

**FACULTAD/ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD  
DEPARTAMENTO DE CIENCIAS BÁSICAS MÉDICAS**

***Información de la asignatura***

<b>Nombre de la asignatura</b>	Genética
<b>Código de la asignatura</b>	25005 - CBM
<b>Periodo Académico</b>	202320
<b>Nrc</b>	10514
<b>Grupo</b>	001
<b>Programas/Semestres</b>	MED 03
<b>Intensidad horaria</b>	2.3
<b>Intensidad Semanal</b>	4
<b>Créditos</b>	3
<b>Docente(s)</b>	Felipe Ruiz Botero, Harry Mauricio Pachajoa Londoño, José

***Introducción o presentación general del curso***

La asignatura de genética está dirigida a los estudiantes del programa académico de Medicina y permite por primera vez en el desarrollo del pregrado, integrar los conceptos de las ciencias básicas médicas con hallazgos clínicos en el contexto de las enfermedades de origen genético. Su fundamentación se da en las bases moleculares del material genético y sus funciones, entendiendo la expresión a nivel de tejidos, órganos y sistemas que luego se correlacionan con características clínicas o patologías. Desde el inicio del

curso se plantea una fundamentación en conocimientos sobre la etiología de las enfermedades de origen genético que se integran con la aplicación de estos en ambientes clínicos a partir de casos de interés. En la parte final se realiza una aproximación a las tecnologías actuales y en desarrollo que se usan en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas humanas.

***Formación en competencias***

Adquisición de conceptos básicos para la comprensión de la aparición, descripción de patrones de herencia, asesoría de riesgo en condiciones patológicas de la genética humana. Además, de permitir identificar, proponer diagnósticos y justificar ayudas diagnósticas citogenéticas y moleculares en pacientes con anomalías congénitas múltiples y enfermedades de origen genético.

***Objetivo general de aprendizaje***

Comprender los conceptos básicos, mecanismos moleculares y de la herencia que explican las enfermedades de origen genético y la aparición de anomalías congénitas.

***Objetivos terminales - Resultados de aprendizajes***

Resultado de aprendizaje del curso o asignatura	Competencia en formación	Resultado de aprendizaje de la competencia de egreso al que se contribuye
Identificar los mecanismos de herencia asociados con las diferentes etiologías de las anomalías cong	Diagnóstico de situaciones de salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>Recopila información pertinente y precisa sobre la condición de salud de la persona</li> <li>Propone hipótesis clínicas</li> </ul>
Integrar los diferentes conocimientos de biología molecular y genética para la determinación de los	Diagnóstico de situaciones de salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>Recopila información pertinente y precisa sobre la condición de salud de la persona</li> <li>Propone hipótesis clínicas coherentes con la información adquirida</li> <li>Justifica las hipótesis clínicas propuestas</li> <li>Justifica ayudas diagnósticas</li> </ul>
Adquirir el conocimiento para el abordaje diagnóstico de pacientes con enfermedades de origen genéti	Diagnóstico de situaciones de salud	<ul style="list-style-type: none"> <li>Recopila información pertinente y precisa sobre la condición de salud de la persona</li> <li>Realiza las maniobras exploratorias pertinentes según la condición de salud de la persona</li> <li>Propone hipótesis clínicas coherentes con la información adquirida</li> <li>Justifica las hipótesis clínicas propuestas</li> <li>Justifica ayudas diagnósticas</li> </ul>

### ***Unidades de aprendizaje***

- UNIDAD 1:

Introducción a la genética médica

Objetivos específicos de aprendizaje:

- Concepto de gen y mutación.
- Elaboración de Historia clínica en genética.
- Elaboración de familiogramas.
- Semiología genética, dismorfología y teratógenos.
- Alteraciones cromosómicas numéricas de autosomas y cromosomas sexuales, conceptos y síndromes: Trisomía 13, Trisomía 18, Trisomía 21 y monosomía del X (X0).
- Alteraciones cromosómicas estructurales y síndromes por microdeleciones y/o microduplicaciones: Síndrome de Prader Willi, Angelman, Williams, Smith Magenis, entre otros.

- Enfermedades monogénicas y herencia mendeliana: Herencia autosómica dominante y recesiva, conceptos y síndromes (AD: acondroplasia, Crouzon, Apert, Pfeiffer tipo I-II, Marfan - AR: Fibrosis quística, Daltonismo, anemia de células falciformes y Errores innatos del metabolismo)
- Herencia ligada al sexo, conceptos, hipótesis de Lyons (dominante y recesiva), síndromes (Incontinencia pigmenti, hemofilia, Rett, Fragil X, Fabry, Duchenne)
- Herencia no mendeliana: Herencia Mitocondrial, Disomia uniparental, Imprinting.
- Herencia Multifactorial.

#### UNIDAD 2:

Diagnóstico de las enfermedades humanas de origen genético.

Objetivos específicos de aprendizaje:

- Diagnóstico de enfermedades genéticas asociadas a cromosopatías: Cariotipo, FISH y Array-CGH en la práctica clínica.
- Diagnóstico de las enfermedades monogénicas: Secuenciación Sanger y NGS (Next generation sequencing) incluyendo WES (Whole exome sequencing)
- Diagnóstico de las enfermedades multifactoriales: análisis de ligamiento, estudios de asociación.
- Práctica en laboratorio de diagnóstico molecular: secuenciación.

#### UNIDAD 3:

Técnicas moleculares aplicadas al tratamiento de enfermedades de origen genético y otras consideraciones.

Objetivos específicos de aprendizaje:

- Terapias actuales para el tratamiento de enfermedades de origen genético: terapia génica, edición génica y otros.
- Regulación del ciclo celular y reparación del ADN. Aspectos clínicos
- Cáncer como enfermedad genética.
- Generalidades en genética de poblaciones y estudios de asociación.
- Herramientas bioinformáticas y ciencias ómicas para el asesoramiento genético en la actualidad.

### ***Metodologías de aprendizajes***

Las clases se desarrollarán en el semestre empleando la estrategia 'flipped classroom' (traducido al español como 'clase invertida' o 'aula inversa') en modalidad virtual. Los temas se desarrollarán durante el semestre siguiendo la metodología del aprendizaje activo.

En síntesis, los estudiantes aprenden los conceptos básicos en casa (con lecturas sugeridas, artículos, y capítulos de libro) y en clase se hacen las discusiones, presentaciones, debates, trabajos en grupo y se refuerzan los conceptos claves de cada sección. El profesor realizará la introducción al tema y coordinará las actividades encaminadas a facilitar el cumplimiento de los objetivos del curso.

El curso se fundamenta principalmente en talleres y trabajos grupales en clase y asincrónicos que permitirán clarificar conceptos y usar herramientas claves para el entendimiento de los tópicos presentados.

### **Actividades del estudiante**

Antes de la clase: Los estudiantes prepararan el material asignado para la clase. De igual forma desarrollaran los talleres propuestos. Este proceso de autoaprendizaje debe dar origen a preguntas e inquietudes que servirán de insumo para el desarrollo dinámico de la clase en función del aprendizaje activo como eje institucional.

Durante la clase: El profesor brindara una introducción al tópic que permita abordar los conceptos claves y liderara la discusión en la cual se abordaran dudas, inquietudes y análisis del material estudiado. El estudiante contestara preguntas del profesor. El estudiante desarrollara actividades complementarias (lecturas, ejercicios, entre otras) para profundizar en el tema. El estudiante responderá los quizes y exámenes parciales. Se realizará (de ser posible) una visita al Laboratorio de Medicina genómica para conocer de primera mano el proceso investigativo en enfermedades de origen genético humanas realizado por dicho laboratorio y se asignará un taller de interpretación.

Después de clase: Los estudiantes revisaran y estudiaran el material discutido en clase,

desarrollaran los talleres en casa. Para la revisión de material previo al examen, el estudiante debe generar un mapa conceptual de los tópicos a evaluar.

***Evaluación de aprendizajes***

Código evaluación	Mecanismo o actividad evaluativa	Porcentaje de la nota final	Relación con objetivos terminales - resultado de aprendizaje del curso	Relación con el resultado de aprendizaje de la competencia de egreso
Otros	Otros	20	Comprender, de manera crítica y coherente los conceptos generales y aplicarlos en la determinación de patrones de herencia, asesoría, determinación de riesgos y aplicabilidad de técnicas diagnósticas citogenéticas y moleculares en el diagnóstico de condiciones de origen genético	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recopila información pertinente y precisa sobre la condición de salud de la persona</li> <li>• Propone hipótesis clínicas coherentes con la información adquirida</li> <li>• Justifica las hipótesis clínicas</li> </ul>
Parcial 1	Parcial 1	25	Comprender, de manera crítica y coherente los conceptos generales sobre la genética, herencia y semiología en dismorfología.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recopila información pertinente y precisa sobre la condición de salud de la persona</li> <li>• Realiza las maniobras exploratorias pertinentes según la condición de salud de la persona</li> <li>• Propone hipótesis clínicas</li> </ul>
Parcial 2	Parcial 2	25	Comprender, de manera crítica y coherente los conceptos sobre estrategias diagnósticas de las enfermedades humanas de origen genético	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Recopila información pertinente y precisa sobre la condición de salud de la persona</li> <li>• Propone hipótesis clínicas coherentes con la información adquirida</li> <li>• Justifica las hipótesis clínicas</li> </ul>
Parcial 3	Parcial 3	30	Comprender, de manera crítica y coherente los conceptos generales de técnicas moleculares aplicadas al tratamiento de enfermedades de origen genético y otras consideraciones	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Propone hipótesis clínicas coherentes con la información adquirida</li> <li>• Justifica las hipótesis clínicas propuestas</li> <li>• Justifica ayudas diagnósticas acorde al estado de salud de la persona</li> </ul>

***Recursos de apoyo***

Artículos de revistas científicas, capítulos de libros textos y páginas en Internet.

Páginas web:

1. Online Mendelian Inheritance in men. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>
2. Buscador de artículos científicos relevantes: Pubmed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>

Revista on-line:

1. Human Molecular Genetics: <http://hmg.oxfordjournals.org/>
2. The application of clinical genetics: <https://www.dovepress.com/the-application-of-clinicalgenetics-journal>
3. Nature genetics: <https://www.nature.com/ng/>

Libros:

1. Thompson, & Thompson. Genética en Medicina. 2009. Ed.7a. Edit. Saunders.
2. Bradley G, Thompson J. Genética Medica un enfoque integrado.2014. Ed. 1a. Edit. McGraw-Hill.
3. Lewin, B. Genes IX, 2008. Oxford University Press. Ed.9. McGraw-Hill.
4. Carlos B, Daniel O, Armendariz J. 2009 Biología Molecular Fundamentos y Aplicaciones. McGraw Hill. 2009
5. Read A, Donnai D. New Clinical Genetics 3. 2015. Ed.3. Scion Publishing Ltd.

E-book:

1. Human genetics (Nature Education). <https://www.nature.com/scitable/ebooks/cntNm3/contents09>
2. Gene Review (NCBI): <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>

Recursos online:

1. Términos semiológicos: Catalogo HPO (Human Phenotype Ontology)  
<https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000252>
2. Herramienta para construcción de familiogramas PROGENY:  
<https://pedigree.progenygenetics.com/>

***Documentos adjuntos***

***Syllabus***

Presentación del curso

[https://banner9.icesi.edu.co/ic\\_contenidos\\_pdf/adjuntos/202310/202310\\_10541\\_16177.docx](https://banner9.icesi.edu.co/ic_contenidos_pdf/adjuntos/202310/202310_10541_16177.docx)

**Escanea el código QR**

**Con tu celular o dispositivo  
móvil para ingresar al enlace.**

