



Universidad Autónoma del Estado de México

Licenciatura en Médico Cirujano



Programa de Estudios:

Genética Clínica

Elaboró:

Dr. en End. Hugo Mendieta Zerón

Dra. Clara Elisa Ortiz Solalinde

M. en C. Conrado Uría Gómez

Esp. en Gen. Lautaro Plaza Benhumea

M. en C.F. Virgilio Eduardo Trujillo Condes

Facultad de
Medicina

Facultad de
Medicina

Facultad de
Medicina

Facultad de
Medicina

Facultad de
Medicina

Vo.Bo.

Unidad Académica Profesional Chimalhuacán

Fecha de
aprobación:

H. Consejo Académico

H. Consejo de Gobierno

26/01/2021

27/01/2021

Facultad de Medicina



Índice

	Pág.
I. Datos de identificación	3
II. Presentación del programa de estudios	4
III. Ubicación de la unidad de aprendizaje en el mapa curricular	5
IV. Objetivos de la formación profesional	7
V. Objetivos de la unidad de aprendizaje	9
VI. Contenidos de la unidad de aprendizaje, y su organización	9
VII. Acervo bibliográfico	12



I. Datos de identificación.

Espacio educativo donde se imparte	Facultad de Medicina Unidad Académica Profesional Chimalhuacán		
Licenciatura	Licenciatura de Médico Cirujano, 2019		
Unidad de aprendizaje	Genética Clínica	Clave	LM3D25
Carga académica	1	2	3
	Horas teóricas	Horas prácticas	Total de horas
			4
			Créditos
Carácter	Obligatorio	Tipo	Curso-taller
		Periodo escolar	Sexto
Área curricular	Clínica Médica	Núcleo de formación	Sustantivo
Seriación	Ninguna	Ninguna	
	UA Antecedente	UA Consecuente	
Formación común	Licenciatura	No presenta	X



II. Presentación del programa de estudios

El programa de Estudios de la Unidad de Aprendizaje de **Genética Clínica** conforme lo establece el Artículo 84 del Reglamento de estudios Profesionales vigente, es un documento de carácter **oficial** y de **observancia obligatoria** para autoridades, alumnos, personal académico y administrativo; además de ser un referente para definir las estrategias de conducción del proceso de enseñanza-aprendizaje.

En este programa se señalan los **objetivos de aprendizaje y contenidos** que en congruencia con el plan de estudios son esenciales para el logro de los objetivos del programa educativo y el desarrollo de las competencias profesionales señaladas en el perfil de egreso.

La Unidad de Aprendizaje de Genética Clínica tiene como finalidad que el estudiante de Medicina comprenda los conceptos básicos de la información genética, los mecanismos de herencia de los caracteres genotípicos y fenotípicos del hombre, así como los mecanismos de alteración de la información genética a nivel génico y cromosómico, con sus consecuencias patológicas para el individuo, por medio del análisis sistemático, metódico y racional de los contenidos teóricos y prácticos, los cuales son fundamentales para explicar el proceso salud-enfermedad. De esta forma se podrá fundamentar la toma de decisiones para la integración de la información que le permita comprender los aspectos relacionados con el mecanismo hereditario, cribado poblacional, diagnóstico, pronóstico, y riesgo de recurrencia (asesoramiento genético), tratamiento y prevención, incluyendo las etapas pre y posnatal del ser humano.

Para lograr su propósito el programa se desarrollará en ocho unidades temáticas que comprenden los siguientes contenidos teórico-prácticos: 1) La Genética Médica, 2) Variación Genética, Origen y Detección, 3) Herencia clásica, 4) Herencia no clásica, 5) Herencia multifactorial, 6) Citogenética, 7) Diagnóstico prenatal y 8) Genética del cáncer.

Así, se establecerán las bases para la comprensión de la trascendencia de la Genética en la práctica de la medicina moderna permitiendo la construcción de un análisis científico con precisión y responsabilidad cimentado en el respeto a los valores y principios éticos de la medicina.



[illegible]



Proyecto curricular de la Licenciatura de Médico Cirujano
Reestructuración, 2018
Secretaría de Docencia • Dirección de Estudios Profesionales



DISTRIBUCIÓN DE LAS UNIDADES DE APRENDIZAJE OPTATIVAS

PERIODO 1	PERIODO 2	PERIODO 3	PERIODO 4	PERIODO 5	PERIODO 6	PERIODO 7	PERIODO 8	PERIODO 9	PERIODO 10
					Sociología médica 2 0 2 4	Fisiopatología 2 0 2 4	Medicina tradicional 2 0 2 4	Medicina de rehabilitación 1 2 3 4	
					Neurociencias 2 0 2 4	Salud ocupacional 2 0 2 4	Medicina de la actividad física y deporte 1 2 3 4	Oncología [†] 1 2 3 4	
					Laboratorio clínico 2 0 2 4	Liderazgo en medicina 2 0 2 4	Salud ambiental 2 0 2 4	Molecular biology of cancer [†] 2 0 2 4	
					Educación para la salud 2 0 2 4	Bioestadística 2 0 2 4	Medicina basada en evidencias 1 2 3 4	Anestesiología [†] 1 2 3 4	
					Tanatología 2 0 2 4			Infectología 2 0 2 4	

SIMBOLOGÍA

Unidad de aprendizaje	HT: Horas Teóricas
	HP: Horas Prácticas
	TH: Total de Horas
	CR: Créditos

Créditos mínimos 19 y máximos 45 por periodo escolar.

* Actividad académica (Internado Médico).

** Las horas de la actividad académica.

[†] La carga horaria de las UA optativas.

[‡] UA que programa prácticas escolares en laboratorio.

[§] UA que programa prácticas escolares en centros de atención médica hospitalaria.

[¶] UA que programa prácticas escolares en comunidades.

^{||} UA optativa que debe impartirse, cursarse y acreditarse en el idioma inglés.

→ 5 líneas de seriación

■ Núcleo básico obligatorio.

□ Núcleo sustantivo obligatorio.

■ Núcleo integral obligatorio.

■ Núcleo integral optativo

PARÁMETROS DEL PLAN DE ESTUDIOS

Núcleo básico	59
obligatorio: cursar	38
TH: Total de Horas	97
y acreditar 21 UA	156

Total del núcleo básico:
acreditar 21 UA para
cubrir 156 créditos

Núcleo sustantivo	58
obligatorio: cursar	65
y acreditar 25 UA	123
	181

Total del núcleo
sustantivo: acreditar 25
UA para cubrir 181
créditos

Núcleo integral	20
obligatorio: cursar y	30+**
acreditar 12 UA + 1*	50+**
	90

Núcleo integral	20
optativo: cursar y	30+**
acreditar 5	50+**
	20

Total del núcleo integral:
acreditar 17 UA más + 1
* para cubrir 110 créditos

TOTAL DEL PLAN DE ESTUDIOS

UA obligatorias	58 + 1 Actividad académica (Internado médico)
UA optativas	5
UA a acreditar	63 + 1 Actividad académica (Internado médico)
Créditos	447





IV. Objetivos de la formación profesional.

Objetivos del programa educativo:

Son objetivos de la Licenciatura de Médico Cirujano, formar médicos generales que con amplio espíritu de servicio y capaces de ejercer la práctica médica con ética profesional, contribuyan para:

Generales

- Ejercer el diálogo y el respeto como principios de la convivencia con sus semejantes, y de apertura al mundo.
- Reconocer la diversidad cultural y disfrutar de sus bienes y valores.
- Cuidar su salud y desarrollar armoniosamente su cuerpo; ejercer responsablemente y de manera creativa el tiempo libre.
- Ampliar su universo cultural para mejorar la comprensión del mundo y del entorno en que vive, para cuidar de la naturaleza y potenciar sus expectativas.
- Participar activamente en su desarrollo académico para acrecentar su capacidad de aprendizaje y evolucionar como profesional con autonomía.
- Emplear habilidades lingüístico-comunicativas en una segunda lengua.
- Tomar decisiones y formular soluciones racionales, éticas y estéticas.

Particulares

- Establecer acciones de prevención, promoción, educación, fomento y cuidado a la salud, a través del empleo del método epidemiológico y la historia natural del proceso de salud-enfermedad-atención, para controlar los riesgos a la salud individual y colectiva mediante la participación comunitaria, a partir de habilidades clínicas y saberes científicos y humanísticos que permitan disminuir los índices de morbilidad y mortalidad en la población y contribuir así a una mejor calidad de vida, en un marco de respeto, honestidad y confidencialidad.
- Comparar la estructura normal del cuerpo humano, desde el punto de vista anatómico, embriológico, histológico, fisiológico, bioquímico; organizado en aparatos y sistemas, a través del empleo del método clínico y la historia del proceso de salud-enfermedad, para diferenciar lo normal de lo anormal integrando y sintetizando los conocimientos en el primer nivel de atención en un marco de respeto, honestidad y confidencialidad.
- Analizar el estado de salud o enfermedad del paciente desde el punto de vista Fisiológico, Bioquímico y Farmacológico a través del método clínico para implementar un plan de tratamiento médico que resuelva mediante



procedimientos eficaces la mayoría de los padecimientos del ser humano en las diferentes etapas de la vida, brindando una atención médica con calidad y calidez, en un contexto histórico, ético, filosófico y humanista.

- Valorar a través del empleo del método clínico y la historia del proceso de salud-enfermedad, atención, la implementación de un plan de tratamiento médico que resuelva la mayoría de los padecimientos del ser humano en las diferentes etapas de la vida y trazar un plan de seguimiento que complemente los posibles escenarios de la evolución en salud de las personas en el corto, mediano y largo plazo para limitar el daño y evitar complicaciones, brindando una atención médica con calidad y calidez, en un contexto histórico, ético, filosófico y humanista.
- Estudiar el proceso salud-enfermedad-atención identificando problemáticas en su práctica profesional y en el ámbito gerencial, desde un enfoque basado en los métodos: científico, clínico, epidemiológico y estadístico; para generar conocimiento que permita plantear soluciones pertinentes, sustentadas con evidencias científicas de calidad anteponiendo los principios de la ética y la Bioética que rigen la investigación en salud.
- Estudiar el proceso salud-enfermedad-atención aplicando el método científico bajo un marco sistemático sustentado en la ética y Bioética, de conformidad con los principios y códigos que rigen la conducta profesional del médico, reconociendo la dignidad del ser humano, y su derecho a la vida en las mejores condiciones posibles. De esta forma contribuye al pleno bienestar biológico, psicológico, social y espiritual del paciente.

Objetivos del núcleo de formación:

Desarrollará en el alumno en el alumno el dominio teórico, metodológico y axiológico del campo de conocimiento donde se inserta la profesión.

Comprenderá unidades de aprendizaje sobre los conocimientos, habilidades y actitudes necesarias para dominar los procesos, métodos y técnicas de trabajo; los principios disciplinares y metodológicos subyacentes; y la elaboración o preparación del trabajo que permita la presentación de la evaluación profesional.

Objetivos del área curricular o disciplinaria:

Analizar la fisiopatología y manifestaciones clínicas para establecer un diagnóstico presuntivo de las principales causas de morbilidad y mortalidad en su entorno, utilizando racionalmente los auxiliares de diagnóstico, implementando las medidas terapéuticas médicas y de rehabilitación en el primer nivel de atención dentro de un marco ético y humanístico.

V. Objetivos de la unidad de aprendizaje.





Apreciar las bases de la herencia expresada en los códigos genéticos, reconociendo su importancia en el desarrollo normal del ser humano, analizando las anomalías congénitas en modelos artificiales de laboratorio, para integrar los conocimientos en contextos clínicos en el primer nivel de atención, con alto sentido de humanismo, respeto y honestidad.

VI. Contenidos de la unidad de aprendizaje, y su organización.

Unidad temática 1. La Genética Médica
Objetivo: Estimar la trascendencia de la Genética en el ejercicio profesional del médico general utilizando modelos teórico-prácticos que permitan aplicar los elementos de investigación del método clínico para la elaboración de la historia clínica genética, determinando los estudios auxiliares que permitan generar un diagnóstico y dar asesoramiento bajo principios éticos y humanistas.
Temas: 1.1 El Genoma Humano 1.2 Introducción a la Genética Clínica: 1.2.1 Definición e importancia 1.2.2 Resumen histórico 1.2.3 Tipos de enfermedades genéticas 1.2.4 Impacto clínico de la enfermedad genética

Unidad temática 2. Origen y detección de las variaciones genéticas
Objetivo: Analizar las funciones de los genes y la variación de su expresión a través del conocimiento de los métodos y técnicas útiles en la identificación de alteraciones genéticas para la elaboración de un diagnóstico clínico en un marco de valores y profesionalismo médico.
Temas: 2.1 Mutación: La fuente de la variación genética 2.1.1 Tipos de mutación. 2.1.2 Consecuencias moleculares de la mutación. 2.1.3 Consecuencias clínicas de la mutación, los trastornos de la he hemoglobina. 2.1.4 Causas de Mutación. 2.1.5 Reparación del DNA 2.2 Detección y medición de la variación genética. 2.2.1 Electroforesis de Proteínas 2.2.2 Detección de la variación en el nivel de DNA. 2.2.3 Técnicas de laboratorio molecular para la detección de enfermedades genéticas: extracción de DNA, PCR, Secuenciación, Southern.



Unidad temática 3. Herencia clásica

Objetivo:

Explicar los tipos de herencia clásica mediante la discusión de casos clínicos e información teórica para elaborar árboles genealógicos e interpretar estudios de biología molecular que permitan identificar la expresión alélica en diversas patologías y fundamentar un diagnóstico clínico en un marco de valores y profesionalismo médico.

Temas:

- 3.1 Leyes de Mendel
- 3.2 Árbol genealógico
- 3.3 Herencia autosómica dominante
- 3.4 Herencia autosómica recesiva
- 3.5 Herencia ligada al sexo
- 3.6 Inactivación del cromosoma X

Unidad temática 4. Herencia no clásica

Objetivo:

Explicar los tipos de herencia no clásica mediante la discusión de casos clínicos e información teórica para elaborar árboles genealógicos e interpretar estudios de biología molecular que permitan identificar la expresión alélica en diversas patologías y fundamentar un diagnóstico clínico en un marco de valores y profesionalismo médico.

Temas:

- 4.1 Herencia mitocondrial.
- 4.2 Enfermedades por repetidos.
- 4.3 Impronta.
- 4.4 Disomía uniparental.

Unidad temática 5. Herencia Multifactorial

Objetivo:

Apreciar la complejidad de la herencia multifactorial mediante la discusión de casos clínicos e información teórica, integrando e interpretando las variables que influyen en la herencia de enfermedades complejas para realizar un plan de intervención orientado a la prevención, diagnóstico y tratamiento bajo una perspectiva multidisciplinaria en un marco de valores y profesionalismo médico.

Temas:

- 5.1 Definición
- 5.2 Modelo del umbral
- 5.3 Riesgo de recurrencia
- 5.4 Genes y entorno
- 5.5 Malformaciones congénitas.
- 5.6 Enfermedades crónicas degenerativas más comunes





Unidad temática 6. Citogenética

Objetivo:

Estimar la trascendencia del conocimiento de los tipos de cromosomas humanos, su estructura, alteraciones y sus relaciones con diversos síndromes clínicos, así como las herramientas y técnicas de estudio mediante la discusión de casos clínicos e información teórica que permita realizar un abordaje integral de las cromosomopatías en un marco de valores y profesionalismo médico.

Temas:

- 6.1 Citogenética humana.
 - 6.1.1 Estructura y Función de los cromosomas.
 - 6.1.2 Cariotipo
- 6.2 Pruebas citogenéticas.
 - 6.2.1. Clásicas
 - 6.2.2. Moleculares
- 6.3 Anomalías cromosómicas numéricas y estructurales.
- 6.4 Síndromes cromosómicos y desordenes genómicos.

Unidad temática 7. Diagnóstico prenatal

Objetivo:

Explicar los principales métodos de diagnóstico prenatal, diagnóstico genético preimplantacional, sus alcances y limitaciones, así como el estudio del aborto mediante la discusión de casos clínicos e información teórica integrando un interrogatorio clínico dirigido para orientar un diagnóstico genético en un marco de valores y profesionalismo médico.

Temas:

- 7.1 Métodos no invasivos.
 - 7.1.1 Marcadores ultrasonográficos
 - 7.1.2 Tamizajes del primer trimestre
 - 7.1.3 Tamizajes del segundo trimestre
- 7.2 Métodos invasivos
- 7.3 Diagnóstico genético preimplantación.
- 7.4 Aborto espontáneo.

Unidad temática 8. Genética del cáncer

Objetivo:

Argumentar la relación entre la genética y el cáncer mediante la discusión de casos clínicos e información teórica que permita reconocer alteraciones de los mecanismos genéticos y el reconocimiento de los factores medioambientales que originan cáncer y síndromes oncológicos familiares, en un marco de valores y profesionalismo médico.



Temas:

- 8.1 Biología del cáncer.
- 8.2 Bases genéticas del cáncer.
- 8.3 Oncogenes y genes tumor supresor.
- 8.4 Factores ambientales.
- 8.5 Citogenética y cáncer.
- 8.6 Síndromes de cáncer familiar.

VII. Acervo bibliográfico

Básico:

- Jorde, L., Carey, J. C., & Bamshad, M. J. (2020). *Genética médica* (6ª ed.). Elsevier.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., Willard, H. F., Nussbaum, R. L., Willard, H. F., & Edición, D. (2016). *Thompson & Thompson. Genética en Medicina* (8ª ed.). Elsevier Masson.
- **Complementario:**
- Ruíz, V. D. C., Hernández, R.D.U., Rosa, G.F.Z., (2019). *Genética clínica*. (2ª ed.) Alianza Editorial.
- Shaefer, B. G. (2016). *Genética médica* (1ª ed.). Editorial McGraw-Hill.
- Turnpenny, P. D. (2018). *Emery: Elementos de genética médica* (15ª ed.). Elsevier España, S.L.U.

