

**BASES Y TEMARIO DE ASISTENTE (gdo.2) DE DIAGNOSTICO Y  
TRATAMIENTO ESPECIALIZADO DE LA SECCION CLINICA DEL  
DEPARTAMENTO DE GENETICA**

**PRIMERA PRUEBA ESCRITA**

- 1) Meiosis. Bases moleculares de la recombinación. Gametogénesis humana.
- 2) Estructura y función de la cromatina y el cromosoma eucariótico.
- 3) Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales. Aspectos citogenéticos y clínicos.
- 4) Herencia mendeliana monogénica.
- 5) Herencia multifactorial.
- 6) Modos no tradicionales de herencia.
- 7) Genoma. Mapeo e identificación de genes.
- 8) Herramientas genéticas para el diagnóstico.
- 9) Asesoramiento genético.
- 10) Diagnóstico prenatal.
- 11) Errores innatos del metabolismo (EIM) de moléculas pequeñas.
- 12) EIM de macromoléculas: Esfingolipidosis.
- 13) EIM de macromoléculas: Mucopolisacaridosis y mucopolipidosis.
- 14) Miopatías y distrofias musculares hereditarias.
- 15) Atrofias espinocerebelosas.
- 16) Genodermopatías.
- 17) Regulación génica del desarrollo.
- 18) Anomalías estructurales congénitas.

## **PRUEBAS CLINICAS**

### **SEGUNDA PRUEBA:**

Consistirá (según el art.13 tipo de prueba b) en el estudio, interpretación, valoración, planteo de diagnóstico, conducta posterior y/o medidas terapéuticas a indicar en base a la documentación clínica completa correspondiente a un paciente, incluyendo el material específico de examen de acuerdo a la disciplina de que se trate. El tribunal fijará el tiempo de que dispondrá el concursante para estudiar la documentación entregada. Al finalizar éste, el concursante deberá realizar en público ante el Tribunal una exposición oral de carácter docente sobre el caso clínico, para lo cual contará con 30 minutos.

### **TERCERA PRUEBA:**

El aspirante dispondrá de una hora para examinar un paciente, contando con los exámenes complementarios que crea pertinente y que se le suministrarán, si los hay y cuando los solicite.

Este período de prueba no será público, aunque el Tribunal si lo desea podrá estar presente. Transcurrido este tiempo, el aspirante expondrá ante el Tribunal durante un plazo de cuarenta minutos. El concursante, en ese lapso, realizará el análisis de la historia clínica, efectuará exposición didáctica de algunos de los aspectos semiológicos del enfermo que considere especialmente necesario jerarquizar, hará consideraciones diagnósticas, pronóstico y enfoque global de la terapéutica. A los efectos de la exposición didáctica del aspecto semiológico, el concursante podrá solicitar la presencia del enfermo durante ese lapso.

**APROBADO POR EL CONSEJO DE FACULTAD DE MEDICINA DE FECHA  
28.DE JULIO DE 2004. Exp. 071900-000366-04**