UNIVERSIDAD PARTICULAR DE CHICLAYO

FACULTAD DE MEDICINA

ESCUELA ACADÉMICO PROFESIONAL DE MEDICINA
DEPARTAMENTO ACADÉMICO DE CIENCIAS BÁSICAS

SILABO

ASIGNATURA: GENETICA II **CÓDIGO M 0143**

I. DATOS INFORMATIVOS

1.1	ESCUELA PROFESIONAL	Medicina
1.2	CÓDIGO DE LA ASIGNATURA	M 0143
1.3	CRÉDITOS	02
1.4	PRE REQUISITO	M 0134
1.5	CICLO TEMPORAL	IV
1.6	EXTENSIÓN TEMPORAL	
	1.6.1 HORAS DE TEORIA	01
	1.6.2 HORAS DE PRÁCTICA	02
1.7	EXIGENCIA	Obligatoria
1.8	DURACIÓN	17 semanas
	1.8.1 INICIO	18 de Julio del 2011
	1.8.2 TÉRMINO	12 de Nov iembre del 2011
1.9	SEMESTRE ACADÉMICO	2011 - II
1.10	DOCENTE COORDINADOR	Mg César Guzmán Vigo

II. **SUMILLA**

La GENETICA II es la aplicación de la teoría, principios y leyes de la genética en la práctica médica. Su actividad está ligada al estudio de las alteraciones del crecimiento y desarrollo del individuo que están asociados a la presencia de genes patológicos con evidentes efectos en la conformación física y funcional del hombre. El objetivo de este curso es presentar al alumno, las aplicaciones de los principios de la genética humana a la práctica de la medicina mediante el estudio del papel que desempeñan los factores ambientales y genéticos en relación a una enfermedad, defecto congénito o susceptibilidad heredada para ciertas enfermedades.

Las principales consecuencias de los avances en el campo molecular, han centrado su estudio en la prevención de las enfermedades hereditarias, diagnóstico prenatal, detección de portadores de mutaciones, consejo genético; así como el estudio de la patología celular y molecular de las enfermedades adquiridas del genoma, como el cáncer y las enfermedades autoinmunes. Por esta razón el curso dará una visión general de los aspectos clínicos y prácticos del diagnóstico de las enfermedades o trastornos genéticos, su implicación en el manejo y tratamiento, así como el desarrollo y la práctica del consejo genético.

El contenido de esta asignatura trata aspectos relacionados al papel de la genética en el ser humano, modelos de herencia monogénica, poligénica y multifactorial, herencia de trastornos del sistema hematopoyético, herencia de trastornos óseos, del sistema digestivo y cardiovascular; genética del cáncer, diagnóstico prenatal, preimplantacional y consejo genético

Además se desarrollan protocolos de diagnóstico cromosómico y molecular así como confección de cariotipos de enfermedades genéticas que afectan a diferentes sistemas, haciendo del estudiante un elemento dinámico y participativo activo en el proceso de enseñanza aprendizaje.

3. **COMPETENCIAS GENERALES DE ASIGNATURA**

1. Describe y diferencia los tipos de herencia y las modalidades de transmisión en el hombre. Analiza la expresión de genes, siguiendo el modelo monogénico, poligénico o multifactorial y mitocondrial
2. Describe los mecanismos moleculares en la herencia de los sistemas sanguíneos, sus alteraciones y consecuencias; así mismo las alteraciones cromosómicas del sistema hematopoyético, particularmente leucemias y linfomas
3. Describe los mecanismos moleculares responsables en la presentación de trastornos óseos y del sistema conectivo, del sistema cardiorrespiratorio, de los órganos de la función digestiva
4. Define las bases moleculares de la presentación del cáncer y valora la importancia del diagnóstico prenatal y preimplantacional, como herramienta fundamental para la asesoría mediante el consejo genético.
5. Demuestra responsabilidad en su formación profesional y promueve el trabajo en equipo respetando la opinión de sus compañeros

4. **PROGRAMACIÓN DE CONTENIDOS**

4.1 I UNIDAD DE TRABAJO: PAPEL DE LA GENÉTICA EN EL SER HUMANO: HERENCIA MONOGENICA, POLIGENICA Y MITOCONDRIAL
Describe y diferencia los tipos de herencia y las modalidades de transmisión en el hombre. Analiza la expresión de genes, siguiendo el modelo monogénico, poligénico o multifactorial y mitocondrial

COMPETENCIAS	SEMANA	CONTENIDOS DE UNIDAD II			INDICADORES DE LOGRO	METODOLOGÍA
		CONCEPTUALES	PROCEDIMENTALES	ACTITUDINALES		
1 Explica los tipos de herencia y analiza árboles genealógicos para interpretar modelos de herencia en el hombre 2. Valora los esfuerzos del diagnóstico a través de la genética molecular 3. Define las características de la herencia multifactorial	**1ª**	Explicar y fundamentar las leyes mendelianas en el hombre. Enfermedades Genéticas en el Hombre: OMIM, una importante fuente de conocimiento de disturbios genéticos en el hombre	Explicar las leyes Mendelianas y de probabilidad; y desarrollar problemas planteados sobre enfermedades genéticas en el hombre Proponer ejemplos de probabilidades siguiendo el modelo binomial y multinominal	Promover el aprendizaje en equipo y asume interés y responsabilidad por la investigación bibliográfica	Define conceptos básicos en genética clásica Enuncia las leyes de Mendel Determina proporciones fenotípicas y genotípicas Enuncia las Leyes de probabilidad Aplica enunciados mendelianos y probabilísticas en la solución de problemas	Conferencia Trabajo de grupo: Solución de problemas planteados sobre herencia mendeliana Revisión electrónica: Base de datos OMIM
4. Analiza, compara e integra el modelo mendeliano en términos de la expresión de genes simples o complejos en el hombre	**2ª**	Describir las enfermedades monogénicas en el hombre.	Diferenciar modelos de herencia autosómica dominante, recesiva, codominante y ligada al sexo. Reconocer ideogramas representativos de modelos de herencia	Valorar el aporte de la investigación bibliográfica en el conocimiento de la herencia en el hombre	Diferencia modelos de herencia Reconoce en heredogramas modelos de herencia Da un listado de enfermedades en el hombre, con tipo particular de herencia monogénica	Conferencia Revisión electrónica: Base de datos Practica: Reconocimiento de patrones de herencia en heredogramas Trabajo de grupo: Solución de problemas: HLS, Probabilidades

	3ª	Explicar el modelo de herencia multifactorial en el hombre Describir y Fundamentar la Herencia mitocondrial	Señalar las características de la herencia poligénica Realizar estimaciones de la heredabilidad de rasgos con patrón de segregación multifactorial. Describir la genética e trastornos multifactoriales Explicar los patrones moleculares de la herencia mitocondrial. Describir las enfermedades mitocondriales más comunes	Asumir con responsabilidad el trabajo en equipo Valorar el aporte de investigaciones que conducen a la obtención de mapas génicos , interpretando su valor en la práctica médica	Enuncia características de la Herencia Multifactorial Reconoce el modelo de herencia multifactorial en trastornos comunes Explica el concepto de heredabilidad de caracteres multifactoriales Identifica y analiza la proporción de genes entre parientes Analiza la interacción entre genes y ambiente Describe el genoma mitocondrial Enuncia características de la Herencia materna Reconoce el modelo de herencia materna en trastornos comunes	Conferencia Trabajo grupal: Solución de problemas de Herencia poligénica Laboratorio: Dermatoglifos como modelo de herencia multifactorial Seminario: Enfermedades mitocondriales Revisión electrónica: Base de datos
EVALUACION DE UNIDAD	**4ª**	Examen escrito	Informe, participación en práctica, seminario	Observación, Escala de Lickert modificada		Uso de instrumentos de Evaluación

4.2 II UNIDAD DE TRABAJO: HERENCIA DE GRUPOS SANGUÍNEOS: TRASTORNOS DEL SISTEMA HEMATOPOYÉTICO: LEUCEMIAS Y LINFOMAS

COMPETENCIA GENERAL
Describe los mecanismos moleculares en la herencia de los sistemas sanguíneos, sus alteraciones y consecuencias; así mismo las alteraciones cromosómicas del sistema hematopoyético, particularmente leucemias y linfomas

COMPETENCIAS	SEMANA	**CONTENIDOS DE UNIDAD II**			**INDICADORES DE LOGRO**	**METODOLOGÍA**
		CONCEPTUALES	**PROCEDIMENTALES**	**ACTITUDINALES**		
1. Explica la base molecular de los trastornos hematopoyéticos 2. Diferencia la patología molecular en la presentación de leucemias y linfomas 3. Analiza e interpreta por medio de antígenos la presencia de fenotipos sanguíneos 4. Valora el aporte de investigaciones que conducen a la obtención de pruebas de diagnóstico de enfermedades o trastornos del sistema hematopoyético	**5ª**	Explicar y analizar la herencia de grupos sanguíneos	Señalar la nomenclatura y terminología en la herencia de grupos sanguíneos Describir las bases moleculares en la herencia de trastornos hematopoyéticos	Demostrar actitud positiva por la investigación bibliográfica y el trabajo en grupo	Explica la herencia de grupos sanguíneos Reconoce la nomenclatura de los sistemas sanguíneos Desarrolla y propone problemas relacionados con grupos sanguíneos Reconoce fenotipos sanguíneos por pruebas de aglutinación en lámina	Conferencia Laboratorio: Determinación de grupos sanguíneos del sistema ABO Revisión electrónica: Base de datos
	6ª	Explicar y analizar la genética de leucemias	Señalar las anomalías cromosómicas implicadas en la presentación de leucemias Discutir los sistemas de nomenclatura y terminología de leucemias Caracterizar cromosomicamente las leucemias más comunes en el hombre Discutir las bases moleculares	Demostrar actitud positiva por la investigación bibliográfica y el trabajo en grupo	Explica la base molecular presente en la genética de leucemias Señala la base cromosómica en la presentación de leucemias Reconoce los cambios cromosómicos	Conferencia Laboratorio: Elaboración de Fotocariotipos de leucemias Revisión electrónica: Base de datos

			presentes en las leucemias		asociados a leucemias en fotocariotipos Valora el aporte de investigaciones que conducen a la obtención de pruebas de diagnóstico de enfermedades o trastornos del sistema hematopoyético	
	7ª	Explicar y analizar la genética de linfomas.	Señalar las anomalías cromosómicas implicadas en la presentación de linfomas Discute los sistemas de nomenclatura y terminología de linfomas: HL, NHL Caracterizar cromosomicamente los linfomas más comunes en el hombre Analizar las bases moleculares en el linfoma de Burkitt	Valorar el aporte de investigaciones que conducen a la obtención de pruebas de diagnóstico de enfermedades o trastornos del sistema hematopoyético	Explica la base molecular presente en la genética de linfomas Señala la base cromosómica en la presentación de linfomas Reconoce los cambios cromosómicos asociados a linfomas en fotocariotipos Valora el aporte de investigaciones que conducen a la obtención de pruebas de diagnóstico de enfermedades o trastornos del sistema hematopoyético	Conferencia Seminario: Genética de Linfomas Revisión electrónica: Base de datos
EVALUACION DE UNIDAD	8ª	Examen escrito	Informe, participación en práctica, seminario	Observación, Escala de Lickert modificada		Uso de instrumentos de Evaluación

4.3 III UNIDAD DE TRABAJO: HERENCIA DE TRASTORNOS ÓSEOS Y DEL SISTEMA CONECTIVO, SISTEMA CARDIORESPIRATORIO Y ÓRGANOS DE LA FUNCIÓN DIGESTIVA

Describe los mecanismos moleculares responsables en la presentación de trastornos óseos y del sistema conectivo.
Describe La naturaleza de las alteraciones genéticas del sistema cardiorespiratorio y de los órganos de la función digestiva

COMPETENCIAS	SEMANA	CONTENIDOS DE UNIDAD III			INDICADORES DE LOGRO	METODOLOGÍA
		CONCEPTUALES	PROCEDIMENTALES	ACTITUDINALES		
1 Explica el mecanismo molecular responsable en la presentación de trastornos hereditarios óseos y del sistema conectivo 2 Explica las bases moleculares de trastornos de la piel y describe las enfermedades más frecuentes	**9ª**	Explicar, y fundamentar la herencia de trastornos óseos	Explica las bases genéticas de trastorno óseo Analizar las bases hereditarias de la osteogénesis imperfecta Explicar las craneoestenosis y su relación con síndromes específicos Describir los mecanismos moleculares de las mucoplosacaridosis.	Demostrar actitud positiva por la investigación bibliográfica y el trabajo en grupo	Explica la base molecular en la presentación de craneoestenosis y síndromes relacionados Reconoce los mecanismos moleculares en la herencia de las mucopolisacaridosis Reconoce fenotipos asociados a la herencia de los trastornos óseos	Conferencia Revisión bibliográfica: Laboratorio: Antropometría y su uso en genética clínica Revisión electrónica: Base de datos
3 Enumera y compara los tipos de alteraciones genéticas del sistema cardiorrespiratorio 4. Valora e interpreta la importancia de la presentación de los trastornos	**10ª**	Explicar y fundamentar la herencia de trastornos del sistema conectivo.	Describir las bases genético moleculares de los trastornos del sistema conectivo Explicar las características de los síndromes: Marfán, Ehlers-Danlos, Artrogriposis, y Luxación congénita de la cadera Discutir los riesgos en la herencia de los síndromes	Participar con disposición y responsabilidad.	Explica la base molecular en la presentación de trastornos del sistema óseo Reconoce los modelos de herencia Discute riesgos de herencia Reconoce fenotipos	Conferencia Revisión bibliográfica Laboratorio: Métodos de bandeo Revisión electrónica: Base de datos

cardiovasculares y su mecanismo de trasmisión			antes mencionados		asociados	
	11ª	Explicar y fundamentar la herencia de la piel y la presencia de cardiopatías congénitas Explicar y fundamentar la herencia de los trastornos de la función digestiva.	Explicar las bases genético moleculares de trastornos de la piel. Describir las ictiosis y señalar su modelo hereditario Discutir la genética de otros trastornos de la piel: Nevos y hemangiomas Señalar la frecuencia etiología y clasificación de las cardiopatías congénitas frecuentes Discutir la presencia de las Cardiopatías congénitas y su coexistencia con otros síndromes o defectos Explicar las herencia de las malformaciones congénitas relacionadas a la función digestiva	Demostrar actitud positiva por la investigación bibliográfica y el trabajo en grupo	Explica la base molecular en la presentación de trastornos de la piel Reconoce el modelo hereditario presente en las ictiosis Reconoce la correlación fenotipos/genotipo asociados a cardiopatías congénitas Discute casos de herencia de cardiopatías congénitas Explica los modelos de herencia en los trastornos de la función digestiva Discute casos clínicos de mutaciones asociadas a trastornos de la función digestiva	Seminario
EVALUACION DE UNIDAD	12ª	Examen escrito	Informe, participación en práctica, seminario	Observación, Escala de Lickert modificada		Uso de instrumentos de Evaluación

4.4 IV UNIDAD DE TRABAJO: GENÉTICA DEL CÁNCER, DIAGNÓSTICO PRENATAL, PREIMPLANTACIONAL Y CONSEJO GENETICO

Define las bases moleculares de la presentación del cáncer y valora la importancia del diagnóstico prenatal y preimplantacional, como herramienta fundamental para la asesoría mediante el consejo genético.

COMPETENCIAS	SEMANA	CONTENIDOS DE UNIDAD IV			INDICADORES DE LOGRO	METODOLOGÍA
		CONCEPTUALES	PROCEDIMENTALES	ACTITUDINALES		
4.4.1 Explica las bases moleculares en la presentación de cáncer de tumores sólidos 4.4.2Explica la presencia de padecimientos mendelianos con predisposición a cáncer 4.4.3 Explica los métodos de diagnóstico pre natal invasivos y no invasivos para la asesoría a parejas identificadas con riesgo genético 4.4.4 Valora los principios de la Bioética dentro de la actividad médica	**13ª**	Explicar y fundamentar la genética del cáncer	Explicar las características de la célula tumoral Describir las bases moleculares del cáncer Describir las bases moleculares de la fibrosis cística y señalar las mutaciones más frecuentes	Demostrar actitud positiva por la investigación bibliográfica y el trabajo en grupo	Señala las características de la célula tumoral Enumera factores desencadenantes de tumorogénesis Explica las alteraciones del Ciclo Celular y pérdida de la función de genes	Conferencia Laboratorio: Construcción de Cariotipos Revisión electrónica: Base de datos
	14ª	Explicar y fundamentar la genética del cáncer	Explicar la presencia de oncogenes y genes supresores de tumor. Explicar la genética de tumores sólidos con referencia a: Neuroblastoma, Retinoblastoma y Carcinoma Hepatocelular,	Participar con disposición y responsabilidad	Identifica el papel de los oncogenes y genes supresores de tumor en la presencia del cáncer Enumera oncogenes importantes Reconoce cromosomapatías en enfermedades oncológicas Relaciona pruebas de diagnóstico molecular y presencia de	Conferencia Revisión electrónica: Base de datos Laboratorio: Construcción de Cariotipos II

					tumorogénesis	
	15ª	Explicar y fundamentar el diagnóstico cromosómico prenatal y preimplantacional. Reconocer la importancia del consejo genético	Reconoce los factores de riesgo en el diagnóstico cromosómico prenatal Diferenciar los métodos de diagnóstico prenatal: Amniocentesis, CVS, Sangre fetal Explicar la existencia de otros métodos de diagnóstico prenatal Describir los métodos de diagnóstico cromosómico preimplantacional	Valorar la importancia del consejo genético en la presentación de la enfermedad genética en el hombre	Explica las técnicas de diagnóstico cromosómico prenatal Relaciona el screening bioquímico y el diagnóstico genético en términos de riesgo Interpreta la utilidad del diagnóstico preimplantacional Discute el uso de técnicas moleculares y la bioética.	Seminario Laboratorio: Construcción de Cariotipos III Revisión bibliográfica : Diagnóstico preimplantacional
EVALUACION DE UNIDAD	16ª	Examen escrito	Informe, participación en práctica, seminario	Observación, Escala de Lickert modificada		Uso de instrumentos de Evaluación

5. METODOLOGÍA DEL APRENDIZAJE

5.1. ACTIVIDADES TEORICAS

Las clases teóricas se desarrollaran mediante clases magistrales, y dinámica grupal propiciando debates, exposición de conocimientos en el aula, y discusión alturada. Los estudiantes se considerarán como principales protagonistas, los cuales estarán en obligación de leer y revisar el tema correspondiente a cada clase con anterioridad, de acuerdo al silabo. En la selección de otras técnicas a emplear se tendrá en cuenta las competencias que se pretenden alcanzar.

El profesor se constituirá como facilitador del aprendizaje, y como orientador y moderador de los debates presentados. Los aspectos no tratados durante el tiempo que dure el diálogo, serán revisados por los estudiantes, independiente de las consultas que en forma particular puedan formular al profesor fuera de las horas de clase. Las sesiones tendrán una duración de 50 minutos.

5. 2. ACTIVIDADES PRÁCTICAS

Las prácticas se desarrollaran en el laboratorio y tendrán una duración de dos horas. Se pondrá especial cuidado en la observación, análisis y comparación de los fenómenos genéticos, con la finalidad de reforzar los conocimientos impartidos durante las sesiones de teoría. Para el desarrollo de las prácticas, los grupos no serán mayores a 15 alumnos. Las sesiones prácticas constarán de tres fases: 1. Explicación del contenido general y metodología a realizar en la práctica 2. Ejecución de las técnicas que indican los protocolos 3. Interpretación, comparación y discusión de los resultados obtenidos.

Después de concluida cada práctica de laboratorio, los alumnos deberán presentar semanalmente, el informe correspondiente, en el texto de los cuales, se incluirá fundamentalmente: datos informativos, introducción, material y métodos, resultados, conclusiones o recomendaciones y referencias bibliográficas según las normas de Vancouver

5.3. SEMINARIOS

La presentación del contenido de los seminarios a sustentar, se hará el día y hora fijada por la cátedra, y en su formato se incluirá: Datos informativos, Título del seminario, resumen, objetivos, importancia, contenidos, y referencias bibliográficas. La asistencia y presentación del informe es obligatoria. La presentación oral y el informe, deberán conservar el formato acordado al inicio del curso según las normas aprobadas por la Dirección de Escuela

6. SISTEMA DE EVALUACIÓN

Se aplicará el sistema de normas establecidas en el Reglamento de Evaluación Académica de Medicina. Para aprobar se requiere el 70% de asistencia a clases. La nota mínima aprobatoria es de 11, considerando el medio punto a favor del alumno.
El alumno con nota igual o menor a 10.4 y mínimo de siete (07) tiene derecho a un examen de aplazados dentro del plazo establecido en el reglamento general de estudios vigente de la UPCH
Los instrumentos de evaluación a aplicar serán los aprobados por la Dirección de Escuela. En el caso de exámenes escritos, estos serán tipo prueba objetiva.

7. DATOS COMPLEMENTARIOS

El estudiante de la asignatura de genética deberá respetar el Claustro Universitario, observando un comportamiento digno acorde con la institución universitaria, bajo lineamientos de respeto, solidaridad, libertad y dignidad.

Deberá demostrar en su presentación personal la calidad de estudiante que la Carrera y Profesión de Medicina demanda, por lo que durante las sesiones teóricas y prácticas usará obligatoriamente mandil blanco largo.

Respetará el horario de clases tanto para clases teóricas como prácticas, para lo cual se han establecido los siguientes parámetros de asistencia: **Tolerancia de 10 minutos como máximo para su ingreso al aula o laboratorio.** Pasados los 10 minutos el ingreso a clases será con permiso del docente y dicha tardanza se cuantificará como falta. La acumulación de 30% de inasistencias totales en cada unidad, imposibilita al estudiante de ser evaluado en el Examen de Unidad, correspondiéndole un calificativo de CERO.

La organización de estudiantes en grupos, se hará en función al tamaño de la población y de acuerdo a las exigencias de cada unidad.

7. BIBLIOGRAFÍA

A. BASICA:

1. SOLARI A. 2008. Genética Humana; Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. ·4ta Edición. Editorial Médica Panamericana. Madrid, España. 556pp.
2. JORDE, J.B.; CAREY, J. C.;BRASHAD MJ.; WHITE RL. 2008. **Genética Médica**.Cuarta Edición. MOSBY-ELSEVIER. Madrid. España.

B. COMPLEMENTARIA

1. CONNOR, M. & FERGUSON-SMITH M. 1997. **Esential Medical Genetics** Fifth Edition Blackwell Science Ltd. USA.
2. FARRERAS V. 1992**. Medicina Interna**. Duodécima Edición. Ediciones Doyma. Barcelona. España
3. GRIFFITHS A. JF.; GELBART W.M.; MILER J.H., LEWONTIN R.C. 2000 **Genética Moderna**. Mc Graw-Hill Interamericana de España, SA.V. Madrid. 676 pp
4. GUZMAN, R. 1976. **Defectos congénitos en el recién nacido**, Atlas compendio,Editorial Trillas, México.
5. GUZMÁN V.C. 2000. **Manual de Prácticas de Genética**. Fac. CCBB. UNPRG. Lambayeque-Perú.
6. SINNOT, DUNN, DOBZHANSKY. 1977. **Principios de Genética**. 7ma Edic. Edit. Omega S.A., Barcelona.
7. MUELLER R.F. ; YOUNG I.D. 2001. Emery' s. **Genética Médica**. 10a. Edición. Marbán Libros S.L. España
8. STANSFIELD, W. 1983.**Genética. Teoría y Problemas.** 2ª Edic. Edit. Mac. Graw - Hill, México.
9. STRICKBERGER, W. 1974. **Genética**. Edic. OMEGA S. A., Barcelona. España.
10. STINE, G. 1973 .**Exercises in Genetics**. Edit. Mac. Millian Pub. Co. N.Y. USA.
11. THERMAN E. & SUSMAN M. 1996. **Cromosomas Humanos**. Estructura y Efectos. 3a. Edición. Sociedad Brasilera de Genética. Brasil.
12. THOMPSON & THOMPSON 1993. **Genética Médica**. 5ª. Edicao. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro. Brasil.
13. THOMPSON & THOMPSON 2004.Genética en Medicina. 5ª. Edición. Masson, S.A. Barcelona. España.
14. TRENT, R. J. 1995. **Introducao a Medicina Molecular**. Editora Guanabara Koogan S. A. Río de Janeiro. Brasil
15. WINCHESTER, M.1980. **Introducción a la Genética Humana**. Edit. Alhambra., España.

MSc. César A. Guzmán Vigo
e-mail: cguzmanvigo@gmail.com

Chiclayo, Febrero del 2010