

CÁMARA CURRICULAR DEL CoPGr

FORMULARIO PARA PRESENTACIÓN DE MATERIAS

SIGLA DE LA MATERIA: **RNP5739**

NOMBRE DE LA MATERIA: Neuropatías Hereditarias, Ataxias Espinocerebrales Hereditarias y Paraparesias Hereditarias: Bases Clínicas, Genéticas y Moleculares

PROGRAMA/ÁREA: Neurología/17140

ÁREA DE CONCENTRACIÓN: Neurología

VALIDEZ INICIAL (Año/Semestre):

N° DE CRÉDITOS: 04

Clases Teóricas: 02 Clases Prácticas, Seminarios y Otros: 09 Horas de Estudio: 04
DURACIÓN EN SEMANAS: 4

DOCENTE(S) RESPONSABLE(S):

Docente USP, N.º 93273 – Wilson Marques Junior

Docente Externo, N.º USP 5865279 – Charles Marques Lourenço

COSTOS REALES DE LA MATERIA: R\$

(Presentar, si es pertinente, presupuesto previsto para el año fiscal, en hoja anexa)

PROGRAMA

OBJETIVOS:

Estudiar los aspectos clínicos y la genética molecular de las neuropatías hereditarias, ataxias espinocerebrales y paraparesias espásticas hereditarias.

JUSTIFICATIVA:

El estudio de las molestias neurodegenerativas sufre gran impulso con la introducción de las técnicas de la biología molecular. La meta del curso será presentar a los alumnos técnicos de la investigación en biología molecular y métodos de correlación entre genotipo - fenotipo.

CONTENIDO (SUMARIO):

Programa básico:

a) Clases Teóricas:

- Principios de genética
- Técnicas en biología molecular
- Estudios de mapeamiento genérico
- Identificando genes responsables por la enfermedad

b) Seminarios:

- La clasificación de las neuropatías hereditarias
- Neuropatía hereditaria sensitiva motora tipo IA
- Duplicación del cromosoma 17p11.2
- Mutación PMP22
- Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo 1B
- Neuropatía hereditaria sensitivo-motora tipo II

- Neuropatía hereditaria con sensibilidad a la compresión
- La enfermedad de Dejerine-Sottas
- Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras autosómicas recesivas
- Otras neuropatías hereditarias sensitivo-motoras
- Neuropatías hereditarias sensitivo-motoras
- Esclerosis lateral amiotrófica familiar
- Ataxias cerebrales autosómico-dominantes
- Poliglutaminas y enfermedades degenerativas del SNC
- Ataxia de Friedreich
- Paraparesias espásticas familiares

Clases Prácticas:

- Detección de la duplicación 17p11.2
- Secuenciamiento genético
- Detección de codón nucleótidos repetidos

FORMA DE EVALUACIÓN:

Seminario e informe

--