



Centro Universitario de Ciencias de la Salud

Programa de Estudio por Competencias Profesionales Integradas

1. IDENTIFICACIÓN DEL CURSO

Centro Universitario

Centro Universitario de Ciencias de la Salud

Departamento:

Departamento de Biología Molecular y Genómica

Academia:

Genética Humana

Nombre de la unidad de aprendizaje:

GENÉTICA MÉDICA

Clave de la materia:	Horas de teoría:	Horas de práctica:	Total de horas:	Valor en créditos:
i8579	63	37	100	10

Tipo de curso:	Nivel en que se ubica:	Programa educativo	Prerrequisitos:
C = curso CL = curso laboratorio L = laboratorio P = práctica T = taller CT = curso - taller N = clínica M = módulo S = seminario	Técnico Medio Técnico Superior Universitario <u>Licenciatura</u> Especialidad Maestría Doctorado	Médico Cirujano y Partero	Biología Molecular Básica (i8578)

Área de formación:

Básica Particular Obligatoria

Perfil docente:

El docente debe reunir un conjunto de competencias para integrar el conocimiento de la Genética Médica por lo que debe tener un posgrado en Genética (Especialidad, Maestría o Doctorado), habilidades docentes y actitudes que generen ambientes de aprendizaje en el aula.

Elaborado por:

Ayala Madrigal María de la Luz	Dávalos Rodríguez Ingrid
Bobadilla Morales, Lucina	García Cruz Diana
Corona Rivera, Alfredo	Gutiérrez Ángulo Melva
Corona Rivera Jorge Román	Parvathi Kumar Reddy Thavanati
Ramírez Lizardo Ernesto Javier	Ramírez Dueñas María Guadalupe
Totsuka Autto Sylvia Elena	López Cardona María Guadalupe
Dávalos Rodríguez Nory Omayra	García Cobian Teresa Arcelia

Fecha de elaboración:

Fecha de última actualización aprobada por la Academia

14 de febrero de 2013

6 de junio de 2014

## **2. COMPETENCIA(S) DEL PERFIL DE EGRESO**

Fundamenta epistemológica, teórica y técnicamente su práctica profesional en su vida cotidiana, con pertinencia y ética basado en las metodologías científicas cualitativas y cuantitativas.

Aplica conocimientos basado en evidencias y en literatura científica actual; analiza, resume y elabora documentos científicos.

Pone en práctica los principios éticos y normativos aplicables al ejercicio profesional con apego a los derechos humanos y a los principios de seguridad integral en la atención del paciente, respetando la diversidad cultural y medicina alternativas y complementarias.

Explica integralmente los conocimientos sobre la estructura y función del ser humano y su entorno en situaciones de salud-enfermedad en sus aspectos biológicos, psicológicos, históricos, sociales y culturales.

Aplica los principios, teorías, métodos y estrategias de la atención médica en su práctica profesional de forma integral e interdisciplinar de las principales causas de morbilidad y mortalidad humana utilizando el método clínico, epidemiológico y social, actuando con respeto a la diversidad cultural, ambiental y de género, con eficacia y eficiencia en el manejo de recursos y trabajo colaborativo e interdisciplinario; en el contexto de la transición epidemiológica y las políticas de salud locales, nacionales e internacionales.

Establece una relación médico-paciente efectiva con un enfoque biopsicosocial durante su práctica profesional, para mejorar la calidad de atención.

Incorpora a su práctica médica conocimientos y habilidades para uso de la biotecnología disponible con juicio crítico y ético.

Aplica su juicio crítico para la atención o referencia de pacientes a otros niveles de atención o profesionales de la salud actuando con ética y en apego a la normatividad vigente.

## **3. PRESENTACIÓN**

El curso de Genética Médica brinda la oportunidad al alumno de conocer los principios básicos de la relación del gen, su función, su estructura y su coherencia con las bases y fundamentos de la herencia tanto de rasgos normales como de enfermedades en el humano, para ser capaz de caracterizar fenotípicamente al humano, identificando los niveles de diagnóstico, prevención y epidemiológicos de etiología genética y multifactorial. Mediante las bases técnicas y metodológicas como enlace entre individuo, familia y población. Actuando con ética humanista biogenética-ecológica en su práctica profesional, que le permitan en un futuro inmediato aplicarlas en su formación como médico y en su práctica profesional. Este curso se ubica en el tercer semestre de la Carrera de Medicina y tiene como prerrequisito el curso de Biología Molecular Básica.

## **4. UNIDAD DE COMPETENCIA**

Conocer los principios y conceptos de la Genética (Básica y Médica), a través de entender y comprender la estructura y función del gen, su relación con la herencia, como unidad independiente y su interacción con otros genes y factores externos. Para ser capaz de caracterizar fenotípicamente al humano, identificando los niveles de diagnóstico,

prevención y epidemiológicos de etiología genética y multifactorial.  
 Se pretende que el alumno se introduzca al diagnóstico genético basado en la interpretación de la variabilidad en los diferentes niveles de expresión del gen -bioquímico molecular, bioquímico metabólico, fisiológico, morfológico microscópico y macroscópico- favoreciendo la integración de los conocimientos previos y posteriores a esta unidad de aprendizaje.

## 5. SABERES

<b>Prácticos</b>	<p>Elabora una historia clínica genética a partir del alumno como caso índice.</p> <p>Diferencia entre un cariotipo normal y uno patológico.</p> <p>Elabora árboles genealógicos como herramienta para realizar un adecuado diagnóstico de segregación y sus riesgos de recurrencia.</p> <p>Describe e identifica la variabilidad fenotípica normal más frecuente en el humano.</p> <p>Utiliza el Equilibrio de Hardy-Weinberg para el cálculo de frecuencias génicas.</p> <p>Reconoce con base en los distintos niveles de expresión del gen (molecular, bioquímico, fisiológico, morfológico microscópico y macroscópico) la variabilidad fenotípica normal y patológica en el humano</p> <p>Aplica en su práctica médico-genética las técnicas actuales utilizadas en el estudio de los genes normales y mutados (microarreglos, secuenciación exómic, secuenciación del genoma completo, otras)</p>
<b>Teóricos</b>	<p>Conoce el concepto de gen como unidad modulable y moduladora de la herencia y su evolución conceptual en base a sus características estructurales y funcionales .</p> <p>Clasifica los distintos modos de herencia (mendeliano, no mendeliano, multifactorial y cromosómico)</p> <p>Explica la Ley de Hardy-Weinberg</p> <p>Utiliza la nomenclatura dismorfológica y su utilización en la variabilidad fenotípica</p> <p>Identifica los diferentes niveles de la expresión del gen y cómo esto determina los rasgos y características normales y/o patológicas, en interacción con el contexto ambiental</p> <p>Conoce los fundamentos y principios éticos del asesoramiento genético</p> <p>Identifica la Genética Humana como ciencia y sus campos disciplinares</p> <p>Conoce el ciclo celular y las bases físicas de la herencia</p>

<b>Formativos</b>	<p>Promueve y resalta la importancia del trabajo en equipo</p> <p>Propicia el desarrollo de actitudes y aptitudes en actividades de investigación</p> <p>Valora, reconoce y respeta la diversidad en el ser humano</p> <p>Fomenta el reconocimiento de sus alcances y limitaciones en lo disciplinar y al interactuar con otros profesionales de la salud</p>
-------------------	---

## 6. CONTENIDO TEÓRICO PRÁCTICO (temas y subtemas)

1. Abordaje Histórico de la Genética como Ciencia: 1.1. Ubicación de la Genética en la Biología y la Medicina; 1.2. Concepto de Genética, Genética Humana, Genética Médica y Genética Clínica; 1.3. Aspectos Históricos relevantes que permitieron construir la Genética como Ciencia.
2. Organización Estructural y Funcional del Material Genético: 2.1. Propiedades inherentes del material hereditario; 2.2. Gen: estructura y función; 2.3. Conceptos generales (*locus, loci*, alelos, genotipo, haplotipo, polimorfismo, mutación); 2.4. Efecto de la modificación del material genético; 2.5. Genoma, transcriptoma, metaboloma y proteoma.
3. Citogenética Humana: 3.1. Cromosomas: estructura y función; 3.2. Aberraciones cromosómicas; 3.3. Correlación cariotipo-fenotipo; 3.4. Citogenética molecular.
4. Herencia Mendeliana: 4.1. Mendelismo clásico y conceptos fundamentales; 4.2. Método genealógico; 4.3. Patrones de herencia Mendeliana; 4.4. Base molecular y química de la enfermedad genética; 4.5. Heterogeneidad etiológica genético-ambiental.
5. Modos de herencia no Mendelianos: 5.1. Herencia mitocondrial; 5.2. Impronta genómica; 5.3. Disomía uniparental; 5.4 Genes contiguos; 5.5. Mosaicismo somático y germinal; 5.6. Expansión de tripletes.
6. Herencia Multifactorial: 6.1. Herencia mendeliana vs. multifactorial; 6.2. Rasgos comunes con patrón de herencia multifactorial; 6.3. Características para el diagnóstico de herencia multifactorial; 6.4. Polimorfismos moleculares en herencia multifactorial.
7. Genética de Poblaciones: 7.1. Concepto de población y equilibrio génico; 7.2. Evolución biológica; 7.3. Frecuencias génicas de las características determinadas por un par de genes; 7.4. Mecanismos que provocan pérdida del equilibrio de frecuencias génicas; 7.5. Aplicación del cálculo de las frecuencias génicas.
8. Genética del Desarrollo: 8.1. Aspectos genéticos del desarrollo y regulación génica; 8.2. Reproducción y diferencias sexual normal en el humano.
9. Genética y Cáncer: 9.1. Naturaleza genética del cáncer; 9.2. Genes y cáncer; 9.3. Herencia mendeliana y cáncer; 9.4. Citogenética del cáncer; 9.5. Diagnóstico molecular del cáncer; 9.6. Cáncer y ambiente; 9.7. Pérdida de la heterocigocidad y cáncer.

10. Diagnóstico prenatal: 10.1 No invasivo (ultrasonográfico, RMN, bioquímico, molecular); 10.2. Invasivo (biopsia de vellosidades, amniocentesis y pruebas genéticas posibles).

11. Asesoramiento Genético: 11.1. Concepto y definiciones; 11.2. Fases del asesoramiento genético.

12. Marcadores genéticos (SNP, VNTR, RFLP, otros).

13. Semiología Genética: 13.1. Dismorfología; 13.2. Semiología somatométrica; 13.3. Semiología morfotípica y del desarrollo; 13.4. Semiología craneofacial; 13.5. Semiología de pelo de piel cabelluda y facial; 13.6. Semiología de ojos y anexos; 13.7-Semiología del área nasolabial; 13.8-Semiología auricular; 13.9. Semiología faringolaríngea; 13.10. Semiología bucodentomaxilar; 13.11. Semiología de cuello y tronco; 13.12. Semiología de columna y genitales; 13.13. Semiología de extremidades; 13.14. Semiología dermatoglífica; 13.15. Semiología de piel y anexos; 13.16. Semiología artromuscular; 13.17. Semiología esquelética y visceral; 13.18. Semiología citológica; 13.19. Semiología Citogenética; 13.20. Semiología fisiológica; 13.21. Semiología Bioquímica; 13.22. Semiología Inmunogenética (genética e inmunidad, genética del sistema HLA, HLA y enfermedad); 13.23. Semiología Farmacogenética (sensibilidad a los medicamentos, metabolismo de los medicamentos, porfiria intermitente aguda, reacción de los anestésicos y ototoxicidad por aminoglucósidos).

14. Seminario Taller en Citogenética y Genética Humana: 14.1. El Cariotipo Humano y las Aberraciones Cromosómicas; 14.2. Citogenética Molecular; 14.3. Cromatina Sexual X; 14.4. Sistema de Grupo Sanguíneo MN; 14.5. El Proyecto Genoma Humano.

15. Taller de Genética Molecular: 15.1. Hibridación *in situ* fluorescente con la sonda abl-bcr en pacientes con leucemia mielocítica crónica; 15.2. Diagnóstico molecular de fibrosis quística con técnica de *dot-blot* para 16 mutaciones.

16. Taller de Base de Datos: 16.1. Manejo en internet de las Bases de Datos *OMIM*, *GDB* y otras; 16.2. Manejo de la Base de Datos *London Medical Database* (LMDB).

## 7. ESTRATEGIAS DE ENSEÑANZA APRENDIZAJE POR CPI

Abordaje Histórico de la Genética como Ciencia -Contestar la página 8 del Manual de Fenética Descriptiva y Genética Inferencial (MFDGI).

Organización Estructural y Funcional del Material Genético - Realizar los ejercicios de la página 7 del MFDGI -Construcción de esquemas por NEG de una enfermedad - Elaboración de un cuadro de 10 mutágenos, 10 teratógenos y 10 cancerígenos.

Citogenética Humana -Armar un cariotipo -Contestar los ejercicios de la página 167 del MFDGI -Elaborar esquema de meiosis señalando las consecuencias de una no disyunción en meiosis I o en meiosis II.

Herencia Mendeliana -Elaborar esquema de meiosis de 2 genes para segunda ley de Mendel -Elaborar un árbol genealógico gráfico y tabular -Elaboración de esquemas de cruza monohíbridas, dihíbridas y trihíbridas.

Herencia Multifactorial -Trabajo en equipo para realizar revisión de artículos y exposición

al grupo -Revisión bibliográfica y selección de un artículo relacionado con Herencia multifactorial y/o rasgos con este modo de herencia -Realizar una curva de distribución normal con algunos fenotipos somatométicos (página 19 del MFDGI).

Genética de Poblaciones -Realizar la determinación de MN y contestar la página 171 y 172 del MFDGI.

Genética del Desarrollo -Realizar un mapa conceptual en base al contenido de las páginas 173 y 174 del MFDGI.

Genética y Cáncer -Elaboración de un cuadro de 10 mutágenos y 10 cancerígenos.

Asesoramiento Genético - Identificar riesgos de recurrencia para las diferentes transmisiones, así como identificar los principios éticos del asesoramiento genético en una familia dada.

Semiología Genética -Contestar los ejercicios de las páginas 16 a la 129 del MFDGI.

Seminario Taller en Citogenética y Genética Humana -Contestar los ejercicios de la página 167 del MFDGI.

Taller de Genética Molecular – Identificar los patrones de FISH de la sonda abl-bcr.

Taller de Base de Datos -Ingresar, conocer y explorar la página electrónica de OMIM (*Online Mendelian Inheritance Man, OMIM*) -Conocer, explorar y manejar la base de datos LMDb (*London Medical DateBase*. Localizar en el *OMIM* 5 fenotipos identificados en el alumno y en su familia.

## 8. EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE POR CPI

8. 1. Evidencias de aprendizaje	8.2. Criterios de desempeño	8.3. Contexto de aplicación
Páginas 156 a 160 del Manual de Fenética Descriptiva y Genética Inferencial (MFDGI) contestadas. Elaboración de su propio árbol genealógico en forma gráfica y tabular	El árbol genealógico debe tener mínimo 3 generaciones y reunir los requisitos de nomenclatura y simbología	Estudio de la variabilidad fenotípica en el humano
Páginas 176 y 177 del MFDGI contestadas	Investigación de los antecedentes prenatales, natales y posnatales, así como la investigación familiar de la caracterización fenotípica individual	
Cariotipo recortado y pegado. Página 167 del MFDGI contestada	Cariotipo ordenado de acuerdo a la clasificación internacional señalando grupos y un cromosoma de cada tipo	

Caracterización fenotípica individual	Arboles genealógicos que muestren la segregación de fenotipos del alumno en la familia	
Páginas 16 a 129 contestadas del MFDGI.		
Páginas 23-25 contestadas del MFDGI	Impresiones dermatoglíficas bien tomadas, legibles y totalmente trabajadas para su interpretación	
Primer Examen Parcial	Contestar correctamente los reactivos del examen	
Segundo Examen Parcial	Contestar correctamente los reactivos del examen	
Examen final Integral	Contestar correctamente los reactivos del examen	

## 9. CALIFICACIÓN

Páginas 156 a 160 del MFDGI contestadas. Elaboración de su propio árbol genealógico en forma gráfica y tabular	El árbol genealógico debe tener mínimo 3 generaciones y reunir los requisitos de nomenclatura y simbología	5
Páginas 176 y 177 del MFDGI contestadas	Investigación de los antecedentes prenatales, natales y posnatales, así como la investigación familiar de la caracterización fenotípica individual	20
Cariotipo recortado y pegado. Página 167 del MFDGI contestada	Cariotipo ordenado de acuerdo a la clasificación internacional señalando grupos y un cromosoma de cada tipo	3
Páginas 16 a 22 y 26 a 129 del MFDGI contestadas	Caracterización fenotípica individual	7
Páginas 23 a 25 del MFDGI contestadas	Impresiones dermatoglíficas completas, legibles y totalmente trabajadas para su interpretación	5
Primer examen parcial	Contestar correctamente los reactivos del examen	15
Segundo examen parcial	Contestar correctamente los reactivos del examen	15
Examen final integral	Contestar correctamente los reactivos del examen	30
<b>Total</b>		<b>100</b>

## 10. ACREDITACIÓN

Para tener derecho a examen ordinario, el alumno deberá: 1) Cumplir con el 80% de asistencias y 2) Asistir al 100% de las prácticas. La asignatura se considera acreditada con una calificación final mínima de 60.

## 11. BIBLIOGRAFÍA

### BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

- Del Castillo-Ruiz V, Uranga-Hernández RD, Zafra-De la Rosa G. Genética Clínica. Manual Moderno. México. 2012. *No se encuentra en CEDOSI*

- Nussbaum RL, McInnes RR, Williard HF.:Thompson & Thompson. Genética en Medicina 7a Edición. Barcelona:Elsevier Masson, 2008.*CEDOSI RB155*
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Genética 5a. ed. Madrid: Elsevier, 2014.*No se encuentra en CEDOSI*
- “Dr. Enrique Corona Rivera” Manual de Fenética Descriptiva y Genética Inferencial. Academia de Genética Humana, Departamento de Biología Molecular y Genómica, División de Disciplinas Básicas para la Salud, Universidad de Guadalajara. 2014. *No se encuentra en CEDOSI*

#### **BIBLIOGRAFÍA COMPLEMENTARIA**

- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), publicada por el NCBI de EE.UU, disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>.[www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim)
- Griffiths AJ, Wessler SR, Lewontin RC, Carroll SB..Genética 9a Edición. Madrid:McGraw Hill, 2008. *CEDOSI QH442*
- Krebs JE, Goldstein ES, Kilpatrick ST. Lewin’s Genes XI. Burlington: Jones & Bartlett Learning, 2014.*No se encuentra en CEDOSI*
- Passarge E. Color Atlas of Genetics. New York:Thieme,1995.*No se encuentra en CEDOSI*