

**UNIVERSIDAD CATOLICA DE CUYO  
SEDE SAN LUIS**

Facultad de Ciencias Médicas  
Carrera de Medicina

**Programa de Estudios de la Asignatura  
*Genética Humana***

Curso: *cuarto año*

Ciclo lectivo 2018

Cátedra conformada por:

	Apellido	Nombre
<b>Profesor Titular:</b>	Ratti	Silvia
<b>Profesor Asociado:</b>		
<b>Profesor Adjunto:</b>		
<b>Jefe de Trabajos Prácticos:</b>		
<b>Ayudante Alumno:</b>	O'Sullivan	Roger
	Casadei Allende Andújar	Pamela Sergio Nadia

**Código de Asignatura: 27**

**Despliegue:** *Mensual*

**Carga horaria: 30 hs**

## **1. Contenidos Mínimos del Plan de Estudios**

### **Según Res HCSUCC N° 901 y Res ME 33/99**

Definiciones fundamentales de la genética médica y su importancia, sus clasificaciones básicas. Organización estructural del genoma. Factores que regulan y / o alteran el desarrollo humano. Leyes de Mendel, importancia y ejemplos, resolución gráfica de problemas. Concepto, definiciones y bases de la herencia mendeliana, autosómica y sus tipos, ligada al sexo y poligénica. Sus características, sus criterios de clasificación, sus enfermedades, sus grados de expresión, sus riesgos y la estimación de los mismos. Teratología: concepto y definiciones esenciales, incidencia y prevalencias, influencias ambientales, parentales y de otras formas de vida. Cromosomas humanos: estructura y clasificación, técnicas para su estudio. Tipos de anomalías sexuales y somáticas. Ejemplos clínicos. Nuevos patrones de herencia (“imprinting” genómico, disomía uniparental, mosaicismo genético y herencia mitocondrial). Estimación bayesiana de riesgo de recurrencia genética. Clínica genética y asesoramiento genético y registro epidemiológico. Principales malformaciones. Factores que regulan y/o alteran el desarrollo humano. Historia Clínica genética. Importancia de la recolección de antecedentes familiares materno fetales y postnatales. Semiología genética. Estimación de los riesgos de acuerdo al diagnóstico genético. Prevención a nivel familiar (asesoramiento genético), y poblacional (screening o rastreo de patologías genéticas prenatal, de recién nacido, de heterocigotas portadores y afectados presintomáticos). Principales malformaciones. Diagnóstico prenatal. Terapéutica y consejo genético. Procesamiento de la información genética.

## **2. Fundamentación**

Adquisición de conocimientos teóricos que puedan simultáneamente aplicarse a casos clínicos y sean la base de la detección de problemas de salud de origen genético desde los niveles más básicos de la asistencia médica.

## **3. Propósitos**

- 3.1 Propiciar un ambiente de trabajo cooperativo entre los alumnos con la concientización de que los compañeros de hoy son los colegas de mañana.
- 3.2 Brindar las herramientas teóricas básicas para el futuro médico generalista la detección de pacientes que en un futuro requiera la atención de un especialista en Genética.
- 3.3 Estimular el espíritu de investigación clínica.
- 3.4 Generar un espacio de consulta continua de la Genética.

## **4. Competencias**

- 4.1 Identificar desde la práctica de un médico generalista los pacientes con enfermedades de origen genético.
- 4.2 Confeccionar un árbol genealógico.
- 4.3 Establecer los antecedentes que en el paciente ameritan la interconsulta con el médico especialista en Genética.
- 4.4 Conocer el alcance del asesoramiento genético.
- 4.5 Identificar el tipo de herencia en una familia con enfermedad congénita.
- 4.6 Buscar información académica en fuentes probadamente confiables.

## **5. Estrategias de enseñanza – aprendizaje**

5.1 Estrategia de enseñanza: el programa consta de doce unidades temáticas. Cada unidad se desarrollará con una exposición teórica que deberá dar herramientas para el desarrollo de una segunda parte de la unidad que será el trabajo práctico. Cada trabajo práctico se plantea en forma de casos clínicos para el efectivo acercamiento de los conocimientos teóricos a la realidad asistencial.

También se contará con dos exposiciones de temas especiales disertadas por expertos invitados para los temas de Metodología de la Investigación Científica y Fertilización asistida y diagnóstico prenatal.

5.2 La materia es regular. Las condiciones de regularización son presentar el 80% de asistencia y aprobación del sistema de evaluación continua que incluye un examen parcial, la resolución de los trabajos práctico y la participación y desempeño en cada clase.

5.3 La aprobación de la materia es con examen final que tiene distintos ítems de resolución: preguntas a desarrollar, problemas con casos clínicos a resolver, enunciados para completar con la misma modalidad que se dieron durante el cursado.

### **• Actividades Prácticas**

De cada unidad temática se desarrollará un Trabajo Práctico con tres casos clínicos para resolver individualmente o en grupo, según la consigna y el tema del día y luego discutir en clase. La resolución de los casos clínicos exige la lectura de material y la asociación y aplicación de conocimientos teóricos.

## **6. Metodología de Evaluación**

6. 1 Se implementará un sistema de evaluación continua que constará de una nota final basado en el puntaje obtenido en un examen final y el desempeño, la asistencia y la resolución de los trabajos prácticos a lo largo de la cursada.

6.2 Cada unidad temática tendrá su correspondiente Trabajo Práctico en forme de resolución de casos clínicos.

6.3 Si el alumno obtiene su condición de regular por asistencia, desempeño y resolución de Trabajos Prácticos y no aprobara el examen final, tendrá la oportunidad de rendir un examen recuperatorio en los próximos llamados a examen dispuestos por la Facultad.

Encuesta de satisfacción de la asignatura Genética de la carrera de Medicina de la Universidad Católica de Cuyo, sede San Luis.

Con respecto a la asignatura Genética:

¿La asignatura cumplió con sus expectativas de conocimiento?

Mucho                      Poco                      Nada

¿Encuentra la carga horaria suficiente para asimilar los conocimientos?

Mucho                      Poco                      Nada

¿Las clases fueron estimulantes para la búsqueda de profundización de temas?

Mucho                      Poco                      Nada

¿Le parecieron buenos aportes las clases con invitados sobre temas especiales?

Mucho                      Poco                      Nada

¿Le ha gustado la modalidad con que se dictó el curso?

Mucho                      Poco                      Nada

¿Qué sugerencias haría para mejorar la asignatura Genética?

## **7. Recursos Materiales**

7. Cañon, fotocopias.

## **8. Organización de los Contenidos**

### **Unidad N° 1: La Genética en la Práctica de la Medicina Generalista.**

Contenidos teóricos: Motivos de consulta al médico generalista. Distintas situaciones por las que consulta el paciente. Consultas por cambios en el estado de salud. Consultas por control de la salud. El paciente que no consulta. Búsqueda de Factores de Riesgo. Anamnesis para la detección de Factores de Riesgo Genético: Edades maternas y paternas. Lugar de nacimiento. Consanguinidad. Grupo poblacional. Lugar de vivienda. Lugar de trabajo y tipo de trabajo. Antecedentes familiares. Concepto de propósito. Antecedentes familiares de anomalías de la reproducción.

Trabajo Práctico N° 1 Elaboración de historia clínica genética. Motivo de consulta. confección de árbol genealógico. Datos del embarazo. Perinatología. Medidas antropométricas. Pautas madurativas. Principales problemas de salud del paciente. Factores de riesgo y antecedentes de relevancia. Plan de acción. Resolución de tres casos clínicos.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 1: al finalizar la unidad N° 1 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas para detectar los posibles indicadores de patología genética en la práctica asistencial, la detección temprana y la oportuna derivación al médico genetista desde la práctica asistencial del médico generalista y de cualquier otra especialidad médica.

### **Unidad N° 2: Genética del desarrollo.**

Contenidos teóricos: Procesos de la Genética del desarrollo a nivel celular. Proliferación y diferenciación. Nivel del organismo. Nivel molecular. División morfológica. Genes de la polaridad dorso ventral. Genes de la polaridad antero-posterior. Genes de la segmentación. Genes homeóticos. Mutaciones homeóticas. Desarrollo temprano en

mamíferos. Fecundación. Segmentación. Gastrulación. Organogénesis. Establecimiento de los ejes corporales dorso-ventrales Establecimiento de los ejes corporales antero-posterior. Establecimiento de los ejes corporales izquierda-derecha. Mecanismo general de los genes del desarrollo .Los genes blanco y los genes interruptores. Productos de los genes regulatorios. El ejemplo de la genética del desarrollo de los miembros. Genes PAX.

Trabajo Práctico N° 2: A partir de una imagen de ubicación embrionaria de los homeobox identifique los mismos en las siguientes patologías: labio leporino, hipospadia con anomalías de dedos, ausencia de ojo (Aniridia congénita), sordera con alteración del iris (Síndrome de Waardenburg), costillas cervicales, hidrocefalia con ausencia de vértebras.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 2: al finalizar la unidad N° 2 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas para vincular las presentaciones clínicas derivadas de la acción de los genes durante los primeros estadios del desarrollo y su asociación con las primeras etapas de la Embriología Humana.

### Unidad N° 3: **Teoría cromosómica de la herencia.**

Contenidos teóricos: Repaso de los principales eventos del ciclo celular. Eventos significativos de la mitosis y la meiosis. Definición de cariotipo. Estudio de la Citogenética. Presentación del cariotipo humano. Estructura de un cromosoma. Brazo corto, brazo largo y centrómero. Clasificación de los cromosomas. Informe citogenético y nomenclatura de las alteraciones cromosómicas Anomalías numéricas o aneuploidías cromosómicas. Anomalías estructurales de los cromosomas. Reordenamientos equilibrados. Reordenamientos desequilibrados. Duplicaciones e inversiones cromosómicas. Isocromosomas. Cromosomas en anillo. Traslocaciones recíprocas, balanceadas y desbalanceadas. Traslocaciones robertsonianas.

Trabajo Práctico N° 3: Planteo de un caso clínico con aberración cromosómica (tr3;7) desbalanceada. Plan de acción frente a la familia. Asesoramiento genético.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 2: al finalizar la unidad N° 3 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que les permitirá interpretar correctamente un informe citogenético y relacionarlo las anomalías cromosómicas con las distintas presentaciones clínicas que presentan.

### Unidad N° 4: **Patrones de herencia humano I.**

Contenidos teóricos: Competencia de la Genética Médica. Breves nociones del ADN y concepto de gen. Tipos de enfermedades genéticas no cromosomopáticas. Enfermedades monogénicas. Concepto de alelo. Homocigosidad.. Heterocigosidad. Heterocigosidad compuesta. Fibrosis quística. Concepto de dosis génica. Herencia dominante. La acondroplasia. Concepto de ventaja selectiva. Criterios para herencia dominante. Concepto de codominancia. Los grupos sanguíneos. Herencia recesiva. Los aislados genéticos. Síndrome de Ellis Van Creveld. Criterios para la herencia recesiva. Concepto de Expresividad. Concepto de penetrancia.

Trabajo Práctico N° 4: Resolución del “Enigma de Nimega”. El museo El Valkhof /Nijmegen / Holanda posee una pintura el misterio (el enigma) de Nijmegen (1619) de (¿anónimo?, ó ¿Cornelis Ketel 1576? ó ¿Abraham van Wessel(1658)?): existen pues 2 versiones?

El cuadro representa a una mujer joven que tiene en su regazo a un anciano y en pie dos hombre adultos vestidos de rojo, dos hombres de edad intermedia vestidos de verde, y dos jóvenes de blanco. Encima de las cabezas de los cuatro grupos, pueden leerse carteles con textos. A través de los textos pusieron las personas del cuadro al espectador de la pintura la cuestión de cómo su familia se compone. Las relaciones entre las distintas personas parecen ser particularmente desconcertante.

De ahí el título de "El misterio o el enigma de Nijmegen."

Encima de la mujer:

"Escuchen lo que digo: Los dos que van de rojo son hermanos de mi padre. Los dos de verde son hermanos de mi madre. Los dos de blanco son mis hijos y yo madre tengo aquí al padre de esos seis que es mi marido, sin que haya relaciones de consanguinidad que impidan nada".

Los dos de rojo dicen:

"Lamentaríamos que no se supiera que nuestra sobrina se la dieron a nuestro padre, porque ella no es la sobrina de nuestro padre, cosa que nadie adivinaría fácilmente".

Los dos de verde dicen:

"Es extraño ver en este cuadro a quien es nuestro padre natural y que se casó con nuestra sobrina, pero esto no lo lamentamos".

Los dos de blanco dicen:

"El anciano es el padre de todos nosotros. La señora es la madre de nosotros dos.

Pero decimos ¿cómo puede ser que nuestros hermanos sean tíos de nuestra madre?".

Resolución del enigma y confección del árbol genealógico.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 4: al finalizar la unidad N° 4 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que les permitirá interpretar correctamente los antecedentes heredofamiliares, la información que se obtiene de un pedigrí, los formas de transmisión de una enfermedad genética y la vinculación con las distintas presentaciones clínicas que presentan.

#### Unidad N° 5: **Patrones de herencia humano II.**

Contenidos teóricos: Herencia multifactorial. Definición. Clases de rasgos multifactoriales. Variación continua. El ejemplo de la talla baja y el retardo mental. Concepto de heredabilidad. El ejemplo de la obesidad. Rasgos multifactoriales con umbral. Características de la herencia multifactorial El ejemplo de la estenosis pilórica y los defectos del cierre del tubo neural. Trastornos complejos de la edad adulta.

Trabajo Práctico N° 5: Debate sobre enfoque terapéutico de las enfermedades multifactoriales.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 5: al finalizar la unidad N° 5 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que les permitirá interpretar correctamente los antecedentes heredofamiliares, la información que se obtiene de un pedigrí, los formas de transmisión de una enfermedad genética, la vinculación con las

distintas presentaciones clínicas que presentan y la consideración del enfoque genético en enfermedades endémicas como la diabetes, cardiopatías y obesidad.

**Unidad N° 6: Patrones no clásicos de herencia humana.**

Contenidos teóricos: El fenómeno de expansión. El Síndrome de Fragilidad del X. Fenómeno de anticipación. Enfermedad de Huntington. Diferencias étnicas. Herencia mitocondrial. Enfermedad de Leber.

Trabajo Práctico N° 6: Investigue en clase el concepto de heteroplasma. Imagine una terapéutica basada en este conocimiento.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 6: al finalizar la unidad N° 6 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que les permitirá interpretar correctamente los antecedentes heredofamiliares, la información que se obtiene de un pedigrí, las formas de transmisión de una enfermedad genética, la vinculación con las distintas presentaciones clínicas que presentan y la consideración del enfoque genético en enfermedades del neurodesarrollo y mitocondriales.

**Unidad N° 7: Genética y Sexo**

Contenidos teóricos: Determinantes del sexo: Sexo génico, cromosómico, cariotípico, gonadal, ductal, genital externo, caracteres sexuales secundarios, sexo de asignación, sexo de crianza, sexo psicológico. Síndrome de feminización testicular. Región pseudoautosómica de los cromosomas sexuales. Herencia ligada al cromosoma Y. El corpúsculo de Barr. Traslocación X: autosoma. Síndrome de Klinefelter. Síndrome 47, XYY. Trisomía y tetrasomía del cromosoma X. Síndrome de Turner. Hermafroditismo verdadero. Herencia recesiva ligada al cromosoma X. Distrofia muscular de Duchenne. Criterios de herencia dominante ligada al cromosoma X. Síndrome de Rett. Herencia influida por el sexo.

Trabajo Práctico N° 7: Debate sobre el caso de Brian-Brenda.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 7: al finalizar la unidad N° 7 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que les permitirá interpretar correctamente los antecedentes heredofamiliares, la información que se obtiene de un pedigrí, las formas de transmisión de una enfermedad genética ligada al sexo, la vinculación con las distintas presentaciones clínicas que presentan y la consideración del enfoque genético en la presentación de genitales ambiguos congénitos.

**Unidad N° 8: Fundamentos de la Metodología de la Investigación Clínica. Expositor invitado: Dr. Edgardo O. Álvarez.**

Contenidos teóricos: ¿Qué es una investigación “científica”? Concepto. Características básicas: Interrogante y Respuesta. El Método Científico. Concepto de Diseño Experimental. Papel de la Estadística. Características del Método Científico. Observación, hipótesis, experimento, resultados. Investigación básica, Investigación Aplicada, Investigación Clínica. Conceptos. El Método Científico es un procedimiento general. Ejemplos. El problema de Mauricio, el odontólogo. El problema de Pablo, el vecino. El problema de Andrea, la bióloga. Discusión final.

Trabajo Práctico N° 8: Aspectos prácticos que deberían considerarse al examinar y leer un artículo publicado en revistas científicas del área clínica. Patrocinio, Autoría y Responsabilidad. Obtención de Información, Interpretación y Crítica de Publicaciones Científicas (material que se subirá a la plataforma de la web para desarrollar el trabajo práctico de lectura obligatoria). Durante el trabajo práctico se entregarán a los alumnos divididos en grupos 3 artículos de baja, mediana y alta calidad científica de temas de interés actualizado de Genética Clínica.

Competencias desarrolladas en la Unidad N° 8: al finalizar la unidad N° 8 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que pretenden servir de estímulo para la investigación médica, independientemente de la elección profesional que se elija al finalizar la carrera y para desarrollar un juicio crítico académico sobre las distintas publicaciones científico-médicas.

Unidad N° 9: **Medicina Reproductiva. Expositor invitado: Dr. Eliseo Catapano.**

Competencias desarrolladas en las unidades N° 9: al finalizar las unidades N° 9 los alumnos contarán con conocimientos teóricos y de aplicación sobre el diagnóstico prenatal y todas las etapas de diagnóstico y tratamiento en Medicina reproductiva.

Unidad N° 10: **Genética y Bioética.**

Contenidos teóricos: Objetivos de la Investigación Genética. Métodos de las investigaciones genéticas e implicancias éticas. Riesgos éticos en investigaciones genéticas. Estudios con muestras de ADN. Estudios futuros y consentimiento informado. Información de resultados de investigación genética. El Consentimiento Informado. Consideraciones básicas del Consentimiento Informado.

Trabajo Práctico N° 10: Evaluación crítica de distintos ejemplos de consentimiento informado. Elaboración de un consentimiento informado a partir de un caso clínico.

Objetivo de aprendizaje de la Unidad N° 10: al finalizar la unidad N° 10 los alumnos contarán con herramientas teóricas y prácticas que pretenden servir de estímulo para la necesaria introyección de la Bioética como parte integral de la práctica clínica, los desafíos que impone, investigación médica, y para desarrollar un juicio crítico académico sobre los distintos debates bioéticos.

Unidad N° 11: **Epigenética.**

Contenidos teóricos: Definición de Epigénesis. Postulados emergentes de la Evolución. Requisitos de los procesos epigenéticos. Variegación por efecto de posición. Linfoma de Burkitt. Paramutagénesis. Impronta genómica. Transferencia nuclear. Concepto de diandria. La mola hidatiforme. Concepto de diginia. El quiste dermoide en el teratoma ovárico. Partenogénesis. Síndrome de Beckwith- Wiedemann. Síndrome de Silver Russel. Síndrome de Prader Willi. Síndrome de Angelman. Compensación de dosis génica. La guerra de los sexos. Relajación de la impronta genómica. Epigenética y Genética del cáncer.

Trabajo Práctico N°11: El problema del fracaso escolar. El gen HSR. El inicio de una investigación clínica. Los alumnos elaborarán luego del planteo del problema,



## Unidad N° 12: **Genética y Ambiente.**

Contenidos teóricos: Postulados sobre Genética y ambiente. Genotipo y fenotipo. Variabilidad fenotípica. Fenocopias. Raquitismo nutricional y raquitismo hipofosfatémico. Aquipopodia y focomelia por talidomía. Concepto de teratógeno. Factores de teratogenicidad. Momento de exposición. Dosis de exposición. Genotipo del feto. Genotipo de la madre. Tipos de exposición. Agentes infecciosos. Agentes químicos. Hormonas. Carencias nutricionales. Mediadores de la teratogénesis paterna. Geología Médica y Genética.

## 9. Planificación

9. Por el momento cuenta con una única docente

[illegible]

## **10.Bibliografía**

Álvarez Toro, EO: Una metodología operativa de la investigación clínica. Editorial EDIUNC.

Cuummings: Herencia Humana.Editorial Interamericana. McGraw-Hill.

Langman: Embriología Médica. Editorial Panamericana.

Solari: Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina. Editorial Panamericana.

Thompson & Thompson: Genética en Medicina. Editorial Masson.

## **11.Nivel de Adquisición de competencias**




	NIVEL I	NIVEL II	NIVEL III	NIVEL IV	NIVEL V
Competencia	Conoce los fundamentos teóricos	Explica cómo se realiza	Reconoce si se realiza bien	Demuestra que lo puede realizar	Domina la competencia
Todo el alumnado	X	X	X	X	X

## **12. Actividades de Extensión.**

Se ha presentado a la Secretaría de Extensión Universitaria un proyecto de difusión y comunicación de la Genética humana dirigido al público general y con una propuesta de consultoría que responderán los alumnos adheridos al proyecto desde la Universidad, especialmente entrenados para tal fin.

## **13. Actividades de Investigación**

Se ha presentado para su evaluación un proyecto de investigación titulado "Epidemiología Genética en la provincia de San Luis" a la Secretaría de Ciencia y Técnica.


Firma del Profesor a Cargo:
Aclaración de Firma: Silvia G. Ratti
Fecha: Octubre 2018

















