



UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE CHIHUAHUA
Clave: 08MSU0017H



FACULTAD DE MEDICINA Y CIENCIAS BIOMÉDICAS
Clave: 08HSU4052X

**CURSO:
GENÉTICA CLÍNICA**

DES:	Salud			
Programa(s) educativo(s):	Médico Cirujano y Partero			
Tipo de asignatura:	Profesional			
Clave de la asignatura:	MGC07-13			
Semestre:	Séptimo			
Total horas semana/semestre:	8/128			
<i>Teoría:</i>	3			
<i>Teórico – práctica:</i>	2			
<i>Laboratorio:</i>	-			
<i>Taller:</i>	-			
<i>Prácticas complementarias:</i>	-			
<i>Clases a distancia:</i>	-			
<i>Trabajo extra clase:</i>	-			
<i>Actividades de aprendizaje independiente:</i>	3			
Total créditos semestre:	Temic	USCS	ECTS	SATCA
	80	5	5	8
Clave y materia requisito	-			
Fecha de actualización:	Mayo 2020			
Elaborado por:	Dr. Jorge Ramírez Zenteno Dr., Guillermo Eduardo Cuellar Nevarez			

Descripción del curso:

- Es un curso cuyo objetivo final es el que el alumno sea competente en el estudio, manejo y prevención de los distintos problemas genéticos que puede presentar cualquier paciente.

Propósito del curso:

- Identifica las diferentes patologías genéticas, su evolución y pronóstico a partir del cuadro clínico en sus diferentes manifestaciones según la fisiopatología de base.
- Explica los diferentes métodos para establecer el diagnóstico de laboratorio clínico.
- Distingue los distintos métodos de tratamiento y aplicación.

COMPETENCIAS (Tipo y nombre de las competencias que se desarrollan con el curso)	CONTENIDOS (Objetos de estudio, temas y subtemas)	RESULTADOS DE APRENDIZAJE (Por objeto de estudio)
<p>BÁSICAS</p> <p>Sociocultural</p> <ul style="list-style-type: none"> • Demuestra valores de respeto e integración ante costumbres diferentes y hacia lo multicultural • Interactúa con diferentes grupos sociales promoviendo la calidad de vida. <p>Solución de problemas</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aplica las diferentes técnicas de observación para la solución de problemáticas. 	<p>OBJETO DE ESTUDIO I. EVALUACIÓN DEL PACIENTE CON PATOLOGÍA GENÉTICA</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Historia clínica genética (árbol genealógico, interrogatorio, exploración física, semiología y dismorfología) 2. Estudios de laboratorio, gabinete y estudios especiales 3. Integración diagnóstica y diagnósticos diferenciales 4. Historia natural de la 	<p>Desarrolla respeto al trabajo en equipo y de sus compañeros, y responsabilidad con asistencia y entrega de tareas.</p> <p>Comprende las características estructurales y fisicoquímicas del material genético que permiten el flujo de la información de genes a proteínas y explicar las consecuencias de los cambios a nivel molecular.</p>

<ul style="list-style-type: none"> • Analiza los diferentes componentes de un problema y sus interrelaciones. • Aplica la tecnología a la solución de problemas • Emplea diferentes métodos para establecer alternativas de solución de problemas • Adapta críticamente sus propios conceptos y comportamientos a normas, ambientes y situaciones cambiantes. • Desarrolla el interés y espíritu científicos. • Asume una actitud responsable por el estudio independiente. <p>Trabajo en Equipo y liderazgo</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desarrolla y estimula una cultura de trabajo de equipo hacia el logro de una meta común. • Cumple y hace cumplir las normas y leyes establecidas en un contexto social. <p>Comunicación</p> <ul style="list-style-type: none"> • Desarrolla su capacidad de comunicación verbal en forma efectiva. • Demuestra dominio básico en el manejo de recursos documentales y electrónicos que apoyan a la comunicación y búsqueda de información (Internet, correo electrónico, audio, conferencias, correo de voz, entre otros). • Demuestra dominio de las habilidades correspondientes a un segundo idioma; leer, escribir, escuchar y hablar, así como la traducción de textos técnicos. • Recopila, analiza y aplica información de diversas fuentes. • Maneja y aplica paquetes computacionales para desarrollar documentos, presentaciones y bases de información. • Desarrolla capacidades de comunicación interpersonal. • Genera indicadores y criterios de desempeño a partir de información relevante. <p>PROFESIONALES</p> <p>Cultura en salud</p> <ul style="list-style-type: none"> • Identifica las características del sistema nacional de salud y de los modelos de atención en salud. • Promueve el mejoramiento de la calidad de vida humana atendiendo a indicadores de bienestar establecidos. 	<p>enfermedad</p> <ol style="list-style-type: none"> 5. Asesoramiento genético 6. Manejo, tratamiento y prevención de enfermedades genéticas 7. Aspectos éticos y legales <p>OBJETO DE ESTUDIO II. PATOLOGÍA CROMOSÓMICA</p> <ol style="list-style-type: none"> 8. Síndromes secundarios a aberraciones numéricas y estructurales de autosomas 9. Síndromes secundarios a aberraciones numéricas y estructurales de los cromosomas sexuales 10. Asesoramiento genético y aberraciones cromosómicas <p>OBJETO DE ESTUDIO III. ENFERMEDADES MONOGÉNICAS MENDELIANAS</p> <ol style="list-style-type: none"> 11. Leyes de Mendel. Patrones de herencia monogénica aplicados a la práctica clínica. <ol style="list-style-type: none"> a. Conceptos de: alelo, heterocigocidad, homocigocidad, dominancia, recesividad, codominancia, dominancia incompleta, expresividad variable, penetrancia, pleiotropismo, heterogeneidad alélica, de locus y clínica. Heterocigoto compuesto heterocigoto doble b. Mecanismos moleculares de producción de enfermedad. Mecanismos de dominancia y recesividad. Haploinsuficiencia vs haploinsuficiencia, dominancia negativa, ganancia de función y pérdida de función. c. Relación genotipo-fenotipo 12. Enfermedades con herencia autosómica dominante 13. Enfermedades con herencia autosómica recesiva. Consanguinidad y endogamia 14. Enfermedades con herencia ligada al X. Hemicigocidad, portadoras, lyonización 15. Herencia holándrica 	<p>Identifica enfermedades causadas por mutaciones moleculares.</p> <p>Soluciona problemas que integran el conocimiento del dogma central.</p> <p>Desarrolla pensamiento integrador y global de los contenidos de la materia.</p> <p>Desarrolla un ensayo sobre el impacto de la genómica, transcryptómica y proteómica en medicina.</p> <p>Resuelve y elabora problemas relacionados con los mecanismos de segregación normal y anormal de los cromosomas en los procesos de división.</p> <p>Diseña problemas de no disyunción.</p> <p>Busca información actualizada y relevante en nuestro medio respecto a técnicas en citogenética.</p> <p>Desarrolla pensamiento integrador, actitud crítica y ética.</p> <p>Reconoce el avance tecnológico basado en el dogma central para el diagnóstico temprano y específico de enfermedades.</p> <p>Reflexiona los aspectos bioéticos que estos nuevos procedimientos implican, así como respetar los puntos de vista de la población, de acuerdo a los aspectos socioculturales, hacia la información genética.</p> <p>Desarrollar una actitud crítica y cuestionadora sobre lo que implica tener la información genética de cada individuo (seguros de gastos médicos, confidencialidad, criminología, etc.).</p> <p>Explica los antecedentes de la ingeniería genética (la</p>
--	--	--

<ul style="list-style-type: none"> • Elementos Conceptuales básicos • Explica conceptualmente los componentes básicos en el área de la salud. • Explica conceptualmente a la persona como su centro de atención desde las perspectivas: biológica, psicológica y social. • Explica la salud y la enfermedad como un continuum de la vida humana. • Relaciona los elementos salud y enfermedad con la persona y su ambiente. • Prestación de servicios de salud • Se integra en el trabajo inter y multidisciplinario para la atención a la salud. • Aplica los métodos y técnicas para la conservación y/o recuperación de la salud en los diferentes grupos sociales. • Investigación en el área de la salud • Analiza los problemas de salud en el contexto socio-educativo. 	<p>16. Herencia limitada y/o influenciada por el sexo</p> <p>17. Genes modificadores. Epistasia</p> <p>OBJETO DE ESTUDIO IV. HERENCIA NO MENDELIANA</p> <p>Mecanismos de herencia no mendeliana aplicados a la práctica clínica.</p> <p>18. Mutación nueva</p> <p>19. Mosaicismo germinal y somático</p> <p>20. Herencia mitocondrial. Heteroplasmia y homoplasmia</p> <p>21. Enfermedades por amplificación de microsatélites. Mutación dinámica. Premutación. Anticipación. Pérdida de función, ganancia de función de proteína y RNA, traducción independiente de codones de inicio ATG.</p> <p>22. Diagnóstico presintomático</p> <p>23. Desórdenes genómicos. Mecanismos de producción</p> <p>24. Disomía uniparental. Isodisomía y heterodisomía.</p> <p>25. Impronta genómica.</p> <p>26. Mutaciones y cambios epigenéticos, mecanismos</p>	<p>clonación: el caso de la oveja Dolly).</p> <p>Diseña una prueba diagnóstica molecular.</p> <p>Elabora un trabajo de farmacogenética o una encuesta sobre la opinión de la población referente a la ingeniería genética.</p> <p>Aprecia y valora la diversidad étnica de nuestra comunidad.</p> <p>Clasifica e identifica las formas de herencia.</p> <p>Aplica las bases de la herencia en la solución de problemas y elabora genealogías familiares. Reconoce las enfermedades genéticas más relevantes en nuestra población.</p> <p>Identifica los factores de riesgo más importantes de las enfermedades malformativas, así como las medidas preventivas que deben considerarse.</p> <p>Investigar medidas preventivas para las enfermedades multifactoriales.</p>
<p>ESPECIFICAS</p> <p>Administración de la práctica médica con sustento jurídico</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aplica las bases jurídicas y la normativa sanitaria, conforme a los principios científicos y éticos vigentes de la medicina para desempeñarse adecuadamente evitando con ello las demandas médico legales. • Es veraz y objetivo en la recolección de la información proporcionada. • Se muestra honesto y veraz al informar acerca del estado de salud del paciente. <p>Investigación biomédica</p> <ul style="list-style-type: none"> • Realiza lectura crítica de la bibliografía pertinente. • Vincula los resultados de las investigaciones a la problemática de salud. <p>Salud Pública y sistemas de Salud</p> <ul style="list-style-type: none"> • Aplica los componentes del proceso salud-enfermedad • Clasifica, ordena y explica los factores causales de los principales problemas de salud • Promueve el mejoramiento de la calidad de vida humana 	<p>OBJETO DE ESTUDIO V. RECURSOS TERAPÉUTICOS EN ENFERMEDADES GENÉTICAS</p> <p>27. Manejo dietético. Restricción y megadosis de vitaminas</p> <p>28. Trasplante hepático, trasplante de médula ósea. Células madre</p> <p>29. Terapia de remplazo enzimático, uso de proteínas recombinantes.</p> <p>30. Restricción de sustrato</p> <p>31. Terapia génica: vectores virales y no virales. In vivo y ex vivo</p> <p>32. Terapia con RNA Antisentido, micro RNA y ribozimas.</p> <p>33. Terapia empleando sistema CRISPR/CAS.</p> <p>34. Terapia con fármacos genómicos.</p> <p>OBJETO DE ESTUDIO VI. INFERTILIDAD</p>	<p>Desarrolla un compromiso para mejorar los servicios de salud pública.</p> <p>Comparar los casos de años recientes de enfermedades multifactoriales en los registros de Servicios de Salud en México y el mundo.</p> <p>Desarrollar un espíritu reflexivo y crítico sobre la importancia del consejo genético.</p> <p>Comprende la importancia de notificar a los servicios de salud la información que solicitan y se compromete a colaborar.</p>

atendiendo a indicadores de bienestar establecidos.

- Aplica actividades protección específica para la Salud
- Aplica y promueve estilos de vida saludable.
- Identifica el proceso salud-enfermedad, así como de los factores de riesgo en el individuo.
- Reconoce e interpreta los datos epidemiológicos internacionales y locales
- Muestra interés, apertura, paciencia y se considera corresponsable dentro de un grupo multidisciplinario para la salud.

Diagnóstico y manejo de patologías

- Aplica el interrogatorio estructurado al paciente sobre su estado de salud.
- Examina al paciente en forma completa y sistemática, utilizando los instrumentos médicos requeridos y respetando la dignidad e integridad del paciente.
- Muestra el tipo de seguimiento que se realizará al paciente de acuerdo a la patología encontrada.
- Clasifica la patología de forma general y/o específica.
- Aplica tratamiento o reclasifica y deriva a otro nivel de competencia.
- Informa al paciente y/o familiares sobre el padecimiento, en forma completa, clara y a satisfacción de los mismos.
- Identifica las diferentes formas de interrogatorio.
- Analiza y comprende el proceso salud – enfermedad en forma integral.
- Analiza e interpreta la anatomía y la fisiología de todo el cuerpo humano y no solo la región, órgano o sistema afectado.
- Comprende los procedimientos, técnicas e instrumentos que se utilizan para la exploración física.
- Identifica las alteraciones clínico-patológicas del paciente examinado
- Analiza, ordena e interpreta la información derivada de la entrevista inicial con el paciente y la exploración física.
- Reconoce y valora la necesidad de los distintos estudios auxiliares de diagnóstico que apoyan sus conclusiones iniciales y finales.

35. Citogenética y aborto espontáneo
36. Pérdida gestacional recurrente
37. Embarazo molar
38. Causas genéticas de Infertilidad masculina
39. Causas genéticas de Infertilidad femenina
40. Estudios genéticos indicados en pacientes que serán sometidos a técnicas de reproducción asistida.

OBJETO DE ESTUDIO VII. EMBRIOGÉNESIS Y TERATOGENESIS

41. Desarrollo embrionario normal
42. Genes principales implicados en el desarrollo embrionario
43. Diferenciación sexual normal y patológica
44. Desarrollo fetal
45. Gemelaridad
46. Malformaciones congénitas
47. Teratogénesis. Teratógenos físicos, químicos y biológicos.

OBJETO DE ESTUDIO VIII. GENÉTICA Y CÁNCER

48. Características de las células y tejidos neoplásicos
49. Oncogenes, genes supresores de tumor, genes de apoptosis, genes de reparación del DNA y telomerasa
50. Hipótesis de Knudson, mecanismos de pérdida de heterocigocidad
51. Epigenética y cáncer. Principales cambios epigenéticos en tumores. Patrones de metilación. Pérdida de impronta
52. Citogenética y cáncer. Aberraciones cromosómicas en leucemias y tumores sólidos. Implicaciones en diagnóstico y tratamiento
53. Síndromes de cáncer familiar
54. Síndromes de inestabilidad cromosómica.

OBJETO DE ESTUDIO IX. FARMACOGENÉTICA

<ul style="list-style-type: none"> • Interpreta la información proporcionada por la evaluación clínica y en su caso los auxiliares de diagnóstico • Interpreta la información proporcionada por la evaluación clínica y en su caso los auxiliares de diagnóstico. • Distingue los elementos diagnósticos y opciones terapéuticas, así como los criterios de envío a otro nivel de resolución. • Jerarquiza la información y expresa la misma al paciente y/o a su familiar. • Asume una actitud amable, respetuosa, cordial y utiliza un lenguaje apropiado. • Participa de forma objetiva, analítica y observadora. • Imparte al paciente y/o familiares información sobre la exploración física. • Es cuidadoso y respetuoso durante el (los) procedimiento (s). • Es objetivo, analítico, crítico al relacionar los hallazgos clínicos y paraclínicos de su paciente y para manejar la recuperación de su paciente. • Es respetuoso, amable, cordial y utiliza un lenguaje apropiado. • Cuida y promueve la relación médico – paciente. 	<p>55. Definiciones de farmacogenética y farmacogenómica</p> <p>56. Medicina personalizada</p> <p>57. Principales genes implicados en el metabolismo de los fármacos</p> <p>58. Variabilidad en la respuesta a los fármacos</p> <p>59. Polimorfismos</p> <p>60. Aplicación de la farmacogenética en la práctica clínica</p> <p>61. Pruebas comerciales de tamizaje.</p> <p>OBJETO DE ESTUDIO X. DIAGNÓSTICO PRENATAL</p> <p>62. Tamiz Prenatal.</p> <p>63. Diagnóstico Prenatal</p> <p>64. Diagnóstico preimplantación</p> <p>65. Consideraciones éticas</p>	
---	---	--

OBJETO DE ESTUDIO	METODOLOGÍA (Estrategias y recursos didácticos)	TIEMPO ESTIMADO
<ul style="list-style-type: none"> • Objeto de estudio 1 Evaluación del paciente con patología genética • Objeto de estudio 2 Patología cromosómica • Objeto de estudio 3 Enfermedades monogénicas o mendelianas • Objeto de estudio 4 Herencia no mendeliana • Objeto de estudio 5 Recursos terapéuticos en enfermedades genéticas • Objeto de estudio 6 Infertilidad • Objeto de estudio 7 Embriogénesis y teratogénesis • Objeto de estudio 8 Genética y cáncer • Objeto de estudio 9 Farmacogenética • Objeto de estudio 10 	<p>Estrategias:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Participativa/Expositiva 2. Trabajo en equipo 3. Razonamiento de problemas 4. Discusión y reflexión grupal 5. Investigativa 6. Trabajo de campo 7. Trabajo social-comunitario 8. ABP <p>Recursos:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Pizarrón, internet, computadora, proyector lectura de temas de la bibliografía indicada 2. Material de apoyo (cd) 3. Cuestionarios. 4. INEGI 5. SES 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Evaluación del paciente con patología genética • 8 horas 2. Patología cromosómica • 16 horas 3. Enfermedades monogénicas o mendelianas • 16 horas 4. Herencia no mendeliana • 16 horas 5. Recursos terapéuticos en enfermedades genéticas • 8 horas 6. Infertilidad • 8 horas 7. Embriogénesis y teratogénesis • 8 horas 8. Genética y cáncer • 16 horas 9. Farmacogenética • 8 horas

Diagnóstico prenatal		10. Diagnóstico prenatal • 8 horas
----------------------	--	---------------------------------------

OBJETO DE ESTUDIO	EVIDENCIAS DE DESEMPEÑO	CRITERIOS DE DESEMPEÑO
<ul style="list-style-type: none"> • Objeto de estudio 1 Evaluación del paciente con patología genética • Objeto de estudio 2 Patología cromosómica • Objeto de estudio 3 Enfermedades monogénicas o mendelianas • Objeto de estudio 4 Herencia no mendeliana • Objeto de estudio 5 Recursos terapéuticos en enfermedades genéticas • Objeto de estudio 6 Infertilidad • Objeto de estudio 7 Embriogénesis y teratogénesis • Objeto de estudio 8 Genética y cáncer • Objeto de estudio 9 Farmacogenética • Objeto de estudio 10 Diagnóstico prenatal 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Elaboración de red conceptual. <ol style="list-style-type: none"> a. Realización de tareas grupales b. Discusión y procesamiento grupal de resultados c. Realización de exposición oral de los contenidos en forma grupal a través de presentación d. Síntesis y conclusión final del trabajo en grupo e. Integración de portafolio de evidencia f. Elaboración de ensayo g. Presentación en Diapositivas 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Elaboración de red conceptual. <ol style="list-style-type: none"> a. Realización de tareas grupales b. Discusión y procesamiento grupal de resultados c. Realización de exposición oral de los contenidos en forma grupal a través de presentación d. Síntesis y conclusión final del trabajo en grupo e. Realización de Historia Clínica f. Elaboración de ensayo g. Presentación en Diapositivas

FUENTES DE INFORMACIÓN (Bibliografía/Lecturas por unidad)	EVALUACIÓN DE LOS APRENDIZAJES (Criterios e instrumentos)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Genética Clínica (2ª Ed.) -Del Castillo Ruiz, V. Ed. Manual Moderno. 2019 2. Genética médica (5ª Ed.) -Jorde, Carey, Bamshad Elsevier. 2016. 3. Emery. Elementos de Genética Médica -Turnpenny & Ellard. Elsevier. 2018 4. Thompson & Thompson. Genética en medicina (7ª Ed.) -Nussbaum Robert., Willard, Huntington. Elsevier Spain. 2008 5. Concepts of Genetics (10th Ed.) -Klug, W., Cummings, M. Pearson. 2012 6. Genética Clínica, Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. -Guizar - Vázquez, J. Manual Moderno. 2001 7. Genética humana: Fundamentos y aplicaciones en medicina (4ª Ed.) -Solari, Alberto Juan. Editorial médica Panamericana. 2011. 	<p>Evaluación diagnóstica: Inicio del curso.</p> <p>Evaluación formativa: Técnica informal: observación. Técnica formal diaria; Trabajo en clase y tareas Técnica formal semestral: evaluación escrita.</p> <p>Evaluación evolutiva: Exposición de temas y trabajos. Reporte de Historia Clínica. Auto evaluación continua docente y estudiantil. Auto evaluación escrita con elección de tema, por parte del estudiante y verificación por parte del docente.</p> <p>Cómo se va a evaluar: Evaluación oral y participativa</p> <p>Ponderación Teoría: 60% (1 evaluación final correspondiente al 60%) Trabajo de campo: 40%</p>

Cronograma del Avance Programático

Objeto de estudio	SEMESTRE – SEMANAS															
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Objeto de estudio 1	■															
Objeto de estudio 2		■	■													
Objeto de estudio 3				■	■	■										
Objeto de estudio 4						■	■	■								
Objeto de estudio 5								■								
Objeto de estudio 6									■							
Objeto de estudio 7										■						
Objeto de estudio 8											■	■	■			
Objeto de estudio 9													■			
Objeto de estudio 10														■	■	

