

MODULO GENÉTICA CLINICA: SEMINARIOS 1 AL 21	
1	Conceptos en Genética General: Mosaicismo. Penetrancia. Expresividad variable. Heterogeneidad de locus. Pleiotropía. Casos clínicos prenatales.
2	Herencia mendeliana
3	Herencia no mendeliana
4	Tipos de mutaciones: puntuales (Missense, etc.) y cromosómicas (numéricas, estructurales, etc.) Polimorfismos de un único nucleótido, Variantes del número de copias. etc.
5	Cffdna. Técnica y aporte de su uso prenatal
6	Diagnóstico prenatal invasivo: AMCT, BVC, cordocentesis
7	Cariograma, FISH y MLPA Técnica y aporte de su uso prenatal
8	QF-PCR Array CGH. Técnica y aporte de su uso prenatal
9	NGS. Técnica y aporte de su uso prenatal
10	TN aumentada con cariotipo normal
11	Marcadores de aneuploidías de primer trimestre
12	Marcadores de aneuploidías de segundo trimestre
13	Aneuploidías más frecuentes, T13, T18, T21, 45,X, Tetrasomia 12p
14	Triploidías
15	Cardiopatías genéticas y síndrome 22q11.2
16	Teratógenos y malformaciones congénitas
17	Displasias Esqueléticas
18	Enfermedades por impronta
19	Enfermedades por tripletes
20	Estudios genéticos en la pérdida gestacional precoz
21	Asesoramiento Genético