



Comisión de Educación Médica Continua
CODEI. HNRG
Conceptos de Genética Clínica

CURSO PRESENCIAL NO ARANCELADO
2026

Docentes:

Dra. Romina Armando
Dra. Florencia Villegas
Dra. Bárbara Masotto
Dra. Stefania Miller

Propósitos

- Fortalecer la integración de la genética clínica en la práctica cotidiana del pediatra.
- Brindar herramientas conceptuales y prácticas para la identificación oportuna de pacientes con sospecha de etiología genética.
- Promover la derivación adecuada y el trabajo interdisciplinario con el equipo de genética.
- Comprender los principios y aplicaciones de las técnicas de diagnóstico genético y genómico en pediatría.

Población destinataria

- Residentes, jefes e instructores de residentes de pediatría y subespecialidades pediátricas.
- Médicos de planta permanentes del HNRG.

Objetivo General

- Capacitar a pediatras en los fundamentos de la genética clínica aplicada, para que puedan reconocer signos de sospecha de enfermedad genética, iniciar el abordaje diagnóstico básico y optimizar la derivación y el acompañamiento de los pacientes y sus familias.

Objetivos específicos

- Comprender los principios básicos de genética humana (herencia mendeliana, cromosómica y multifactorial).
- Reconocer “banderas rojas” que sugieren etiología genética en el paciente pediátrico.
- Elaborar e interpretar un árbol genealógico de al menos tres generaciones.
- Diferenciar los principales tipos de estudios genéticos (cariotipo, microarray, paneles, exoma) y conocer sus indicaciones.

Modalidad

4 encuentros presenciales, de una hora de duración, con actividades a realizar previamente y la presentación de diferentes casos clínicos que permitirán la discusión posterior. Aprobación con examen final.

Dinámica

- 4 encuentros presenciales.
- Fecha de inicio: 1/9/2026
- Fecha de finalización: 22/9/2026
- Lugar : Aula Magna HNRG.
- Martes de 12:00 a 13:00 h.
- Se emplearán estrategias multimodales de enseñanza.
- Incluye una instancia de autoaprendizaje y trabajo propio de cada encuentro, mediante la lectura del material complementario.
- Los encuentros estarán a cargo de expertos en cada área, pertenecientes al cuerpo docente y asistencial del Hospital.

Criterios de aprobación

- Regularidad 80% de asistencia
- Aprobación de examen final virtual asincrónico.

Créditos 100 h. CODEI

Contenidos y cronograma de actividades

Fecha	Tema	Disertante
1/9/2026	Anamnesis orientada a la sospecha de enfermedad genética. Criterios y oportunidad de derivación a Genética Clínica. Importancia de la historia clínica y del examen físico dirigidos para la identificación de signos de	Dra. Romina Armando

	alarma de patología genética. Reconocimiento de las principales situaciones clínicas que requieren evaluación por Genética Clínica, así como pautas prácticas sobre cómo y en qué momento realizar una derivación oportuna..	
8/9/2026	Construcción e interpretación del árbol genealógico familiar. Principales mecanismos de herencia. Metodología para la elaboración de genealogías, simbología estandarizada y revisión de los patrones básicos de herencia mendeliana y no mendeliana relevantes para la práctica pediátrica.	Dra. Stefania Miller
15/9/2026	Clasificación y categorías de las anomalías genéticas. Introducción a los distintos tipos de alteraciones genéticas y genómicas (cromosómicas, monogénicas, multifactoriales, entre otras) y su correlación con las manifestaciones clínicas en pediatría.	Dra. Bárbara Masotto
22/9/2026	Estudios genéticos en la práctica clínica y aspectos éticos asociados. Consentimiento informado. Principales herramientas diagnósticas en genética, indicaciones, limitaciones e interpretación general de resultados. Aspectos éticos y legales vinculados a la realización de estudios genéticos y al proceso de consentimiento informado.	Dra. Florencia Villegas