

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE BAJA CALIFORNIA
COORDINACIÓN DE FORMACIÓN BÁSICA
COORDINACIÓN DE FORMACIÓN PROFESIONAL Y VINCULACIÓN UNIVERSITARIA
PROGRAMA DE UNIDAD DE APRENDIZAJE HOMOLOGADO

I. DATOS DE IDENTIFICACIÓN

1. Unidad Académica: **FACULTAD DE MEDICINA, MEXICALI**
FACULTAD DE MEDICINA Y PSICOLOGÍA, TIJUANA
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD, ENSENADA
2. Programa (s) de estudio: **MÉDICO**
3. Vigencia del plan: 2010-1
4. Nombre de la unidad de aprendizaje: **GENETICA MEDICA**
5. Clave: 12679
6. No. de horas: Horas Clase: 2 Horas Clínica: Horas Taller: 2 No. de créditos: 6
7. Ciclo Escolar: 6º. Semestre.
8. Etapa de formación a la que pertenece: DISCIPLINARIA
9. Carácter de la Asignatura: OBLIGATORIA
10. Requisitos para cursar la asignatura: HABER ACREDITADO LAS ASIGNATURAS DE ETAPA BASICA.

FECHA DE ELABORACIÓN: Septiembre de 2011.

Autor: Adriana C. Vargas Ojeda

Modificación: Christian Rodríguez Arroyo

Vo.Bo.:
CARGO

José de Jesús Castorena Mora,
Coord. de Form. Prof. y Vinc.

II. PROPÓSITO GENERAL DEL CURSO

Brindar al alumno las bases de la genética médica, que le permitan analizar como los factores ambientales pueden ejercer acción sobre los genes, las diferentes mutaciones que pueden experimentar y su trascendencia en la clínica médica como factores generadores de alteraciones estructurales y funcionales del individuo, los recursos paraclínicos más empleados para el diagnóstico de las enfermedades de naturaleza genética y sus posibilidades terapéuticas, a través del análisis y diagnóstico de casos teórico-prácticos.

III. COMPETENCIA DEL CURSO

Diagnosticar, por medio de la elaboración de la historia clínica en genética, así como de los recursos paraclínicos actuales, las enfermedades de naturaleza hereditaria más frecuentes, además de ofrecer un tratamiento oportuno y brindar consejo genético; propiciando una relación médico-paciente-familia de manera eficaz, eficiente y pertinente, dentro del marco legal y ético, en donde el respeto, la responsabilidad, discreción, disciplina, espíritu crítico y capacidad de trabajo en equipo sean las actitudes que rijan sus acciones.

IV. EVIDENCIA DE DESEMPEÑO

Portafolio de trabajo.

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 1. ANTECEDENTES Y GENERALIDADES EN GENETICA.

Competencia: Definir el concepto de genética médica, identificar su importancia en el diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades hereditarias, correlacionando la importancia de la influencia de la genética en el resto de las áreas de la medicina.

Contenido

DURACION 2 hrs.

- 1.1 Concepto
- 1.2 Antecedentes históricos
- 1.3 Importancia y trascendencia social
- 1.4 Relación con otras áreas de la medicina

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 2. BASES FISICOQUIMICAS DE LA HERENCIA.

Competencia: Investigar la estructura bioquímica de los ácidos nucleicos, identificar los diferentes tipos de ADN y explicar el código genético, así como los acontecimientos necesarios para la síntesis proteica y la aplicación del conocimiento en la práctica médica correlacionando la estructura de los cromosomas y la utilidad en la clasificación con sus alteraciones y trascendencia clínica.

Contenido

DURACION 12 hrs.

- 2.1 El gen y su estructura bioquímica
 - 2.1.1 ADN, diferentes tipos
 - 2.1.2 ARN
- 2.2 Código genético
- 2.3 Dogma central de la biología molecular
- 2.4 Procesos biológicos indispensables para la supervivencia
 - 2.4.1 Replicación
 - 2.4.2 Transcripción
 - 2.4.3 Traducción para la síntesis proteica
- 2.5 Cromosomas humanos
 - 2.5.1 Estructura bioquímica
 - 2.5.2 Clasificación
 - 2.5.3 Anormalidades y su relación con la clínica

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 3. HERENCIA MONOGENETICA.

Competencia: Conocer los tipos de herencia monogénica y correlacionarlos con las Leyes de Mendel, con la finalidad de resolver problemas calculando el riesgo de repetición de genopatías en futuros embarazos, otorgando la consejería adecuada al paciente respecto a las potenciales patologías en el producto.

Contenido

DURACION 14 hrs.

- 3.1 Herencia monogénica
- 3.2 Leyes de Mendel
- 3.3 Dominancia y recesividad
- 3.4 Mecanismos de transmisión
- 3.5 Herencia autosómica
 - 3.5.1 Dominante
 - 3.5.2 Recesiva
 - 3.5.3 Herencia autonómica con limitación sexual
- 3.6 Herencia ligada al cromosoma X
 - 3.6.1 Dominante
 - 3.6.2 Recesiva
- 3.7 Herencia ligada al cromosoma Y
- 3.8 Hipótesis de Lyon

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 4. HERENCIA MULTIFACTORIAL.

Competencia: Conocer las patologías más importantes originadas por herencia multifactorial, con la finalidad de establecer los riesgos de presentación en los productos de parejas con características genéticas de riesgo.

Contenido

DURACION 14 hrs.

- 4.1 Padecimientos de transmisión multifactorial
 - 4.1.1 Defectos del tubo neural
 - 4.1.2 Labio y/o paladar fisurado
 - 4.1.3 Estenosis pilórica
 - 4.1.4 Luxación congénita de cadera
 - 4.1.5 Esquizofrenia
 - 4.1.6 Hipertensión arterial
 - 4.1.7 Otros
- 4.2 Riesgo de recurrencia

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 5. ENFERMEDADES POR MUTACIONES DEL ADN MITOCONDRIAL.

Competencia: Conocer las patologías más importantes originadas por mutaciones del ADN mitocondrial, con la finalidad de establecer los riesgos de presentación en los productos de parejas con características genéticas de riesgo.

Contenido

DURACION 6 horas

- 5.1 Neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL)
- 5.2 Epilepsia mioclónica y fibras rojas rasgadas (EMFRR)
- 5.3 Síndrome de Kearns-Sayre (SKS)

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 6. INMUNOGENETICA.

Competencia: Conocer las bases genéticas de la diversidad de anticuerpos, relacionando la función del Complejo mayor de Histocompatibilidad (CMH), así como las consecuencias sobre la salud al presentarse alteraciones genéticas, refiriendo en caos necesario para su atención.

Contenido

DURACION 10 HORAS

- 6.1 Aparato inmune
- 6.2 Respuesta inmune
- 6.3 Superfamilia de las inmunoglobulinas
- 6.4 Bases genéticas de la diversidad de anticuerpos
- 6.5 Receptor de células T
- 6.6 Complejo mayor de histocompatibilidad (CMH)
 - 6.6.1 Clase I
 - 6.6.2 Clase II
 - 6.6.3 Clase III
- 6.7 Enfermedades asociadas a CMH
- 6.8 Grupos sanguíneos como marcadores genéticos

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 7. ABERRACIONES CONGENITAS DEL METABOLISMO.

Competencia: Conocer las patologías más importantes originadas por aberraciones congénitas del metabolismo, con la finalidad de establecer diagnósticos correctos, al correlacionarlas con las constantes bioquímicas y el estilo de vida de los individuos.

Contenido

DURACION 15 HORAS

- 7.1 De los carbohidratos
 - 7.1.1 Von Gierke
 - 7.1.2 Galactosemia
- 7.2 De las proteínas
 - 7.2.1 Fenilcetonuria
 - 7.2.2 Albinismo
- 7.3 De los lípidos
 - 7.3.1 Tay Sachs
 - 7.3.2 Niemann Pick
 - 7.3.3 Gaucher
- 7.4 De las bases púricas
 - 7.4.1 Lesch-Nyhan
- 7.5 De las bases pirimídicas
 - 7.5.1 Oroticaciduria
- 7.6 De los mucopolisacáridos
 - 7.6.1 Hurler
 - 7.6.2 Hunter
 - 7.6.3 San Phillip
 - 7.6.4 Morquio
 - 7.6.5 Maroleaux-Lamy
 - 7.6.6 Scheie
- 7.7 Del cobre
 - 7.7.1 Wilson

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 8. TRASTORNOS HEREDITARIOS QUE AFECTAN LA ESTRUCTURA Y FUNCION DE LA HEMOGLOBINA.

Competencia: Conocer las patologías más importantes originadas por afecciones hereditarias sobre la estructura y función de la hemoglobina, con la finalidad de establecer los riesgos de presentación en los productos de parejas con características genéticas de riesgo, así como de establecer el diagnóstico adecuado en individuos que presentan la alteración genética.

Contenido

DURACION 15 horas

- 8.1 Hemoglobinas normales
- 8.2 Hemoglobinopatías
 - 8.2.1 Anemia de células falciformes
 - 8.2.2 Talasemias
 - 8.2.3 Hemoglobinas Constance Spring
 - 8.2.4 Hemoglobinas Lepore
 - 8.2.5 Otras

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 9. ANORMALIDADES CROMOSOMICAS.

Competencia: Conocer las patologías más importantes originadas por anomalías cromosómicas, con la finalidad de establecer los riesgos de presentación en los productos de parejas con características genéticas de riesgo.

Contenido

DURACION 20 horas

- 9.1 Numéricas
 - 9.1.1 Euploidía
 - 9.1.2 Aneuploidía
- 9.2 Estructurales
 - 9.2.1 Deleción
 - 9.2.2 Inversión
 - 9.2.3 Duplicación
 - 9.2.4 Inserción
 - 9.2.5 Translocación
 - 9.2.6 Isocromosomas

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 10. GENETICA DE POBLACION.

Competencia: Conocer el proceso evolutivo a partir de los conceptos de genética poblacional, con la finalidad de comprender las modificaciones en la salud de la población, así como sus posibles repercusiones subsecuentes.

Contenido

DURACION 5 horas

- 10.1 Distribución de genes y genotipos
- 10.2 Ley de Ardí-Weinberg (HW)
- 10.3 Factores que rompen el equilibrio HW
- 10.4 Efectos eugénicos y disgénicos en las frecuencias génicas

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 11. DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJO GENETICO.

Competencia: Aplicar con oportunidad y con la indicación precisa los diferentes recursos para diagnosticar en forma prenatal y posnatal las enfermedades de origen hereditario, derivando en caso necesario a otro nivel de atención, en un marco ético y profesional.

Contenido

DURACION 20 horas

- 11.1 Diagnóstico prenatal
 - 11.1.1 Indicaciones
 - 11.1.2 Procedimientos
- 11.2 Diagnóstico genético
 - 11.2.1 Técnicas
 - 11.2.2 Indicaciones
- 11.3 Terapia genética
 - 11.3.1 En células somáticas
 - 11.3.2 De reposición de genes
 - 11.3.3 Terapia antisentido
 - 11.3.4 Terapia ribosomal
- 11.4 Consejo genético
 - 11.4.1 Riesgo de recurrencia
 - 11.4.2 Detección de portadores heterocigotos

V. DESARROLLO POR UNIDADES

UNIDAD 12. PROYECTO GENOMA HUMANO.

Competencia: Fundamentar su práctica médica considerando los avances en el descubrimiento del proyecto genoma humano, considerando las implicaciones bioéticas y médico-legales derivadas de su aplicación.

Contenido

12.1 Definición

12.2 Trascendencia médico-social

12.3 Implicaciones bioéticas y médico-legales

DURACION 6 horas

ESTRUCTURA DE LAS PRÁCTICAS				
No.	Competencia	Descripción	Material	Duración

VII. METODOLOGÍA DE TRABAJO
<ol style="list-style-type: none"> 1. Exposiciones (Lluvia de ideas, discusión grupal) 2. Participación con exposiciones 3. Elaboración de Historias clínicas 4. Aplicación de cuatro exámenes parciales 5. Revisión bibliográfica

VIII. CRITERIOS DE EVALUACIÓN

1. Examen departamental	30 %
2. Participación	
a. Asistencia a clase 80 % para tener derecho a examen departamental	5 %
b. Asistencia a consulta externa, evaluación en base a la asistencia a la misma	5 %
c. Participación en clase 80 % para tener derecho a examen.	10 %
3. Exámenes parciales (4) 5 % c/u	20 %
4. Presentación de temas en clase con proyector multimedia	25 %
5. Autoevaluación	5 %

Requisitos de acreditación: Cumplir con los criterios de evaluación, para poder acreditar el curso.

IX. BIBLIOGRAFÍA

Básica	Complementaria
<i>Jones, Kenneth Lyons, Smmith's Recognizable Patterns of Human Malformation</i> , Ed. Saunders, 5a. ed. 1997	<i>American Journal of Human Genetics</i>
Jorde, B. Lynn, Carey, C. Jon, Bamshad, J. Michael, White L. Raymond, <i>Medical Genetics</i> , Ed. Mosby, 2a. ed. 1999	<i>American Journal of Medical Genetics</i>
Thompson W. Margaret, McInnes R. Roderick, Willard F. Huntington, <i>Genética en Medicina</i> , Ed. Masson, 4a. ed. 1996	Guízar-Vázquez J. Jesús, <i>Genética Clínica, Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias</i> , Ed. Manual Moderno, 2ª. ed.. 1994
Vargas Ojeda Adriana C., <i>Trastornos hereditarios</i> , Cuaderno docente, 26ª. ed. UABC, 1991	Lewin, Benjamín, <i>Genes VII</i> , Ed. Mosby. 7ª. ed., 2000