

**FACULTAD DE MEDICINA
INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA**

INFORMACION GENERAL

Nombre de la asignatura	GENÉTICA MÉDICA
ID	2828
Periodo Académico	
Créditos	2
Pre-requisitos	Genética Básica, Medicina Interna avanzada
Periodicidad	Semestral
Modalidad del curso	Presencial
Componentes	Teórico
	2 horas a la semana

Profesor(es):	Correo electrónico	Horario de atención	Oficina
Martha Lucía Tamayo Fernández	mtamayo@javeriana.edu.co	3– 5 PM Martes	Salón 606 Ed. 27
Fernando Suárez Obando	fernando.suarez@javeriana.edu.co		
Ignacio Briceño Balcazar (Coordinador)	ibriceno@javeriana.edu.co		
Juan Carlos Prieto Rivera	izarante@javeriana.edu.co		
Manuel Antonio Franco Cortés	jcprieto@javeriana.edu.co		
Lina Mora Barreto	mafranco@javeriana.edu.co		
	l.morab@javeriana.edu.co		

**Descripción de la
asignatura**

El curso de Genética Clínica de noveno semestre, en la carrera de Medicina, enseña a los estudiantes las herramientas básicas de Genética Clínica, para que en su futura práctica médica, general o de especialista, el médico sea capaz de llevar a cabo una aproximación clínica del paciente y la familia afectados por patologías genéticas, desordenes hereditarios, malformaciones congénitas y manejo de las consultas de asesoría. De igual modo el curso presenta una aproximación clínica a las bases genéticas de las enfermedades complejas incluyendo cáncer y otras enfermedades.

Objetivos

COMPETENCIAS GENERALES

- Conocer los fundamentos de la Genética Clínica y su aplicación a la práctica médica.
- Conocer los procesos de aproximación clínica de los principales grupos de enfermedades estudiados por la genética Clínica.

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

- Aproximación clínica a las bases genéticas de las enfermedades complejas incluyendo cáncer y otras enfermedades.
- Conocer las particularidades de la Historia clínica en Genética.
- Determinar la importancia de la Historia Clínica como herramienta de detección de familias en riesgo de padecer enfermedades hereditarias y enfermedades multifactoriales.
- Reconocer la nomenclatura del árbol genealógico.
- Entender la importancia del árbol genealógico en el análisis de los patrones de herencia.
- Comprender la aproximación clínica del paciente malformado.
- Describir los principales signos clínicos utilizados en el examen físico del paciente con malformaciones.
- Reconocer la importancia de la Bio-informática en el estudio de las enfermedades genéticas.
- Adquirir conocimientos básicos en el manejo de bases de datos de genética.
- Interpretar el concepto de enfermedad mendeliana, multifactorial y compleja.
- Aplicar los conocimientos del árbol genealógico en el reconocimiento de los mecanismos y patrones de herencia.
- Aplicar el estudio de los mecanismos de herencia en el cálculo de riesgo para padecer patologías genéticas.
- Reconocer el concepto de enfermedad compleja.
- Aplicar los conocimientos de los mecanismos de herencia

	<p>para reconocer los riesgos de padecer patologías complejas.</p> <ul style="list-style-type: none">• Entender el concepto de Citogenética y su aplicación en la práctica clínica.• Conocer los fundamentos y tipos de Cariotipo.• Conocer las indicaciones y usos clínicos del Cariotipo.• Conocer el concepto de Genética molecular y su aplicación clínica.• Conocer los fundamentos básicos de la Genética Molecular.• Conocer las indicaciones para el estudio molecular de las enfermedades.• Reconocer la relación entre Genética Clínica y el estudio de los errores innatos del Metabolismo.• Aprender la aproximación clínica básica del paciente con sospecha de error innato del metabolismo.• Interpretar los exámenes para-clínicos básicos usados en el estudio de los errores innatos del metabolismo.• Aprender el concepto de Asesoría Genética.• Conocer el proceso de comunicación en la Asesoría genética al paciente y su familia.• Conocer la aproximación clínica del paciente con Retardo Mental.• Distinguir los principales estudios para-clínicos utilizados en el estudio del paciente con Retardo mental.• Interpretar los estudios para-clínicos del manejo del paciente con retardo mental.• Conocer el proceso de Asesoría Genética del paciente y familia afectados por retardo Mental.• Conocer la aproximación clínica de la pareja infértil.• Distinguir los principales para-clínicos utilizados en el estudio de la pareja infértil.• Interpretar los para-clínicos del estudio de la pareja infértil.• Conocer el proceso de asesoría Genética de la pareja infértil.• Conocer la aproximación clínica del paciente con trastorno del desarrollo sexual.• Distinguir los principales estudios para-clínicos utilizados en el manejo del paciente con trastorno del desarrollo sexual.• Interpretar los estudios para-clínicos utilizados en el
--	--

	<p>manejo del paciente con trastorno del desarrollo sexual.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Conocer el proceso de Asesoría Genética del paciente y familia afectados por trastornos del desarrollo sexual. • Conocer la aproximación clínica del paciente con trastornos de la talla (Baja talla y talla alta). • Distinguir los principales estudios para-clínicos utilizados en el manejo del paciente con trastornos de la talla. • Interpretar los estudios para-clínicos utilizados en el manejo del paciente con trastorno de la talla. • Conocer el proceso de Asesoría Genética del paciente y familia afectados por trastornos de la talla. • Vislumbrar las modalidades de terapia utilizadas en genética. • Conocer los límites de la terapéutica genética. • Reconocer la relación entre la Genética y la salud pública. • Distinguir el papel de la genética en la construcción de los perfiles epidemiológicos de salud y enfermedad. • Conocer el desarrollo de la Genética hacia el concepto de Genómica • Vislumbrar la comprensión del metabolismo y la fisiología humanas desde la perspectiva Genómica. • Entender el papel de la Genómica en la comprensión y manejo de las enfermedades.
--	---

CONTENIDOS Y EVALUACIÓN

CONTENIDOS	
Semana	Tema
1	Introducción, historia clínica y árbol genealógico
2	Enfermedades complejas – Riesgos
3	Exámen físico y malfomaciones
4	Mecanismos de herencia y cálculos de riesgo
5	Genética Molecular
6	Genética del cáncer
7	Bioquímica Genética

8	Manejo farmacológico de enfermedades metabólicas
9	Examen Parcial
10	Semana de receso
11	Base de datos y correlación clínica
12	Por una medicina bien comunicada
13	El médico moderno ante la inclusión y discapacidad
14	El paciente con trastorno de diferenciación sexual
15	El paciente con retardo mental
16	Inmunodeficiencias
17	Bioinformática
18	Genómica
19	Asesoría genética basada en preceptos éticos
20	Examen final y retroalimentación

Estrategias Pedagógicas: Se realiza clase magistral donde se explica el tema y la terminología asociada. Se desarrollan durante las clases talleres en grupo o individual con el fin de que los estudiantes afiancen el tema y posteriormente se socializa para fijar los conocimientos de los estudiantes.

Se ponen a disposición de los estudiantes presentaciones, videos e imágenes expuestas en las clases con el objetivo de que se pueda retroalimentar y repasar el tema visto en casa.

EVALUACION	
Actividad	Porcentaje
Talleres realizados y evaluaciones en clase	15%
Quices	25%
Examen Parcial	30%
Examen Final	30%

BIBLIOGRAFÍA

- Thompson & thompson. Genética en medicina. Séptima edición. Editorial mclnnes willard 1991.
- Emery & Rimoin. Principios de Genética Médica. 14ª edición. Editorial Churchill Livingstone 2012.
- Smith´s recognizable patterns human malformation. 7 Edition. 2013. Elsevier.
- Atlas of Metabolic Diseases. Second edition. © 2005 William L Nyhan, Bruce A Barshop and Pinar T Ozand.
- Martalucia Tamayo Fernández., MD,MSc. El medico moderno convertido en un verdadero comunicador colección primera puerta.
- BERNAL, JE. Genética Clínica Simplificada. Segunda edición, PREGEN. 1992.
- William Reardon, M.D.The Bedside Dymorphologist. Classic Clinical Signs in Human Malformation Syndromes and Their Diagnostic Significance. Copyright Ó 2008 by Oxford University Press, Inc.
- Praveen kumar, MBBS, DCH, MD, FAAP. Congenital malformations evidence-based evaluation and management. Mc Graw Hill. 2008

SITIOS WEB

- <http://es.atlaseclamc.org>
- <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
- <https://www.genetests.org/resources/genereviews.php>

<p>Resultado de Aprendizaje Esperado (RAE)</p>	<ul style="list-style-type: none">• El estudiante debe estar en capacidad de manejar herramientas básicas de Genética Clínica, para que en su futura práctica médica, general o de especialista, el médico sea capaz de llevar a cabo una aproximación clínica del paciente y la familia afectados por patologías genéticas, desordenes hereditarios, malformaciones congénitas y manejo de las consultas de asesoría
---	---