



CERPO
Centro de Referencia Perinatal Oriente
CRS Cordillera Oriente - Hospital Dr. Luis Tisné Brousse - Facultad de
Medicina, Universidad de Chile
Av. Las Torres 5150, Peñalolén, Santiago
Teléfonos: (562) 22 568 8296 – (562) 22 568 8192
www.cerpo.cl



TEMARIO SEMINARIOS PARA EXAMEN TEORICO GENÉTICA CLÍNICA

(CURRICULAR, COMPLEMENTARIA, ELECTIVO, OBSERVACIONAL, PERFECCIONAMIENTO)

N°	SEMINARIO
1	Herencia autosómica dominante, recesiva ligada a X y herencia no clásica. Riesgos de recurrencia.
2	Conceptos en Genética General: Mosaicismo. Penetrancia. Heterogeneidad de locus. Pleiotropía. Consanguinidad.
	Tipos de mutaciones puntuales (Missense, etc) y cromosómicas (numéricas, estructurales, etc) Polimorfismos de un único nucleótido, Variantes del número de copias
3	Exámenes Genéticos I: DNA Libre fetal
4	Exámenes Genéticos II: Estudios Citogenéticos: FISH- Cariograma-MLPA
5	Exámenes Genéticos III: Array CGH, NGS
6	Epigenética e Impronta
7	Asesoramiento Genético