

## PROGRAMA ANALÍTICO.

1. Datos de identificación:	
<ul style="list-style-type: none"> <li>Nombre de la institución y de la dependencia (en papelería oficial de la dependencia)</li> </ul>	Universidad Autónoma de Nuevo León, Facultad de Medicina
<ul style="list-style-type: none"> <li>Nombre de la unidad de aprendizaje</li> </ul>	Genética
<ul style="list-style-type: none"> <li>Horas aula-teoría y/o práctica, totales</li> </ul>	60 hrs.
<ul style="list-style-type: none"> <li>Horas extra aula totales</li> </ul>	40 hrs.
<ul style="list-style-type: none"> <li>Modalidad (escolarizada, no escolarizada, mixta)</li> </ul>	Escolarizada
<ul style="list-style-type: none"> <li>Tipo de periodo académico (Semestre o tetramestre)</li> </ul>	3° Semestre
<ul style="list-style-type: none"> <li>Tipo de Unidad de aprendizaje (obligatoria/ optativa)</li> </ul>	Obligatoria
<ul style="list-style-type: none"> <li>Área Curricular (ACFGU, ACFBP, ACFP, ACLE)</li> </ul>	ACFB, Área Curricular de Formación Básica
<ul style="list-style-type: none"> <li>Créditos UANL (números enteros)</li> </ul>	3
<ul style="list-style-type: none"> <li>Fecha de elaboración (dd/mm/aa)</li> </ul>	30/09/14
<ul style="list-style-type: none"> <li>Fecha de última actualización (dd/mm/aa)</li> </ul>	21/10/15
<ul style="list-style-type: none"> <li>Responsable (s) del diseño:</li> </ul>	Dra. med. Laura Elia Martínez Garza, Dra. Graciela Arellí López Uriarte.
2. Presentación:	
<p>Esta unidad de aprendizaje se divide en cinco fases y en cada una de ellas se abordará lo siguiente: en la primera fase se revisan las bases de la herencia así como sus mecanismos de transmisión, la estructura del genoma humano y su relevancia para la aplicación práctica de este conocimiento básico a la salud y a la enfermedad genética.</p> <p>En la segunda fase se conoce el cariotipo humano con el objetivo de la identificación de las principales enfermedades de los cromosomas.</p> <p>En la tercera fase se describen los mecanismos de la herencia con patrón clásico o mendeliano a través de la resolución de casos clínicos con patologías con herencia autosómica dominante, recesiva y ligada al sexo, así como su representación gráfica a través de los árboles genealógicos. Se fundamenta además parte del asesoramiento genético y la segregación de los alelos mediante la elaboración de cuadros de Punnett.</p> <p>En la cuarta fase se analizan las diferencias que presentan algunas patologías con patrón no clásico o neo-mendelianas, a través de la discusión y solución de casos clínicos.</p> <p>Para terminar, en la quinta fase se integran aquellas patologías con un patrón de herencia complejo o multifactorial y otras patologías genéticas o con un componente genético con un enfoque a diferentes áreas de especialización médica como la pediatría, gineco-obstetricia, medicina interna y oncología, resaltando la importancia de las interrelaciones de las múltiples disciplinas asociadas a la genética, apoyados con el uso de las herramientas diagnósticas de los laboratorios de citogenética, genética bioquímica y biología molecular, para ofrecer diagnóstico y manejo integral.</p> <p>En el Producto Integrador del Aprendizaje se evalúa, mediante la solución y desarrollo de un caso clínico, lo revisado y analizado durante la unidad de aprendizaje y emplea las habilidades, los conocimientos y las actitudes desarrolladas durante la misma.</p>	

### 3. Propósito

El desarrollo de nuevas tecnologías cada vez más específicas y precisas ha permitido el conocimiento de nuevos genes, así como su regulación y expresión en diversos tejidos o células en particular; hoy en día mediante complejas metodologías diagnósticas y terapéuticas, es posible brindar un manejo a ciertas enfermedades genéticas, generando así campos adicionales para actuar con los pacientes genéticos.

Para emplear este conocimiento y que sea de utilidad en la formación del médico cirujano y partero, es importante establecer las características clínicas, las variantes citogenéticas y moleculares, los factores de riesgo y aspectos epidemiológicos para integrar el diagnóstico de las enfermedades genéticas más frecuentes, así como conocer el componente genético de aquellas patologías multifactoriales incluso más comunes que las puramente genéticas. Esta Unidad de Aprendizaje se relaciona específicamente con Biología del Desarrollo, Biología Celular y Tisular, Bioquímica, así como Biología Molecular, las cuales proporcionan los conceptos del desarrollo humano así como la estructura y función del organismo humano normal que sirven de base para el entendimiento la patología genética. Contribuye a las competencias generales favoreciendo el aprendizaje autónomo y el manejo de las tecnologías de la información y comunicación al estructurar actividades en ambientes electrónicos y escritos con juicio crítico. Así mismo prepara y sienta las bases para la integración clínica de enfermedades con componente genético crónico degenerativas, pediátricas y del campo de la gineco-obstetricia. Además, promueve una actitud de respeto y profesionalismo al analizar casos o situaciones clínicas específicas que se suscitan en el ámbito local, así como en otros contextos.

En lo referente a las competencias específicas de la profesión contribuye en la utilización y aplicación del método científico mediante el análisis de casos clínicos utilizando el razonamiento deductivo a fin de integrar un diagnóstico clínico. Asimismo, se fomenta la ética y el profesionalismo ejemplificando situaciones susceptibles de discriminación, concientizando a través del análisis de casos, el valor de la atención médica sin importar la condición del paciente. También se promueve el trabajo colaborativo al utilizar estrategias de enseñanza-aprendizaje de este tipo durante las sesiones y se incentiva hacia la participación en actividades de educación médica continua así como de beneficencia.

### 4. Enunciar las competencias del perfil de egreso

a) Competencias generales del perfil de egreso a las que contribuye la unidad de aprendizaje:

#### **Competencias Instrumentales**

1.- Aplicar estrategias de aprendizaje autónomo en los diferentes niveles y campos del conocimiento que le permitan la toma de decisiones oportunas y pertinentes en los ámbitos personal, académico y profesional.

3.- Manejar las tecnologías de la información y la comunicación como herramienta para el acceso a la información y su transformación en conocimiento, así como para el aprendizaje y trabajo colaborativo con técnicas de vanguardia que le permitan su participación constructiva en la sociedad.

4. Dominar su lengua materna en forma oral y escrita con corrección, relevancia, oportunidad y ética adaptando su mensaje a la situación o contexto, para la transmisión de ideas y hallazgos científicos.

#### **Competencias personales y de interacción social**

9.- Mantener una actitud de compromiso y respeto hacia la diversidad de prácticas sociales y culturales que reafirman el principio de integración en el contexto local, nacional e internacional con la finalidad de promover ambientes de convivencia pacífica.

### **Competencias Integradoras**

14.- Resolver conflictos personales y sociales conforme a técnicas específicas en el ámbito académico y de su profesión para la adecuada toma de decisiones.

b) Competencias específicas del perfil de egreso a las que contribuye la unidad de aprendizaje:

#### **Base científica de la medicina**

1.- Emplear los fundamentos científicos de la medicina considerando los factores económicos, psicológicos, sociales, culturales y ambientales que contribuyen al desarrollo y evolución de la enfermedad para la toma de decisiones y acciones médicas.

#### **Práctica clínica profesional**

2.- Solucionar problemas clínicos mediante el razonamiento deductivo, la interpretación de hallazgos y la definición de su naturaleza con el fin de tomar decisiones y determinar principios de acción de la práctica médica a seguir de manera responsable, impactando en la salud individual y colectiva.

3.- Evaluar el desarrollo y evolución de la enfermedad a través del análisis de la información biomédica y los factores físicos, sociales y culturales relacionados, promoviendo la educación para la salud e impulsando la medicina preventiva.

4.- Manejar apropiadamente a los pacientes con las enfermedades más frecuentes, desde una perspectiva biopsicosocial, a través de la aplicación del conocimiento, procedimientos técnicos y diagnósticos básicos, basado en guías clínicas y protocolos de atención, para resolver los principales problemas de salud del primer nivel de atención del individuo y de la comunidad.

#### **Pensamiento crítico e investigación**

7.- Aplicar el método científico en la resolución de problemas médicos con una actitud innovadora, analítica y autocrítica en la prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades.

#### **Valores profesionales y ética**

8.- Integrar los valores profesionales y la ética a la práctica médica, sin distinción de género, raza, preferencias políticas y sexuales, creencias religiosas, actividades que desempeñe, capacidades diferentes o estado socioeconómico, promoviendo la inclusión social y contribuyendo al bienestar de la población, la calidad de vida y el desarrollo humano.

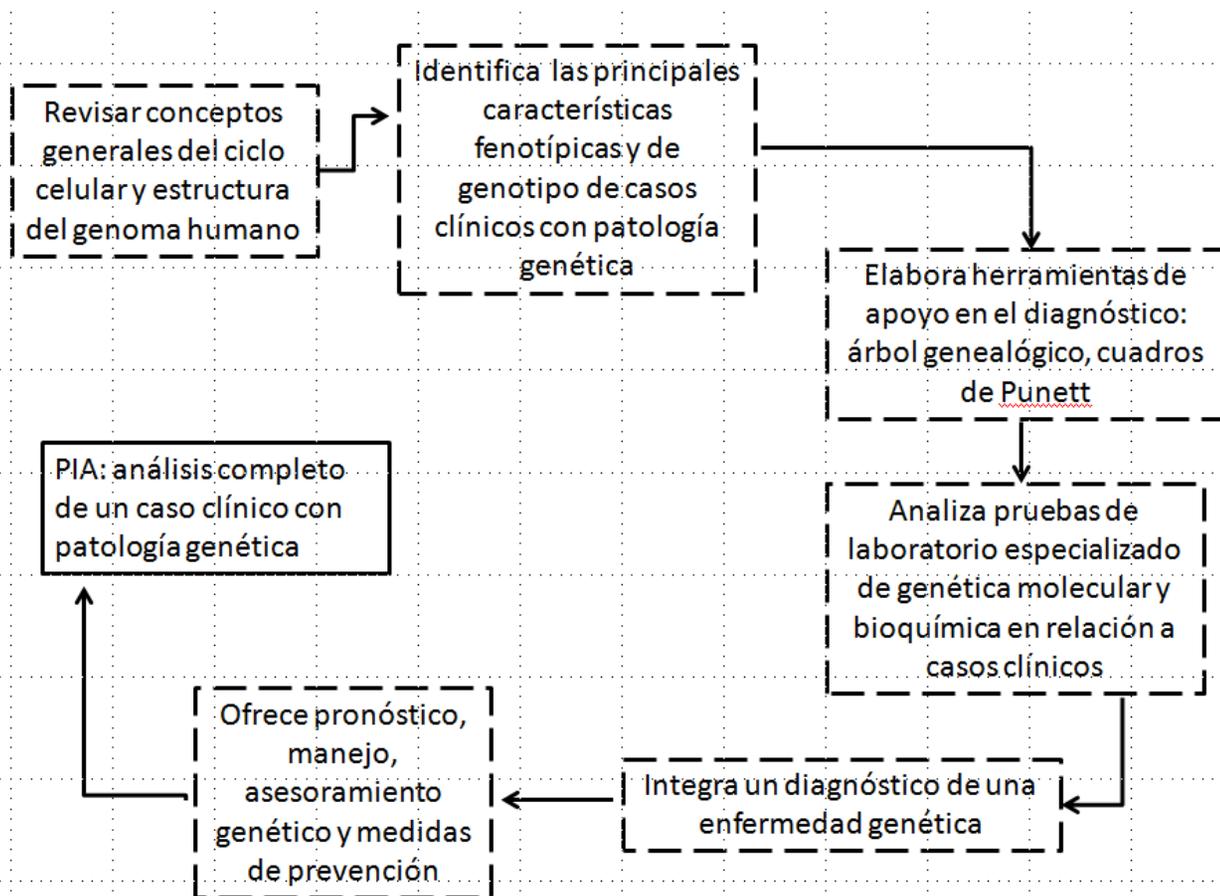
9.- Respetar la integridad del paciente conservando su información médica como parte fundamental del secreto profesional, con el fin de resguardar sus derechos.

#### **Comunicación**

11.- Aplicar los principios de la comunicación efectiva estableciendo una relación de respeto y empatía con el paciente, sus familiares, la comunidad y otros profesionales de la salud, con el fin de utilizar la información en forma apropiada.

## 5. Representación gráfica:

Considerando el propósito, las competencias y el producto integrador de aprendizaje, bosquejar mediante una representación gráfica el proceso global de construcción del aprendizaje, partiendo de la problematización del objeto de estudio de la unidad de aprendizaje, para desarrollar las competencias descritas y elaborar el producto integrador de aprendizaje.



**Etapa 1. Generalidades, bases de la herencia y mecanismos de transmisión**

**Elemento de competencia.**

Analizar las bases moleculares de la herencia, sus mecanismos de transmisión así como la estructura del genoma humano relacionándolo con la salud y enfermedad para diagnosticar y referir casos con patología genética.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
<p>- Reporte escrito de la búsqueda de una enfermedad en OMIM.</p> <p>- Representación gráfica del análisis de segregación de un caso</p> <p>- Cariograma de linfocitos</p>	<p>Describe las características clínicas de la patología genética asignada.</p> <p>Obtiene la información de la base de datos OMIM. Realiza copia de la pantalla de la consulta electrónica y la anexa a su reporte escrito. Escribe a mano una síntesis sobre los factores genéticos involucrados en la patología, con extensión de una cuartilla. Entrega en tiempo y forma el reporte.</p> <p>A partir de un Cariograma de un caso clínico con alteración cromosómica numérica o estructural:</p> <p>Explica con un dibujo cómo ocurre la no disyunción (numéricas), y los posibles gametos formados según las posibles formas de</p>	<p>El profesor expone y explica las generalidades.</p> <p>Basados en los conceptos revisados, el alumno, de manera individual, realiza la segregación cromosómica de los ejemplos más frecuentes de aberraciones numéricas y estructurales, sea de cromosomas autosómicos o sexocromosomas.</p> <p>El alumno identifica los cromosomas humanos en metafase.</p>	<p><b>Contenido Conceptual</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Conceptos básicos</li> <li>• Aspectos de la citogenética de la herencia: cariotipo y alteraciones citogenéticas (numéricas, estructurales, autosomas, cromosomas sexuales)</li> <li>• Organización del genoma humano</li> <li>• Herramientas diagnósticas para aberraciones cromosómicas</li> </ul> <p><b>Contenido Procedimental</b></p> <p>Búsqueda de información en bases de datos</p> <p>Identificación de los cromosomas en un Cariotipo</p> <p><b>Contenido Actitudinal</b></p>	<p>Aula de la Facultad de Medicina</p> <p>Internet para acceso a bases de datos: OMIM, PubMed.</p> <p>Impresiones de metafases de linfocitos para el análisis de cariotipos</p> <p>Computadora con proyector para clase</p> <p>Presentaciones Power Point alumnos/maestro</p> <p>Libro de texto</p> <p>Libro de consulta</p> <p>Artículo científico de apoyo.</p>

	<p>segregación (estructurales: dos ejemplos, translocación 13;14 en la mamá, translocación 21;21 en el papá) Entrega en tiempo y forma el reporte.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>. Ordena los cromosomas según sus grupos (A-G).</li> <li>. Señala la posición del centrómero de cada cromosoma.</li> <li>. Indica el tipo de tinción empleado para ese estudio.</li> <li>. Escribe la fórmula cromosómica (cariotipo).</li> <li>. Interpreta el cariograma analizado: femenino euploide, masculino con trisomía 21 regular, femenino con trisomía 13 por translocación, etc, según corresponda el cariotipo.</li> <li>. Entrega en tiempo y forma el reporte</li> </ul>		<p>Disciplina en los métodos de búsqueda y análisis de la información.</p>	
--	---	--	--	--

## Etapa 2. Alteraciones cromosómicas

### Elemento de competencia.

Comprender las alteraciones de los mecanismos de transmisión de la herencia basándose en el estudio clínico y el análisis citogenético para la identificación de enfermedades cromosómicas numéricas, estructurales, autosómicas y de cromosomas sexuales.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
<ul style="list-style-type: none"> <li>- Resolución de un caso clínico de una cromosopatía numérica o estructural</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>. Identifica el listado de problemas del caso presentado.</li> <li>. Solicita estudios de gabinete y laboratorio para sustentar su diagnóstico.</li> <li>. Describe la etiología de la enfermedad: trisomía 21, síndrome de Turner, etc. Según corresponda.</li> <li>. Explica el seguimiento médico que debe tener el caso presentado, importancia en detección oportuna de posibles complicaciones.</li> <li>. Ofrece el riesgo de recurrencia.</li> <li>. Entrega en tiempo y forma el reporte.</li> </ul>	<p>El profesor presenta un caso clínico y lo ilustra con fotografías</p> <p>Mediante la integración del cuadro clínico y estudios de laboratorio, los alumnos resuelven el cuestionario que se entrega por equipos, dirigido a integrar diagnóstico (análisis clínico, estudios de laboratorio general y de genética, estudios de gabinete, manejo, pronóstico y asesoramiento).</p> <p>Los alumnos, en equipos, exponen un ejemplo de cada patología contenida en esta fase.</p>	<p><b>Contenido Conceptual</b></p> <p>Síndromes por aberraciones numéricas, autosómicas y de sexocromosomas: Down, Edwards, Patau. Turner, Klinefelter, polisomía del Y y X.</p> <p>Anormalidades cromosómicas estructurales, autosómicas de sexocromosomas: Cri-du-chat, Wolff-Hirschhorn, Williams, Di George, Smith Magenis, delección 1p36.</p> <p><b>Contenido Procedimental</b></p> <p>Análisis y resolución de casos sobre las alteraciones de los mecanismos de transmisión de la herencia.</p>	<p>Aula de la Facultad de Medicina</p> <p>Computadora con proyector para clase</p> <p>Presentaciones Power Point alumnos/maestro</p> <p>Libro de texto</p> <p>Impresión caso clínico con preguntas</p>

			<p>Sintetizar información para su posterior presentación oral con apoyo de diferentes herramientas didácticas.</p> <p><b>Contenido Actitudinal</b></p> <p>Trabajo en equipo.</p> <p>Responsabilidad para entregar el material solicitado y presentar su clase oral.</p> <p>Confidencialidad de los datos clínicos de los pacientes.</p>	
--	--	--	---	--

### Etapa 3. Patrones de Herencia Clásicos ó Herencia Mendeliana

#### Elemento de competencia.

Identificar las características de la herencia mendeliana mediante el análisis de casos clínicos y herramientas de diagnóstico moleculares para establecer el patrón de herencia y su diagnóstico, determinar su manejo, pronóstico y asesoramiento genético.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
- Árboles genealógicos: uno personal y otro con ejemplo de patología mendeliana	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Emplea la simbología adecuada para el género de los individuos</li> <li>• Dibuja adecuadamente las líneas de relación en la genealogía</li> <li>• Identifica las generaciones y números de individuos</li> <li>• Señala el propósito</li> <li>• Identifica patrón de</li> </ul>	<p>El profesor elige un caso clínico, con fotografías clínicas y resultados de laboratorio.</p> <p>El profesor entrega un cuestionario dirigido a integrar diagnóstico (análisis clínico, estudios de laboratorio general y de genética, estudios de</p>	<p><b>Contenido Conceptual</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Herencia autosómica dominante y sus variantes: osteogénesis imperfecta, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, hipercolesterolemia familiar, Ehlers-Danlos.</li> </ul>	<p>Aula de la Facultad de Medicina</p> <p>Computadora con proyector para clase</p> <p>Presentaciones Power Point alumnos/maestro</p> <p>Libro de texto</p> <p>Artículo de apoyo</p>

<p>- Resolución de un caso clínico con enfermedad monogénica.</p> <p>- Primer examen parcial</p>	<p>herencia Entrega en tiempo y forma el reporte.</p> <p>Identifica el listado de problemas del caso presentado</p> <p>Solicita estudios de gabinete y laboratorio para sustentar su diagnóstico, incluyendo estudios de genética.</p> <p>Describe el nombre del gen, su locus, la proteína codificada y su función celular.</p> <p>Explica el seguimiento médico que debe tener el caso presentado: importancia en detección oportuna de posibles complicaciones.</p> <p>Ofrece el riesgo de recurrencia.</p> <p>Entrega en tiempo y forma el reporte.</p>	<p>gabinete, manejo, pronóstico y asesoramiento).</p> <p>El alumno, de forma individual resuelve el caso clínico mostrado.</p> <p>Los alumnos en equipos, exponen un ejemplo de cada patología contenida en esta fase.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Herencia autosómica recesiva y sus variantes: fibrosis quística, anemia de células falciformes, atrofia muscular espinal, epidermólisis bullosa, albinismo oculocutáneo</li> <li>Herencia ligada al sexo: hemofilia A y B, Duchenne y Becker, ictiosis ligada a X, incontinentia pigmenti, raquitismo hipofosfatémico familiar.</li> </ul> <p><b>Contenido Procedimental</b></p> <p>Elaboración de cuadros de Punnet para sustentar su asesoramiento genético en el riesgo de recurrencia.</p> <p>Discutir en forma ordenada y respetuosa los casos clínicos y ejemplos proyectados en clase</p> <p>Sintetizar información para su posterior presentación oral con apoyo de diferentes herramientas didácticas.</p>	<p>Impresión caso clínico con preguntas</p>
--	---	--	--	---

			<p><b>Contenido Actitudinal</b></p> <p>Responsabilidad para entregar el material solicitado y presentar su clase en forma oral.</p> <p>Trabajo en equipo.</p> <p>Confidencialidad de los datos clínicos de los pacientes.</p> <p>Respeto a la opinión de los demás.</p>	
--	--	--	---	--

#### Fase 4. Herencia no clásica

##### Elemento de competencia.

Identificar las características de la herencia no clásica mediante el análisis de casos clínicos y estudios de laboratorio de diagnóstico moleculares para establecer el patrón de herencia, determinar su manejo, pronóstico y asesoramiento genético.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
- Informe escrito del análisis e interpretación del resultado de laboratorio de biología molecular	<p>Resuelve ejercicios para identificar la mutación representada por el estudio específico</p> <p>Describe las técnicas de:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Gel de agarosa de una PCR alelo específico.</li> <li>- Cromatograma de una secuenciación SANGER o</li> </ul>	<p>El profesor elige un caso clínico, lo ilustra con fotografías, y entrega un cuestionario dirigido a integrar diagnóstico (análisis clínico, estudios de laboratorio general y de genética, estudios de gabinete, manejo, pronóstico y asesoramiento).</p> <p>El profesor propicia la discusión en clase del</p>	<p><b>Contenido Conceptual</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades genéticas por mosaicismo (somático y germinal: hipomelanosis de Ito),</li> <li>• Herencia mitocondrial: atrofia óptica de Leber, MELAS, MERRF</li> <li>• Enfermedades por expansión de</li> </ul>	<p>Aula de la Facultad de Medicina</p> <p>Computadora con proyector para clase</p> <p>Presentaciones Power Point alumnos/maestro</p> <p>Libro de texto</p> <p>Libro de consulta</p> <p>Impresión caso clínico con preguntas</p>

<p>- Resolución de un caso clínico de herencia no clásica</p>	<p>automatizada.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>. Identifica el listado de problemas del caso presentado</li> <li>. Solicita estudios de gabinete y laboratorio para sustentar su diagnóstico incluyendo estudios de genética.</li> <li>. Describe la etiología de la enfermedad: expansión de repetidos, oligogénica, disomía uniparental, según corresponda.</li> <li>. Describe el nombre del gen, su locus, la proteína codificada y su función celular de la patología presentada en el caso.</li> <li>. Explica el seguimiento médico que debe tener el caso presentado: importancia en detección oportuna de posibles complicaciones.</li> <li>. Ofrece el riesgo de recurrencia.</li> <li>. Entrega en tiempo y forma el reporte.</li> </ul>	<p>escenario clínico presentado.</p> <p>El profesor coordina y modera el debate en clase sobre el asesoramiento genético en cada caso</p> <p>El alumno en equipos, expone un ejemplo de cada patología contenida en esta fase.</p> <p>El alumno analiza los datos clínicos expuestos en clase, y discute sobre sus posibles diagnósticos y el asesoramiento genético.</p>	<p>microsatélites: Huntington, distrofia miotónica, ataxia de Friedreich.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Patologías por disomía uniparental (DUP) e impronta: Prader-Willi/Angelman, Silver-Russell, Beckwith-Wiedemann</li> <li>• Herencia oligogénica: Bardet Biedl, retinitis pigmentosa.</li> </ul> <p><b>Contenido Procedimental</b></p> <p>Sintetizar información para su posterior presentación oral con apoyo de diferentes herramientas didácticas.</p> <p>Análisis e interpretación del resultado de laboratorio de biología molecular.</p> <p>Discutir en forma ordenada y respetuosa los casos clínicos y ejemplos proyectados en clase.</p> <p><b>Contenido Actitudinal</b></p> <p>Trabajo en equipo.</p> <p>Responsabilidad para</p>	<p>Impresión estudio de laboratorio de biología molecular</p>
---	--	---	--	---

			<p>entregar el material solicitado y presentar su clase oral.</p> <p>Confidencialidad de los datos clínicos de los pacientes.</p> <p>Respeto al individuo con diversas enfermedades.</p>	
--	--	--	--	--

### Fase 5. Genética y su aplicación con la medicina especializada

#### Elemento de competencia.

Integrar los avances de la genética y medicina genómica en el diagnóstico de las patologías de presentación frecuente en la práctica clínica para su referencia y manejo interdisciplinario.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
<p>Evaluación dismorfológica de fotografías clínicas.</p> <p>Análisis de un reporte de</p>	<p>Describe usando los términos apropiados la fotografía del paciente mostrada en la clase.</p> <p>Reconoce si se trata de un defecto aislado o múltiple</p> <p>Define si se trata de una malformación, deformación, disrupción o displasia</p> <p>Identifica si se trata de un síndrome, secuencia o asociación</p> <p>Describe la(s) alteración(es) identificadas en el ejercicio, anotando su frecuencia, factores de</p>	<p>El profesor elige un caso clínico, fotografías del mismo, y entrega un cuestionario dirigido a integrar diagnóstico (análisis clínico, estudios de laboratorio general y de genética, estudios de gabinete, manejo, pronóstico y asesoramiento).</p> <p>El alumno en equipos, expone un ejemplo de cada patología contenida en esta fase.</p> <p>Se fomenta el debate en relación a diagnósticos diferenciales, la interrelación</p>	<p><b>Contenido Conceptual</b></p> <p><u>Genética y Pediatría</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Herencia multifactorial niños. Estudios de asociación, ligamiento, clonación funcional y posicional. Modelo del umbral. Ejemplos de enfermedades (DCTN, cardiopatías congénitas, LPH, displasia de cadera)</li> <li>- Defectos congénitos: malformación, disrupción, deformación, displasia, síndrome, secuencia.</li> </ul>	<p>Aula de la facultad de medicina</p> <p>Computadora con proyector para clase en aula.</p> <p>Presentaciones Power Point alumnos/maestro</p> <p>Fotografías de dismorfología</p> <p>Libro de texto.</p> <p>Libros de consulta.</p> <p>Artículos de apoyo.</p>

<p>resultado de tamiz neonatal ampliado o tamiz en orina</p> <p>2o examen parcial</p>	<p>riesgo, método de diagnóstico, seguimiento médico y asesoramiento genético que se le da a la familia. Métodos de prevención primaria, secundaria y terciaria. Entrega en tiempo y forma el reporte.</p> <p>A partir de un reporte de resultado con un breve caso clínico: Identifica que tipo de prueba se realizaron Menciona con que tipo de enfermedades metabólicas puede emplearse la técnica mostrada Identifica los factores que ocasionan un resultado falso positivo y falso negativo. Entrega en tiempo y forma el reporte.</p>	<p>entre las diferentes especialidades médicas, la importancia del abordaje genético de los pacientes con enfermedades comunes.</p>	<p>Agentes ambientales: teratógenos como alcohol, enfermedades maternas, anticonvulsivantes. Estrategias de prevención.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Trastornos del neurodesarrollo: componente genético de la inteligencia, hitos del desarrollo normales y escalas de evaluación. Síndrome de X frágil, Rett. Síndrome alcohol fetal, infecciones perinatales.</li> <li>- Talla alta/talla baja: definiciones, componente genético de la talla. Enfermedades: acondroplasia, Noonan, hijo de madre diabética, Marfan y Sotos.</li> <li>- Errores innatos del metabolismo: clasificación de las enfermedades. Ejemplos de enfermedades metabólicas: Fenilcetonuria, enfermedad de orina en jarabe de maple, galactosemia,</li> </ul>	
---	--	---	---	--

			<p>trastornos de la b-oxidación, deficiencia de OTC, MPS y Glucogenosis.</p> <p><u>Genética y Gineco-obstetricia:</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Trastornos de la diferenciación sexual: proceso normal de diferenciación sexual en el hombre y mujer, clasificación de los desórdenes de diferenciación sexual, ejemplos de enfermedades: hiperplasia suprarrenal congénita, insensibilidad a los andrógenos, deficiencia de 5-a-reductasa, disgenesias gonadales.</li><li>- Diagnóstico prenatal y preconcepcional: pruebas no invasivas e invasivas. PGD.</li></ul> <p><u>Genética y Medicina Interna</u></p> <p>Herencia multifactorial adulto: Enfermedades crónico-degenerativas (Parkinson, Alzheimer, DM, obesidad, enfermedad coronaria).</p> <p><u>Genética del cáncer</u></p>	
--	--	--	---	--

			<p>Factores de riesgo. Cáncer familiar y hereditario. Genes responsables. Cáncer hematolinfático, retinoblastoma, cáncer de mama y ovario. Li-Fraumeni. Cáncer de colon polipósico y no polipósico.</p> <p><b>Contenido Procedimental</b></p> <p>Análisis de un reporte de resultado de tamiz neonatal ampliado o tamiz en orina</p> <p>Sintetizar información para su posterior presentación oral con apoyo de diferentes herramientas didácticas</p> <p>Discutir en forma ordenada y respetuosa los casos clínicos y ejemplos proyectados en clase</p> <p><b>Contenido Actitudinal</b></p> <p>Trabajo en equipo.</p> <p>Respeto de las decisiones del paciente y su familia</p> <p>Respeto al individuo con enfermedades raras y defectos congénitos</p> <p>Justicia con respecto al acceso a la atención médica especializada para el paciente</p>	
--	--	--	---	--

			Humanismo en la atención médica diaria, traducido en actitudes empáticas con el paciente	
<p>7. Evaluación integral de procesos y productos (ponderación / evaluación sumativa).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Reporte escrito de la búsqueda de una enfermedad en OMIM: .....4%</li> <li>- Representación gráfica del análisis de segregación de un caso: .....4%</li> <li>- Cariograma de linfocitos: .....4%</li> <li>- Resolución de un caso clínico de una cromosomopatía numérica o estructural: .....4%</li> <li>- Árboles genealógicos: uno personal y otro con ejemplo de patología mendeliana: .....4%</li> <li>- Resolución de un caso clínico con enfermedad monogénica: .....4%</li> <li>- Informe escrito del análisis e interpretación del resultado de laboratorio de biología molecular: .....4%</li> <li>- Resolución de un caso clínico de herencia no clásica:..... 4%</li> <li>- Evaluación dismorfológica de fotografías clínicas: .....4%</li> <li>- Análisis de un reporte de resultado de tamiz neonatal ampliado o tamiz en orina: .....4%</li> <li>- Primer examen parcial: .....20%</li> <li>- Segundo examen parcial: .....20%</li> <li>- PIA: .....20%</li> <li>- Total.....100%</li> </ul>				
<p>8. Producto integrador del aprendizaje de la unidad de aprendizaje (señalado en el programa sintético).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- PIA: resolución de casos clínicos de una enfermedad genética.</li> </ul>				
<p>Fuentes de apoyo y consulta (bibliografía, hemerografía, fuentes electrónicas).</p> <p>Libro de texto:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Del Castillo, V., Uranga, R., Zafra, G. (2012). Genética clínica. México, D.F.: Manual Moderno.</li> </ul> <p>Libros de consulta:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Turnpeny, P., Ellard S. (2009). Emery: elementos de Genética Médica. Barcelona, España: Elsevier, Churchill Livingstone.</li> </ul> <p>Artículos de apoyo:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Bennett R., French, K., Resta, R. &amp; Doyle, D. (2008). Standardized Human Pedigree Nomenclature: Update and Assessment of the Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. Journal of Genetic Counselors, 17, pp.424-433.</li> </ul>				

- Del Valle Torrado, M. (2009). Evaluación etiológica del retardo mental de origen genético. Algoritmo diagnóstico y nuevas técnicas moleculares. Arch Argent Pediatr, 107, pp.246-255.
- Prieto, M., Guitian, C. (2009). Guía de uso de Medline/PubMed. noviembre, 2009, de Fisterra Sitio web: [www.fisterra.com](http://www.fisterra.com)
- Rey, R., Grinspon R. (2011). Normal male sexual differentiation and aetiology of disorders of sex development. Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism, 25, pp.221-238.
- Sabin M., Werther G., Kiess, W. (2011). Genetics of obesity and overgrowth syndromes. Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism, 25, pp.207-220.
- Seaver L, Irons M. (2009). ACMG practice guideline: Genetic evaluation of short stature. Genetics in Medicine, 11, pp.465-470.

Fuentes electrónicas:

- Enfermedades hereditarias:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>
- Citogenética:  
<http://www.pathology.washington.edu/galleries/cytogallery>  
<http://www.citi2.fr/GENATLAS>  
<http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer>
- Genómicas:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/blast>  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez>  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genemap>
- Mutaciones:  
<http://www.uwcm.ac.uk/search/mg/allgenes>
- Mitocondriales:  
<http://www.mips.biochem.mpg.de/proj/medgen/mitop>