiatr. Genet.* **18**, 275–281 (2008).
8. Sarkar, G. *PCR in Neuroscience: PCR in Neuroscience*. (Academic Press, 1995).
9. Bruns, D. E., Ashwood, E. R. & Burtis, C. A. *Fundamentals of Molecular Diagnostics*. (Elsevier Health Sciences, 2007).
10. Lee, H. H., Morse, S. A. & Olsvik, Ø. *Nucleic Acid Amplification Technologies: Application to Disease Diagnosis*. (Springer Science & Business Media, 1997).
11. Carpi, F. M., Di Pietro, F., Vincenzetti, S., Mignini, F. & Napolioni, V. Human DNA extraction methods: patents and applications. *Recent Pat. DNA Gene Seq.* **5**, 1–7 (2011).
12. Richardson, A. J., Narendran, N., Guymer, R. H., Vu, H. & Baird, P. N. Blood storage at 4 degrees C-factors involved in DNA yield and quality. *J. Lab. Clin. Med.* **147**, 290–294 (2006).
13. Griffiths, L. & Chacon-Cortes, D. Methods for extracting genomic DNA from whole blood samples: current perspectives. *J. Biorepository Sci. Appl. Med.* **1** (2014). doi:10.2147/BSAM.S46573
14. Warby, S. C., Graham, R. K. & Hayden, M. R. in *GeneReviews®* (eds. Pagon, R. A. et al.) (University of Washington, Seattle, 1993). at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1305/>>
15. OMIM Entry - # 143100 - HUNTINGTON DISEASE; HD. at <<http://www.omim.org/entry/143100>>
16. Huntington disease: Nature Reviews Disease Primers. at <<http://www.nature.com/articles/nrdp20155>>



A. CARRASCO

*Neurogenética*

www.incngen.org.pe



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S

Jr. Ancash N° 1271 Lima Cercado  
Central Telefónica: 4117700  
Teléfono Directo: 3281473  
Telefax: 3287382



17. A PCR method for accurate assessment of trinucleotide repeat expansion in Huntington disease. at <<http://hmg.oxfordjournals.org/content/2/6/635.extract>>
18. 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).
19. 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/>>
20. Jullien, N. AmplifX 1.6. 0, CNRS, Aix-Marseille Université. at <<http://crn2m.univ-mrs.fr/recherche/brue/jullien-nicolas/programmation/amplifx?lang=fr>>
21. Primer designing tool. at <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/tools/primer-blast/>>
22. 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/>>
23. 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/>>
24. 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).
25. Brassat, D. *et al.* Frequency of the DYT1 mutation in primary torsion dystonia without family history. *Arch. Neurol.* **57**, 333–335 (2000).
26. BseRI | NEB. at <<https://www.neb.com/products/r0581-bseri>>
27. 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/>>
28. OMIM Entry - # 160900 - MYOTONIC DYSTROPHY 1; DM1. at <<http://www.omim.org/entry/160900>>
29. 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).
30. Lee, J. E. & Cooper, T. A. Pathogenic mechanisms of myotonic dystrophy. *Biochem. Soc. Trans.* **37**, (2009).
31. 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



Neurogenética

www.incngen.org.pe



I. TAGLE L.



P. MAZZETTI S

Jr. Ancash Nº 1271 Lima Cercado  
Central Telefónica: 4117700  
Teléfono Directo: 3281473  
Telefax: 3287382