



PROGRAMA DE ESTUDIOS

1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN			
UNIDAD DE APRENDIZAJE	GENÉTICA		
Clave:	GE0426		
Horas y créditos:	Teóricas: 16	Prácticas: 16	Estudio Independiente: 16
	Total de horas: 48		Créditos: 3
Tipo de unidad de aprendizaje:	Teórico:	Teórico-práctico: X	Práctico:
Competencia (s) del perfil de egreso que desarrolla o a las que aporta.	<p>Competencia general: Establece diagnóstico clínico para fundamentar acciones que favorezcan la salud humana, con base en el análisis integral de historia y evidencia clínicas.</p> <p>Competencia específica: Elabora el diagnóstico clínico definitivo, y lo informa al paciente considerando atributos de comunicación asertiva.</p> <p>Competencia de la unidad de aprendizaje: Conoce y aplica los fundamentos sobre las alteraciones genéticas y genómicas para prevenir y diagnosticar enfermedades de etiología genética con referencia a la interpretación de las evidencias moleculares de un caso clínico.</p>		
Cursos antecedentes y consecuentes relacionados.	<p>Antecedentes: Bioquímica general con laboratorio, Bioquímica Médica con laboratorio, Histología con Laboratorio, Anatomía General y Biología Molecular.</p> <p>Consecuentes: Fisiopatología, Inmunología con Laboratorio, Farmacología, Neurología, Oncología, Ginecología, Nutrición, Endocrinología, Psiquiatría y Pediatría.</p>		
Responsables de elaborar y/o actualizar el programa:	<p>Dra. Carla Ernestina Angulo Rojo Dra. Nidia León Sicairos Dr. Adrián Canizalez Román Dr. Héctor Flores Villaseñor</p>		
Fecha de elaboración:	Enero 2016		Actualización: Noviembre 2016
2. PROPÓSITO			
Conocerá los conceptos y mecanismos genéticos y genómicos en el estado de salud y de enfermedad para prevenir y diagnosticar las alteraciones genéticas causantes de enfermedad.			
3. SABERES			
Teóricos: (saber)	<ul style="list-style-type: none"> • Conoce los mecanismos genéticos que rigen la herencia del genoma humano. • Obtiene los conocimientos de las alteraciones genéticas causantes de enfermedades. 		
Prácticos: (saber hacer)	<ul style="list-style-type: none"> • Interpreta las evidencias moleculares para la prevención y diagnóstico de las alteraciones genéticas causantes de enfermedades. 		

Actitudinales: (saber ser)	<ul style="list-style-type: none"> • Trabaja en equipo para abordar el diagnóstico multidisciplinario del paciente. • Confiabilidad y responsabilidad ante la historia clínica del paciente. • Fomenta la innovación el uso de estrategias para prevención, diagnóstico y pronóstico de las enfermedades. • Respeta la vida con ética, dignidad y confidencialidad en la relación estudiante-paciente. • Presenta actitud positiva en el trabajo individual y colaborativo.
---------------------------------------	--

4. CONTENIDOS

TEMAS SUBTEMAS	APRENDIZAJES ESPERADOS
<p>1. BASES MOLECULARES DE LA HERENCIA</p> <p>1.1. Estructura de ácidos nucleicos: DNA y RNA.</p> <p>1.2. DNA mitocondrial humano.</p> <p>1.3. Genoma humano: cromosomas y genes.</p> <p>1.4. Flujo de la información genética y su regulación. Niveles de compactación de la cromatina. Epigenética.</p> <p>1.5. Mutación: definición y clasificación.</p> <p>1.6. Polimorfismos.</p> <p>1.7. Métodos para la identificación de variaciones: SSCP, DGGE, HPLC, DHPLC y PCR-RFLP.</p> <p>1.8. Técnicas moleculares en el diagnóstico genético: hibridación de ácidos nucleicos, reacción en cadena de la polimerasa (PCR), amplificación de sondas dependiente de ligamiento múltiple (MLPA) y secuenciación.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Comprende la estructura y organización del genoma nuclear y mitocondrial en humano. • Comprende los conceptos de variación y mutación, como elementos básicos en el estudio de las enfermedades de origen genético. • Describe e interpreta las técnicas moleculares empleadas en el diagnóstico genético.
<p>2. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS</p> <p>2.1. Procesos celulares implicados en las alteraciones cromosómicas. Ciclo celular, mitosis, meiosis y gametogénesis.</p> <p>2.2. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales.</p> <p>2.3. Alteraciones de los autosomas: trisomías 13, 18, 21; 4p-, 5p-.</p> <p>2.4. Alteraciones de los cromosomas sexuales: síndromes de Klinefelter y Turner.</p> <p>2.5. Cariotipo. Métodos de bandeado Giemsa-tripsina (bandas GTG), hibridación fluorescente In situ (FISH) e hibridación genómica comparativa en microarreglos (ACGH).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Relaciona los procesos celulares donde se generan las alteraciones cromosómicas. • Identifica la estructura y características de los cromosomas para su identificación mediante técnicas citogenéticas. • Identifica las alteraciones cromosómicas y sus causas. • Reconoce características clínicas de las alteraciones cromosómicas más frecuentes.

<p>3. HERENCIA MENDELIANA</p> <p>3.1. Terminología genética: alelo, locus, homocigoto, heterocigoto, hemicigoto, genotipo, fenotipo, dominancia y recesividad.</p> <p>3.2. Leyes de Mendel.</p> <p>3.3. Herencia autosómica dominante.</p> <p>3.3.1. Árbol genealógico, segregación y riesgos de recurrencia.</p> <p>3.3.2. Acondroplasia: mutación de novo, penetrancia y heterogeneidad alélica.</p> <p>3.3.3. Neurofibromatosis tipo 1: expresividad variable.</p> <p>3.3.4. Síndrome de Marfan: pleiotropismo.</p> <p>3.4. Herencia autosómica recesiva.</p> <p>3.4.1. Árbol genealógico, segregación y riesgos de recurrencia.</p> <p>3.4.2. Consanguinidad y endogamia.</p> <p>3.4.3. Fibrosis quística: heterocigocidad compuesta.</p> <p>3.5. Herencia ligada al cromosoma X.</p> <p>3.5.1. Árbol genealógico, segregación y riesgos de recurrencia.</p> <p>3.5.2. Inactivación del cromosoma X.</p> <p>3.5.3. Recesiva: distrofia muscular tipo Duchenne-Becker y hemofilia A.</p> <p>3.5.4. Dominante: síndrome de Rett.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Comprende la terminología genética usada en las leyes de Mendel. • Comprende y profundiza las leyes que rigen la herencia genética Mendeliana. • Comprende y describe las características de la herencia autosómica dominante, recesiva y ligada al cromosoma X. • Identifica las características clínicas en casos representativos de cada categoría.
<p>4. MECANISMOS NO CLÁSICOS DE LA HERENCIA</p> <p>4.1. Desorden genómico.</p> <p>4.4.1. Síndrome de Digeorge.</p> <p>4.4.2. Síndrome de Williams.</p> <p>4.2. Impronta genómica y disomía uniparenteral.</p> <p>4.2.1. Síndrome de Prader Willi: fenotipo y mecanismos.</p> <p>4.2.2. Síndrome de Angelman: fenotipo y mecanismos.</p> <p>4.2.3. Mecanismos que causan las mutaciones dinámicas.</p> <p>4.3. Expansión de nucleótidos.</p> <p>4.3.1. Síndrome de x-frágil.</p> <p>4.3.2. Enfermedad de Huntington.</p> <p>4.4. Mosaicismo somático y germinal. (neurofibromatosis tipo 1, Duchenne, acondroplasia, etc.).</p> <p>4.5. Mecanismos generales de herencia materna.</p> <p>4.5.1. Árbol genealógico.</p> <p>4.5.2. Manifestaciones clínicas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Comprende los mecanismos no clásicos de la herencia: disomía parenteral, impronta genómica, expansión de nucleótidos, mosaicismo y patrones en la herencia materna. • Identifica las características clínicas de alteraciones en mecanismos no clásicos de la herencia.

<p>5. HERENCIA MULTIFACTORIAL</p> <p>5.1. Conceptos generales: distribución normal, modelo del umbral, prevalencia, riesgo de recurrencia y heredabilidad.</p> <p>5.2. Enfermedades complejas: factores genéticos y ambientales.</p> <p>5.3.1. Hipertensión arterial esencial.</p> <p>5.3.2. Diabetes mellitus tipo 2.</p> <p>5.2.3. Estudios en gemelos y de adopción.</p> <p>5.3. Malformaciones congénitas multifactorial</p> <p>5.4.1. Labio hendido con o sin paladar hendido</p> <p>5.4.2. Defectos del tubo neural.</p> <p>5.4.3. Cardiopatías congénitas.</p> <p>5.4. Modificación de riesgos ambientales (profilaxis con ácido fólico).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Adquiere los conceptos esenciales sobre la herencia multifactorial. • Identifica los factores genéticos y ambientales que contribuyen al desarrollo de enfermedades complejas y malformaciones más frecuentes. • Analiza la prevalencia y los riesgos de recurrencia de enfermedades de herencia multifactorial.
<p>6. ALTERACIONES DEL DESARROLLO SEXUAL</p> <p>6.1. Determinación y diferenciación sexual normal.</p> <p>6.2. Clasificación de las alteraciones del desarrollo sexual.</p> <p>6.3. Diagnóstico del paciente con alteraciones del desarrollo sexual.</p> <p>6.4. Alteraciones del desarrollo sexual 46xy : síndrome de insensibilidad a los andrógenos</p> <p>6.5. Desórdenes del desarrollo sexual 46,xx: hiperplasia suprarrenal congénita.</p> <p>6.6. Alteración ovotesticular.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Identifica las alteraciones más frecuentes del desarrollo sexual. • Identifica las características clínicas y las herramientas de diagnóstico en alteraciones del desarrollo sexual.
<p>7. ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (EIM)</p> <p>7.1. Generalidades: definición, datos clínicos, abordaje del paciente, tamiz neonatal y metabólico.</p> <p>7.2. Ejemplos clínicos de molécula pequeña: fenilcetonuria (manejo dietético).</p> <p>7.3. Ejemplos clínicos de macromolécula: mucopolisacaridosis I y II (terapia de reemplazo enzimático) e hipercolesterolemia familiar.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Identifica las características clínicas y las causas genéticas de los EIM.

<p>8. GENÉTICA Y CÁNCER</p> <p>8.1. Bases moleculares del cáncer: oncogenes, genes supresores de tumor, genes de reparación del DNA, hipótesis de Knudson, pérdida de heterocigocidad.</p> <p>8.2. Alteraciones citogenéticas: rearrreglos cromosómicos en leucemia mieloide crónica y linfoma de Burkitt.</p> <p>8.3. Cáncer familiar y esporádico: retinoblastoma, cáncer de mama, cáncer de colon polipósico y no polipósico y síndrome de Li-Fraumeni.</p> <p>8.4. Síndrome de inestabilidad cromosómica: ataxia- telangiectasia y anemia de Fanconi.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Identifica las bases moleculares del cáncer y las principales alteraciones citogenéticas. • Identifica mecanismos que generan cáncer por herencia familiar, por causa esporádica o por síndrome de inestabilidad cromosómica.
<p>9. NOSOLOGÍA Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO</p> <p>9.1. Historia clínica genética: interrogatorio y exploración física.</p> <p>9.2. Árbol genealógico e integración diagnóstica del paciente.</p> <p>9.3. Generalidades de medicina genómica (farmacogenómica, farmacogenética, nutrigenómica y nutrigenética).</p> <p>9.4. Asesoramiento genético.</p> <p>9.5. Diagnóstico prenatal.</p> <p>9.5.1. Procedimientos no invasivos: imagenología fetal, marcadores séricos maternos y análisis de DNA fetal en sangre materna.</p> <p>9.5.2. Procedimientos invasivos: biopsia de vellosidades coriónicas, amniocentesis y cordocentesis.</p> <p>9.6. Diagnóstico predictivo.</p> <p>9.6.1. Definición e indicaciones del diagnóstico predictivo.</p> <p>9.6.2. Diagnóstico presintomático</p> <p>9.6.3. Diagnóstico preimplantación</p> <p>9.6.4. Implicaciones éticas y legales.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Integra el árbol genealógico, el interrogatorio y la exploración física en el desarrollo de la historia clínica. • Conoce las características del asesoramiento genético. • Integra el uso de las técnicas moleculares en de diagnóstico genético prenatal y predictivo. • Conocer las implicaciones éticas y legales.

5. ACTIVIDADES PARA DESARROLLAR LAS COMPETENCIAS

5.1 ACTIVIDADES DEL MAESTRO:

Actividades previas:	Actividades de desarrollo:	Actividades finales:
<ul style="list-style-type: none"> • Planeación de la clase a base de diferentes actividades: • Pregunta guiada • Organizador gráfico • Analogías • Cronograma • La pregunta • Lluvia de ideas • Elaboración de cuestionarios 	<ul style="list-style-type: none"> • Exposición de los contenidos. • Análisis y discusión de temas específicos con participación del alumno, orientado en todo momento por el profesor. • Exposición activa y reflexiva por parte del profesor de los diferentes temas del programa. • Presentación de casos. • Uso de base de datos de publicaciones científicas. 	<ul style="list-style-type: none"> • Examen teórico. • Lista de cotejo. • Rubrica. • Proyecto de investigación. • Mapas mentales y conceptuales. • Cierre de temática. • Portafolio de evidencias.

5.2 ACTIVIDADES DEL ESTUDIANTE:

Actividades previas:	Actividades de desarrollo:	Actividades finales:
<ul style="list-style-type: none"> • Lectura alusiva al tema • Solución de cuestionarios • Búsqueda de información • Trabajo colaborativo para entrega de tareas, exposiciones, etc. • Organizadores gráficos como mapas mentales y conceptuales. 	<ul style="list-style-type: none"> • Explicación de los temas indagados. • Discusiones de una tema, • Activación de conocimientos previos, • Mapas mentales y conceptuales. • Cuestionarios. • Exposiciones • Lectura comentada. 	<ul style="list-style-type: none"> • Exposición • Solución de ejercicios de temas específicos. • Seminarios • Pregunta guiada • Crucigrama • Informe académico • Portafolio de evidencias

6. EVALUACIÓN DE LAS COMPETENCIAS

6.1. Evidencias de Aprendizaje	6.2. Criterios de Desempeño	6.3. Calificación y Acreditación										
<ul style="list-style-type: none"> • La pregunta. • Debate. • Ensayo. • Estudio de caso. • Texto paralelo. • Mapa conceptual. • Portafolio. • Exámenes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Utiliza adecuadamente el lenguaje técnico y aprende a desenvolverse en público y elabora las presentaciones para sus compañeros. • Integra la teoría para el diagnóstico, tratamiento y pronósticos de los casos clínicos. • Utiliza el apoyo didáctico (multimedia y biblioteca virtual). • Utiliza teóricamente los métodos de laboratorio. • Mapas conceptuales y redes semánticas. 	<p>Porcentaje de evaluación</p> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 80%;">1. Examen</td> <td style="text-align: right;">70%</td> </tr> <tr> <td>2. Actividades</td> <td style="text-align: right;">10%</td> </tr> <tr> <td>3. Participación</td> <td style="text-align: right;">10%</td> </tr> <tr> <td>4. Trabajo final</td> <td style="text-align: right;">10%</td> </tr> <tr> <td>Total.</td> <td style="text-align: right;">100%</td> </tr> </table> <p>*El alumno para tener derecho a ser promediado deberá tener una calificación aprobatoria en teoría. *Para tener derecho a presentar el examen ordinario debe tener el 80% de asistencia; en caso contrario presentará examen extraordinario.</p>	1. Examen	70%	2. Actividades	10%	3. Participación	10%	4. Trabajo final	10%	Total.	100%
1. Examen	70%											
2. Actividades	10%											
3. Participación	10%											
4. Trabajo final	10%											
Total.	100%											

		<p>*El alumno podrá exentar la teoría con un promedio general de 8.0, en la suma de todos los parciales.</p> <p>*No se promedia calificación reprobatoria.</p> <p>Automáticamente presentara examen ordinario.</p> <p>*Los alumnos que presenten ordinario, se promediará la calificación del examen ordinario con la calificación de todos los parciales y obtendrá su calificación final de teoría (por lo que está obligado a presentar todos los parciales).</p> <p>*El alumno sacará su promedio final de la materia, sacando el porcentaje que corresponde a teoría y laboratorio, la suma de ese porcentaje, es su calificación final.</p> <p>*La calificación final será un número entero, el 0.5 lo llevara al siguiente número, el 0.4 lo llevara al número inferior, ejemplo: (8.5 = 9.0 o 8.4 = 8.0).</p>
--	--	---

6.4. MEDIOS DE REGISTRO, HERRAMIENTAS Y MEDICIÓN DE LAS EVALUACIONES:

Ordenadores portátiles, listas de asistencia y de registro de actividades, lista de cotejo de exposiciones, rubrica y portafolio

7. FUENTES DE INFORMACIÓN

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA:

- Del Castillo V, Uranga R, Zafra G. Genética Clínica. Ed. Manual moderno. México, DF. 2012.
- Pritchard DJ, Korf BR. Genética Médica. Ed. Panamericana. 3a ed. 2015.
- Jorde LB. Genética Médica. Elsevier. 4a ed. 2011.
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson. Genética en Medicina. 7a ed. Elsevier Masson. México, DF. 2008.
- Peter Turnpenny, Sian Ellard. Emery, elementos de Genética Médica. 13a ed. Elsevier. España. 2009.

BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA:

- Salazar Montes, Adriana; Sandoval Rodríguez, Ana; Armendáriz Borunda, Juan. Biología Molecular, Fundamentos y aplicaciones en ciencias de la salud. Guadalajara, México. Mc Graw Hill.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>.

8. PERFIL DEL PROFESOR:

- Licenciatura en Medicina General, Químico Farmacobiólogo, Ingeniero Bioquímico (o carrera a fin).
- Maestría y/o Doctorado en ciencias básicas del área de la salud.