

1. Datos de identificación:	
Nombre de la institución:	Universidad Autónoma de Nuevo León
Nombre de la dependencia:	Facultad de Medicina
Nombre del el programa educativo:	Químico Clínico Biólogo
Nombre de la unidad de aprendizaje:	Genética
Horas aula-teoría y/o práctica, totales:	40 h
Frecuencias aula por semana :	2 h
Horas extra aula, totales:	20 h
Tipo de modalidad:	Escolarizada
Tipo de periodo académico:	5to semestre
Tipo de unidad de aprendizaje:	Obligatoria
Área curricular:	ACFP-F
Créditos UANL:	2
Fecha de elaboración:	15/01/2017
Fecha de última actualización:	20/07/24
Responsable(s) del diseño y actualización	Dr. C. Ma. del Roble Velasco Campos

Dra. C. Geovana Calvo Anguiano
Dr. Med. Luis Daniel Campos Acevedo

2. Presentación:

Esta unidad de aprendizaje se desarrolla en tres fases:

La primera se basa en el conocimiento sobre los tipos de división celular, mitosis y meiosis, gametogénesis, así como los mecanismos de formación de las alteraciones de los cromosomas para que posteriormente se describan los métodos de laboratorio utilizados para la identificación de las enfermedades cromosómicas.

En la segunda fase se analizan dos tópicos especializados: 1) Las bases bioquímicas del diagnóstico prenatal no invasivo para lo cual se establecen los parámetros utilizados en el laboratorio y del diagnóstico prenatal invasivo, las metodologías citogenéticas y moleculares. 2) Los errores innatos del metabolismo, que con base a su fundamento bioquímico, se identificarán las técnicas de laboratorio para su diagnóstico, para concluir con el PIA que incluye un trabajo de investigación por equipo sobre una enfermedad genética asignada en el cual se expongan los antecedentes de la enfermedad y la metodología adecuada para su diagnóstico.

En la tercera fase se analizan los mecanismos de transmisión de la herencia, los cuales se pueden clasificar en dos grupos: Mendelianos, que incluyen herencia autosómica dominante, herencia autosómica recesiva, herencia ligada al cromosoma X y Y, herencia multifactorial; y Neo Mendeliana que incluye la herencia mitocondrial, expansión de Tripletes, disomía uniparental, y epigenética. También se identificarán los métodos moleculares, con sus fundamentos y ventajas en el diagnóstico de las enfermedades hereditarias incluidas en esta fase.

3. Propósito(s):

La presente unidad de aprendizaje busca contribuir con una formación profesional y humana, promoviendo el conocimiento de las bases conceptuales de la Genética. Esto le permitirá al egresado fundamentar muchos de los procedimientos de análisis en el laboratorio clínico, para contribuir al diagnóstico de desórdenes de origen genético o cromosómico, enfermedades monogénicas, o enfermedades complejas y del metabolismo, en diferentes matrices.

Respecto a las competencias generales, el estudiante será capaz de utilizar su lengua materna en forma oral y escrita, con relevancia, oportunidad y ética, adaptando el mensaje al contexto para transmitir sus ideas al describir las bases genéticas y aplicar las nuevas tecnologías en el laboratorio; desarrollar una actitud de compromiso y respeto hacia la diversidad de prácticas sociales y culturales que afirman el principio de integración al resolver trabajos integradores de investigación bibliográfica; así como lograr la adaptabilidad que requieren los ambientes sociales y profesionales al trabajar en diferentes situaciones y tipos de aulas.

Además, el estudiante revisará literatura en el idioma inglés, como segunda lengua desarrollando habilidades lingüísticas desde el contexto cotidiano al contexto profesional en un contexto globalizado. Existe relación con unidades de aprendizaje de semestres previos como la Biología celular de donde aplica el conocimiento de la estructura y función celular; Ciencias morfológicas, al utilizar las bases del desarrollo temprano y la gametogénesis; Patología al analizar el origen y los factores genéticos de las enfermedades; Bioquímica al aplicar el conocimiento de las propiedades de las moléculas; a las unidades de aprendizaje de Patología clínica y Herramientas de diagnóstico citogenético les aporta bases para comprender las enfermedades de origen genético.

4. Competencias del perfil de egreso:

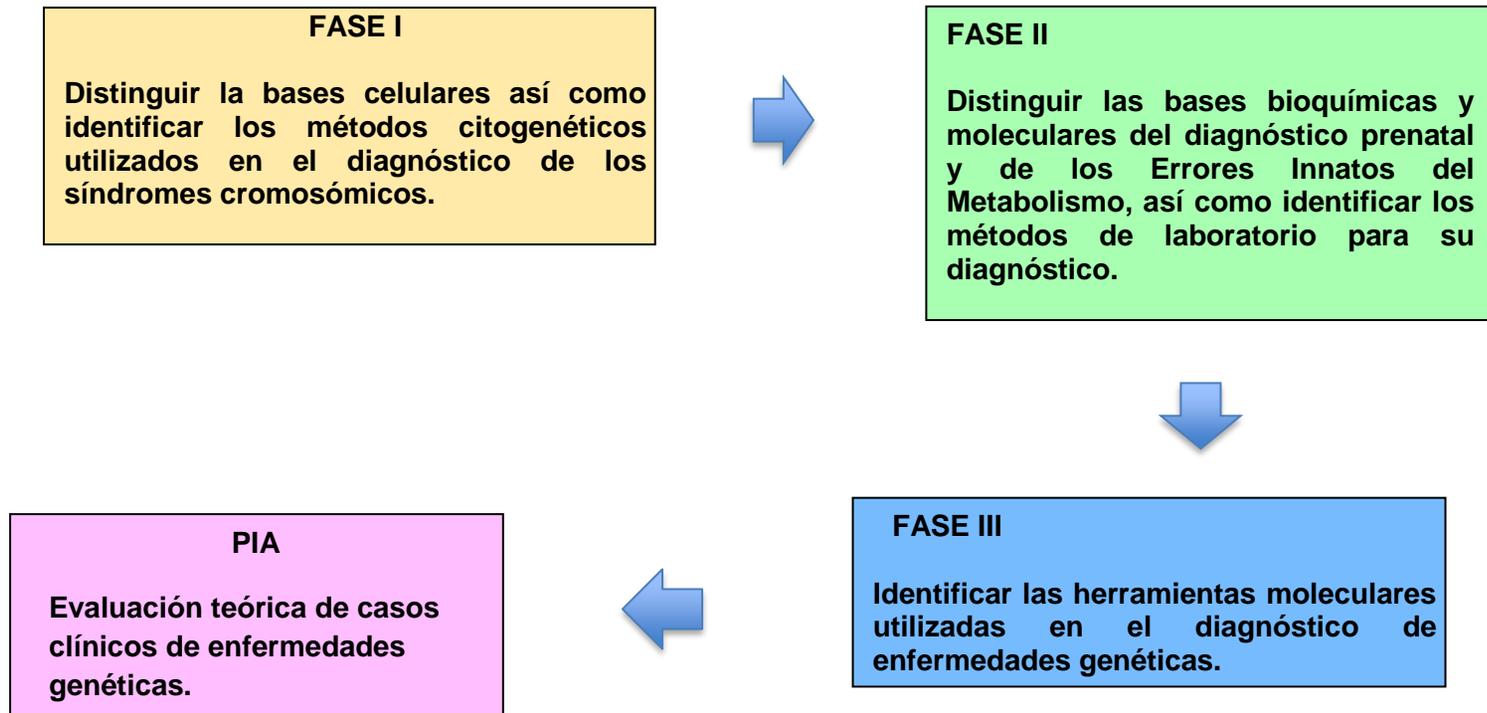
Competencias generales a las que contribuye esta unidad de aprendizaje:

- *Competencia instrumentales:*
 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:*
 15. Lograr la adaptabilidad que requieren los ambientes sociales y profesionales de incertidumbre de nuestra época para crear mejores condiciones de vida.

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

6. Interpretar los resultados de análisis en base a criterios establecidos que permitan la toma de decisiones oportunas y pertinentes en el diagnóstico clínico, toxicológico, químico, de alimentos, forense y ambiental.

5. Representación gráfica:



6. Estructuración en etapas o fases:

Etapas
Etapas 1 Bases cromosómicas de la herencia.

Elemento de Competencia. Identificar las anomalías cromosómicas más frecuentes utilizando los métodos citogenéticos adecuados para el diagnóstico de síndromes cromosómicos.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
1ª. Cuestionario para la identificación de cariogramas en las microfotografías	Identifica los cromosomas de acuerdo a sus características morfológicas y el complemento cromosómico al final de la clase contesta un cuestionario.	<p>El profesor con apoyo de una presentación en PowerPoint explica el programa y la relación con otras unidades de aprendizaje y presenta el encuadre del tema.</p> <p>El estudiante contesta las preguntas de un cuestionario diagnóstico de conocimientos previos al inicio antes del primer contenido.</p> <p>El estudiante de manera individual participa en las sesiones en forma activa</p>	<p>-Introducción a la Genética</p> <p>Historia, evolución e impacto en las ciencias biomédicas</p> <p>Ciclo celular</p> <p>Mitosis</p> <p>Meiosis</p> <p>Gametogénesis</p> <p>- Anomalías cromosómicas: Clasificación y mecanismos de formación: no disyunción, anafase rezagada.</p> <p>Anomalías cromosómicas numéricas más frecuentes: Síndrome de Down, Síndrome de Edwards, Síndrome de</p>	<p>-Programa analítico de la Unidad de Aprendizaje.</p> <p>-Página web del departamento de Genética.</p> <p>-Plataforma Moodle y Teams</p> <p>Otros medios digitales de acceso libre.</p> <p>-Material multimedia de los temas expuestos en cada una de las sesiones.</p>

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
		<p>analizando los contenidos revisados.</p> <p>El estudiante en forma individual elabora un cuadro comparativo, sobre las diferencias entre mitosis y meiosis y lo envía mediante la plataforma Moodle (Actividad ponderada # 1).</p> <p>El estudiante responde a una evaluación escrita sobre los tópicos revisados en esta etapa. (Actividad ponderada # 2: Primera evaluación parcial).</p>	<p>Patau, Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter.</p> <p>Anomalías cromosómicas estructurales más frecuentes: Deleciones y microdeleciones Síndrome de Cri-du-Chat, Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Síndrome de deleción 22q11, Síndrome de Williams, Síndrome de Smith-Magenis y Deleción 1p36.</p> <p>Herramientas para el estudio de anomalías cromosómicas</p> <p>Cariotipo: tipos de muestra, técnica de cultivo celular, tinción.</p> <p>Hibridación in situ fluorescente (FISH).</p>	<p>Solari AJ. (2004) Capítulo 1 y 2.</p> <p>Paniagua R. (2003). Capítulo 7.</p> <p>Turnpenny P y Elard S. (2020), Capítulo 3</p>

Etapa 2: Diagnóstico prenatal y Errores Innatos del Metabolismo

Elemento de competencia: Distinguir los parámetros de laboratorio, característicos de enfermedades prenatales y de errores innatos del metabolismo, para contribuir en el diagnóstico de estas enfermedades.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
2ª. Infografía sobre métodos de diagnóstico prenatal	<p>Realiza una infografía de las aplicaciones de los métodos de laboratorio más adecuado para el diagnóstico prenatal, lo elabora como documento electrónico y lo sube a plataforma Moodle en el tiempo establecido.</p> <p>Incluye portada con datos de identificación. Redacta en manuscrito con ortografía y coherencia</p>	<p>El profesor con apoyo de una presentación en power point presenta el encuadre del tema con material gráfico.</p> <p>El estudiante contesta las preguntas intercaladas durante las exposiciones acerca de los temas asignados.</p>	<p>Diagnóstico prenatal</p> <p>Métodos no invasivos ultrasonido, marcadores bioquímicos maternos, células fetales en sangre materna.</p> <p>Pruebas de diagnóstico preimplantación disponibles (biopsia de cuerpo polar, de blastómera y de blastocisto).</p> <p>Diagnóstico prenatal Métodos invasivos:</p> <p>Citogenética líquido amniótico</p> <p>Invasivos amniocentesis, cordocentesis, biopsia de vellosidades coriales, fetoscopia)</p> <p>DNA circulante en sangre materna</p>	<p>Plataforma Virtual Moodle</p> <p>Material multimedia de los temas expuestos en cada una de las sesiones</p> <p>Turnpenny P y Elard S. (2009), Capítulo 21</p> <p>Genética en medicina Thompson & Thompson; Capítulo 18</p>

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
<p>3ª. Cuadro comparativo sobre técnicas para el diagnóstico de Errores Innatos del Metabolismo</p>	<p>Identifica el trastorno metabólico Establece el método bioquímico de laboratorio más adecuado para su diagnóstico y lo sube a plataforma Moodle</p> <p>Incluye portada con datos de identificación Redacta en manuscrito con ortografía y coherencia Presenta con puntualidad el cuadro comparativo</p>	<p>El profesor con apoyo de una presentación en power point presenta el encuadre del tema con material gráfico.</p> <p>El estudiante lee previamente el tema que abordará en cada sesión de acuerdo a calendarización establecida.</p> <p>El estudiante contesta las preguntas intercaladas durante las exposiciones acerca de los temas asignados durante las sesiones en MS Teams</p> <p>El estudiante responde a una evaluación escrita sobre los tópicos revisados en esta etapa. (Actividad ponderada # 3 segunda evaluación parcial)</p>	<p>Errores Innatos del Metabolismo</p> <p>Pruebas colorimétricas</p> <p>Deficiencia de biotinidasa</p> <p>Deficiencia de Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa.</p> <p>Aminoacidemias, Acidemias orgánicas.</p> <p>Trastornos de la oxidación de ácidos grasos, Galactosemia</p> <p>Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia suprarrenal congénita. Mucopolisacaridosis</p> <p>Pruebas confirmatorias para el diagnóstico de trastornos metabólicos.</p>	<p>Página web del departamento de genética.</p> <p>Plataforma Virtual Moodle</p> <p>Material multimedia de los temas expuestos en cada una de las sesiones</p> <p>Turnpenny P y Elard S. (2020), Capítulo 11</p>

Etapa 3: Mecanismos de transmisión de la herencia.

Elemento de competencia. Analizar los métodos de laboratorio con fundamento a sus bases moleculares para el diagnóstico de enfermedades genéticas más frecuentes.

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
4ª Cuadro comparativo sobre metodologías empleadas en el diagnóstico molecular.		<p>El estudiante lee previamente el tema que se abordará en cada sesión de acuerdo con calendarización establecida (extra-aula).</p> <p>En sesión el profesor presenta y da la explicación del tema con lo cual se inicia un foro de discusión con preguntas hacia los estudiantes con ejemplos del tema.</p>	<p>Patrones de herencia <u>Mendeliana</u>:</p> <p>Autosómica dominante (Esclerosis tuberosa, Neurofibromatosis, Síndrome de Marfán) y autosómica recesiva (Fibrosis quística, Anemia de células falciformes, Atrofia Muscular Espinal).</p> <p><u>Herencia multifactorial</u>:</p> <p>Patrones de herencia ligada a cromosomas sexuales (Distrofia muscular de</p>	<p>Plataforma digital Moodle</p> <p>-Página web del departamento de Genética</p> <p>Presentaciones Power Point/maestro.</p> <p>Solari AJ. (2004). Capítulo 9 y 10</p> <p>Genética en medicina</p>

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
		<p>El estudiante en forma individual al final de la clase contesta un cuestionario sobre conceptos, en tiempo y forma (Actividad ponderada # 4)</p> <p>El estudiante responde a una evaluación escrita sobre los tópicos revisados en esta etapa. (Actividad ponderada # 4 tercera evaluación parcial)</p>	<p>Duchenne y Becker, Hemofilia A, Síndrome de Rett)</p> <p>Cáncer hereditario</p> <p><u>Neo mendeliana:</u></p> <p>Herencia mitocondrial, Expansión de Tripletes (Enfermedad de Huntington y síndrome de x-frágil)</p> <p>Epigenética</p> <p>Herramientas empleadas en el diagnóstico molecular (aplicaciones de Arreglos de Hibridación genómica comparativa (aCGH), PCR y variantes de PCR, MLPA y tipos de secuenciación (secuenciación tipo sanger y secuenciación de nueva generación (NGS)).</p>	<p>Thompson & Thompson (2016) Capítulo 4, 5, 11 y 12</p> <p>Tumpenny P y Elard S. (2020),</p>

Evidencias de aprendizaje	Criterios de desempeño	Actividades de aprendizaje	Contenidos	Recursos
		Actividad ponderada # 6: Presentación electrónica por equipo sobre un tema asignado que incluya las metodologías genéticas para su diagnóstico.		

7. Evaluación integral de procesos y productos:

Fase 1		Fase 2		Fase 3		Total
1ª) Evidencia Cuestionario para la identificación de cariogramas en las microfotografías	5%	2ª) Evidencia Infografía sobre métodos de diagnóstico prenatal	5%	4ª)Evidencia Cuadro comparativo sobre metodologías empleadas en el diagnóstico molecular.	5%	20%
		3ª) Evidencia Cuadro comparativo sobre técnicas para el diagnóstico de Errores Innatos del Metabolismo	5%			
Actividad ponderada 1, cuadro comparativo, sobre diferencias entre mitosis y meiosis	2%			Actividad ponderada 3, cuestionario de conceptos	2 %	4%
Actividad ponderada 2, Primera evaluación parcial.	12%	Actividad ponderada 4, Segunda evaluación parcial.	12%	Actividad ponderada 5, Tercera evaluación parcial.	12%	46%
				Actividad Ponderada 6 Presentación electrónica por equipo	10%	
PIA					30 %	30 %
TOTAL						100%

8. Producto integrador de aprendizaje:

Evaluación teórica de casos clínicos de enfermedades genéticas en la que demuestre la capacidad para seleccionar la técnica adecuada y logre interpretar resultados de las pruebas genéticas seleccionadas.

9. Fuentes de apoyo y consulta:

Libro de texto : Turnpenny P y Elard S. (2020). Elementos de Genética Médica de Emery. 16° edición. México. Editorial Elsevier.

Solari AJ. (2004). Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones. 4a edición. México, Editorial Médica Panamericana.

Gersen S.L. Keagle M.B. (2013). The principles of Clinical Cytogenetics. Second edition. Estados Unidos. Springer

Nussbaum, McInnes and Willard (2016). Genética en Medicina de Thompson & Thompson; México. Editorial Elsevier.

Tom Strachan & Andrew Read. (2019). Human Molecular Genetics., 15va edición.

Paniagua R. (2017). Biología celular y molecular 4ª Edición. España. Editorial Mc Graw Hill

David L. Valle, Stylianos Antonarakis, Andrea Ballabio, Arthur L. Beudet, Grant A. Mitchell (2019) The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. Estados Unidos. Editorial McGraw-Hill

Enfermedades hereditarias: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>

Etapa 1 Bases cromosómicas de la herencia
Evidencia de aprendizaje
1. Cuestionario
Actividad ponderada 1 y 2

Instrucciones	<p>1. Para Evidencia de aprendizaje 1: 1.1 Durante la clase el alumno identifica lo que el profesor proyecta en las diferentes microfotografías y luego contesta de manera individual por escrito, en un lapso de 30 minutos.</p> <p>2. Para la actividad ponderada 1: 2.1 Realiza el cuadro comparativo en el formato establecido por el profesor de manera individual y lo entrega vía plataforma Moodle como documento Word o PDF, máximo 2 cuartillas en la fecha que el profesor indique. Considera lo siguiente: entrega el cuadro comparativo con la siguiente información: Unidad de Aprendizaje, etapa, número de evidencia, nombre y número de matrícula.</p> <p>3. Para la actividad ponderada 2: 3.1 Resuelve su evaluación teórica escrita de forma individual en el día y hora indicado por el profesor.</p>
Valor	<p>Evidencia 1 : 5%: Actividad ponderada 1: 2% Actividad ponderada 2: 12 %</p>
Criterio de evaluación	<p>Evidencia 1: Trabajo individual. Contesta correctamente el cuestionario en el tiempo indicado.</p> <p>Actividad ponderada 1: Cuadro comparativo: Datos del alumno (nombre, matrícula, nombre unidad), el cuadro debe estar completo, pueden ser dibujos y /o imágenes con descripción en texto, entregado en fecha establecida.</p> <p>Evaluación escrita: Trabajo individual. Contesta correctamente la evaluación. Tiempo de entrega. Formato de entrega</p>
Forma de trabajo	Individual
Forma de entrega	<p>Evidencia 1 y Actividad ponderada 2: : en clase Actividad ponderada 1: Plataforma Moodle</p>

Etapa 2: Diagnóstico Prenatal y Errores Innatos del Metabolismo

Evidencias de Aprendizaje

2. Infografía sobre métodos de Diagnóstico Prenatal

3. Cuadro Comparativo sobre técnicas para el diagnóstico de Errores Innatos del Metabolismo

Actividad ponderada 3

Instrucciones	<p>1. Evidencias 2: Realiza una infografía sobre los métodos de diagnóstico prenatal abordados en cada una de las sesiones mediante los recursos de bibliografía correspondientes, así como las presentaciones multimedia creadas en clase. Lo entrega vía plataforma Moodle como documento Word o PDF.</p> <p>2. Evidencia 3: 2.1 Revisa de manera individual los temas abordados en cada una de las sesiones mediante los recursos de bibliografía correspondientes, así como las presentaciones multimedia creadas en clase. Realiza el cuadro comparativo en el formato proporcionado por el profesor. Entrega el cuadro comparativo con la siguiente información: Unidad de Aprendizaje, etapa, número de evidencia, nombre y número de matrícula. Lo entrega vía plataforma Moodle como documento Word o PDF</p> <p>3. Para la actividad ponderada 3: 3.1 Resuelve su evaluación parcial escrita de forma individual en el día y hora indicada por el profesor.</p>
Valor	Evidencia 2 y 3: 5% c/u Actividad ponderada 3: 12%
Criterio de evaluación	Evidencia 2 y 3: Infografía y cuadro comparativo: Datos del alumno (nombre, matricula, nombre unidad), el cuadro debe estar completo, con descripción en texto,, entregado en fecha establecida. Actividad ponderada 3: Evaluación escrita: Trabajo individual. Contesta correctamente la evaluación. Tiempo de entrega. Formato de entrega
Forma de trabajo	Individual
Forma de entrega	Evidencias 2 y 3: Plataforma Moodle Actividad ponderada 3 : en clase

Etapa 3 Mecanismos de transmisión de la herencia

Evidencia de aprendizaje

4.Cuadro comparativo

Actividad ponderada 4

Instrucciones	<p>1. Para la evidencia 4 :</p> <p>1.1 Completa el Cuadro comparativo en casa y lo entrega vía plataforma Moodle.</p> <p>2. Para la actividad ponderada 4:</p> <p>2.1 Resuelve en casa el cuestionario de conceptos proporcionado por el profesor. Entrega en tiempo y forma indicado por el profesor.</p> <p>3. Para la actividad ponderada 5.</p> <p>3.1 Resuelve su evaluación parcial escrita de forma individual en el día y hora indicada por el profesor.</p>
Valor	<p>Evidencia 2: 5%</p> <p>Actividad ponderada 3: 2 %</p> <p>Actividad ponderada 4: 12 %</p>
Criterio de evaluación	<p>La evidencia debe contener una página con datos del alumno (nombre, matrícula, semestre, nombre de unidad de aprendizaje), el cuadro debe estar completo y debe ser entregado en el formato correspondiente en la fecha establecida por el profesor.</p> <p>La actividad ponderada 3 debe contener una portada con datos del alumno (nombre, matrícula, semestre, nombre de unidad de aprendizaje</p> <p>La actividad ponderada 4 Evaluación escrita: Trabajo individual. Contesta correctamente la evaluación. Tiempo de entrega. Formato de entrega</p>
Forma de trabajo	<p>Individual</p>
Forma de entrega	<p>Evidencia 4: Plataforma Moodle</p> <p>Actividad ponderada 4:</p> <p>Actividad ponderada 5: en clase</p>

Actividad ponderada 6: Presentación electrónica por equipo

Instrucciones	<ol style="list-style-type: none">1. Realiza investigación documental sobre el tema que se asignó al inicio del curso y para lo cual se formaron equipos.2. Revisa libros de texto, de consulta. y los recursos indicados en el programa analítico y de otras plataformas3. Realiza presentación incluyendo imágenes y videos, El contenido incluye:<ul style="list-style-type: none">-Información clínica general,-Mecanismo de herencia y localización del gen-Método de laboratorio- Interpretación de resultados4. Expone el equipo en fecha y tiempo indicado5. El equipo de máximo 4 integrantes, de acuerdo con la rúbrica proporcionada por el profesor y lo entrega vía plataforma Moodle al término de su exposición.
Valor	10 %
Criterio de evaluación	Participan todos los integrantes del equipo en la distribución del contenido. La presentación se expone en el tiempo indicado. Selección adecuada de recursos bibliográficos
Forma de trabajo	Colectiva
Forma de entrega	En clase

PIA: Evaluación teórica de casos clínicos de enfermedades genéticas

Instrucciones	Resuelve su evaluación teórica escrita de forma individual a en el día y hora indicada por el profesor
Valor	30 %
Criterio de evaluación	Trabajo individual. Contesta correctamente la evaluación.
Forma de trabajo	Individual
Forma de entrega	En clase.