



I. INFORMACIÓN GENERAL

CURSO	:	Mecanismos Genéticos de la Enfermedad
CÓDIGO	:	ME156
CICLO	:	201900
CUERPO ACADÉMICO	:	Díaz Kuan, Alicia Elena Sullcahuaman Allende, Yasser Ciro Torres Loarte, Mariela Elizabeth Trubnykova , Milana
CRÉDITOS	:	3
SEMANAS	:	8
HORAS	:	3 H (Teoría) Semanal
ÁREA O CARRERA	:	Medicina

II. MISIÓN Y VISIÓN DE LA UPC

Misión: Formar líderes íntegros e innovadores con visión global para que transformen el Perú.

Visión: Ser líder en la educación superior por su excelencia académica y su capacidad de innovación.

III. INTRODUCCIÓN

Curso de especialidad, teórico práctico, dirigido a los estudiantes de 6to ciclo de la carrera de medicina, que contribuye al desarrollo de las competencias de Práctica Clínica: diagnóstico (nivel 2) y Práctica Clínica: prevención, promoción y tratamiento (nivel 2).

En la actualidad, el avance en el campo de la genética nos permite comprender el origen de muchas enfermedades que antiguamente no se relacionaban con alteraciones genéticas. El conocer los mecanismos genéticos de las enfermedades permite plantear estrategias diagnósticas, establecer pautas para su prevención y manejo, y comunicar los riesgos a los pacientes y sus familiares.

IV. LOGRO (S) DEL CURSO

Al final del curso, el estudiante explica los mecanismos genéticos de la enfermedad en humanos, plantea estrategias de diagnóstico y manejo, y comunica los riesgos a los pacientes y sus familiares.

Competencias:

1. Práctica clínica - diagnóstico (nivel de logro: 2)

Identifica los determinantes genéticos de salud y de riesgo de enfermedad del individuo mediante el uso de heredogramas y estudios genéticos, los asocia a un contexto clínico para establecer la relación genotipo-fenotipo, familiar y social y establece un plan de trabajo diagnóstico.

2. Práctica clínica - prevención promoción y tratamiento (nivel de logro: 2)

Describe las opciones terapéuticas, sus indicaciones, riesgos y mecanismos de acción del manejo genético molecular.

V. UNIDADES DE APRENDIZAJE

UNIDAD N°: 1 Bases genéticas y moleculares

LOGRO

Al final de la unidad, el estudiante analiza las bases genéticas humanas y su relación con la herencia, como parte del proceso normal del desarrollo humano. Debate las diferentes interacciones genéticas y medioambientales capaces de explicar las enfermedades genéticas.

Competencia: Práctica clínica - diagnóstico.

TEMARIO

CONTENIDO 1:

1. Temario:

Información genética y bases moleculares de herencia. Patrones de herencia Principales técnicas de estudio del material genético

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: elaboración de heredograma e identificación de patrones de herencia

3. Evidencias de aprendizaje:

- Heredogramas
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 2:

1. Temario:

Genética del desarrollo e introducción a las dismorfias.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos de dismorfias

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo individual y grupal
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

HORA(S) / SEMANA(S)

Semanas 1

UNIDAD N°: 2 Enfermedades genéticas: congénitas, de la niñez y adolescencia

LOGRO

Al final de la unidad, el estudiante describe las enfermedades genéticas que se presentan al nacimiento, durante la adolescencia y juventud e interpreta los estudios genéticos y moleculares estableciendo la correlación genotipo - fenotipo y el riesgo de recurrencia en familiares y población en general.

Competencias: Práctica clínica: diagnóstico, Práctica clínica: prevención promoción y tratamiento.

TEMARIO

CONTENIDO 3:

1. Temario:

Defectos de nacimiento en humanos, clasificación, causas y variantes del código genético. Métodos de estudio y diagnóstico.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos sobre los diferentes patrones de dismorfias y su relación con la herencia y factores medioambientales.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo grupal
- Prueba objetiva al cierre de la unidad 01.

4. Bibliografía:

- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). <https://www.omim.org>
- JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 4:

1. Temario:

Genética de la determinación sexual y trastornos relacionados.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos sobre los diferentes trastornos de diferenciación sexual.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo individual y grupal
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 5:

1. Temario:

Errores Innatos del Metabolismo, métodos diagnósticos y manejo.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: casos clínicos de los errores innatos del metabolismo

3. Evidencia de aprendizaje:

- Material de trabajo autónomo
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 6:

1. Temario:

Genética de la discapacidad intelectual, trastorno de espectro autista, trastornos de conducta.
Genética de las enfermedades neurológicas. Métodos de diagnóstico.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: diagnóstico, test genéticos en discapacidad intelectual.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo individual y grupal
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 7:

1. Temario:

Cardiopatías congénitas y síndromes genéticos

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: casos de cardiopatías congénitas, revisión de métodos de diagnóstico y riesgo de recurrencia

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo individual
- Prueba objetiva al cierre de la unidad 2

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

HORA(S) / SEMANA(S)

Semanas 2 a 4

UNIDAD N°: 3 Enfermedades genéticas en adultos y ancianos

LOGRO

Al final de la unidad, el estudiante describe las enfermedades genéticas en adultos y ancianos, interpreta los estudios moleculares, establece la correlación genotipo - fenotipo y el riesgo de recurrencia en familiares y población en

general.

Competencias: Práctica clínica: diagnóstico, Práctica clínica: prevención promoción y tratamiento.

TEMARIO

CONTENIDO 9:

1. Temario:

Reproducción humana e infertilidad.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos clínicos de infertilidad y aborto.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Material de trabajo autónomo
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

- MEDGEN
(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/>)
- JORDE, Lynn B.(2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 10:

1. Temario:

Infecciones recurrentes e inmunodeficiencias

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos sobre enfermedades infecciosas recurrentes y diagnóstico de inmunodeficiencias primarias.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo individual y grupal
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

- MEDGEN
(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/>)
- JORDE, Lynn B.(2016) Genética médica. Madrid: Elsevier.

CONTENIDO 11:

1. Temario:

Genética y cáncer

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos sobre cáncer esporádico y hereditario, riesgos en familiares. Simulación de casos y

Asesoría genética.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Presentación grupal del informe final al paciente.
- Evaluación en línea (Kahoot).

4. Bibliografía:

Catalogue of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC). <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>

CONTENIDO 12:

1. Temario:

Genética de las enfermedades comunes (Hipertensión arterial, Diabetes Mellitus, asma, demencia).

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: discusión de casos sobre enfermedades comunes de herencia poligénica y multifactorial.

3. Evidencias de aprendizaje:

- Presentación grupal del informe final
- Simulación de casos
- Prueba objetiva al cierre de la unidad 3

4. Bibliografía:

- MEDGEN (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/>)
- JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier

HORA(S) / SEMANA(S)

Semanas 5 y 6

UNIDAD Nº: 4 Herramientas bioinformáticas y comunicación de riesgo genético en enfermedades genéticas y/o comunes

LOGRO

Al final de la unidad, el estudiante busca información clínica relevante, ejecuta el software de diagnóstico y cálculo de riesgo interpreta los patrones de herencia, los mecanismos responsables de las enfermedades monogénica y poligénicas, la relación entre mecanismo de herencia (monogénica, poligénica), el riesgo de recurrencia y factores medioambientales en enfermedades genéticas y comunes.

Competencias: Práctica clínica: diagnóstico, Práctica clínica: prevención promoción y tratamiento.

TEMARIO

CONTENIDO 13:

1. Temario:

Bioinformática clínica. Navegando en el genoma humano.

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: revisión de las principales bases de datos de información genética del mundo (EE.UU. Europa, Japón)

3. Evidencias de aprendizaje:

- Fichas de trabajo grupal
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). <https://www.omim.org>
- Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). <https://www.omim.org>
- Catalogue of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC). <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>
- ClinVar. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
- Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes (KEEG). <http://www.genome.jp/kegg/>

CONTENIDO 14:

1. Temario:

Asesoría genética y cálculo de riesgo

2. Actividades de aprendizaje:

- Conversatorio
- Práctica: Cálculos los riesgos para diferentes enfermedades genéticas

3. Evidencias de aprendizaje;

- Presentación grupal del informe final al paciente
- Evaluación en línea (Kahoot)

4. Bibliografía:

JORDE, Lynn B. (2016) Genética médica. Madrid: Elsevier

CONTENIDO 15:

1. Temario:

Perspectivas de tratamiento de enfermedades genéticas.

2. Actividades de aprendizaje:

Revisión de casos y tratamiento específico.

3. Evidencias de aprendizaje;

- Prueba objetiva al cierre de la unidad 4

4. Bibliografía:

- Catalogue of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC). <http://cancer.sanger.ac.uk/cosmic>
- Kyoto Encyclopedia of Genes and Genomes (KEEG). <http://www.genome.jp/kegg/>

HORA(S) / SEMANA(S)

Semanas 6 y 7

VI. METODOLOGÍA

Se promueve la participación activa del alumno en las actividades programadas bajo seguimiento y asesoría de los profesores, permitiendo el diálogo, discusión y reflexión constante.

CONVERSATORIOS:

Son sesiones de una hora de duración por semana, en las que los profesores buscan facilitar la interiorización de los conceptos propuestos en las unidades de acuerdo al calendario establecido. Se promueve la participación activa del alumno.

PRÁCTICAS:

Están orientadas a fijar los conceptos revisados en los conversatorios para su aplicación y análisis práctico de la genética en medicina. Se incluye la revisión y discusión de casos típicos de enfermedades genéticas, exposición de los casos por parte de los alumnos en los que sustentan sus conclusiones y recomendaciones para establecer el diagnóstico presuntivo y las pautas de manejo. Para las prácticas, los alumnos cuentan con acceso a bases de datos de información genética disponible como OMIM, GENREVIEW, ORPHANET, COSMIC, etc., también pueden hacer uso de software de cálculo de riesgo para cáncer y otras enfermedades genéticas.

Para el desarrollo de las prácticas, los alumnos forman grupos y resuelven las actividades planteadas en la guía: cuestionarios, lecturas críticas, casos clínicos, según corresponda. La evaluación es constante y por este motivo se programan cuestionarios en línea.

VII. EVALUACIÓN

FÓRMULA

$$5\% (CL1) + 5\% (CL2) + 30\% (EA1) + 5\% (CL3) + 5\% (CL4) + 50\% (EB1)$$

TIPO DE NOTA	PESO %
CL - CONTROL DE LECTURA	5
CL - CONTROL DE LECTURA	5
EA - EVALUACIÓN PARCIAL	30
CL - CONTROL DE LECTURA	5
CL - CONTROL DE LECTURA	5
EB - EVALUACIÓN FINAL	50

VIII. CRONOGRAMA

TIPO DE PRUEBA	DESCRIPCIÓN NOTA	NÚM. DE PRUEBA	FECHA	OBSERVACIÓN	RECUPERABLE
CL	CONTROL DE LECTURA	1	Semana 2	Prueba para evaluar las lecturas asignadas en las semanas 1 y 2	NO
CL	CONTROL DE LECTURA	2	Semana 3	Prueba para evaluar las lecturas asignadas en las semanas 3	NO
EA	EVALUACIÓN PARCIAL	1	Semana 4	Prueba objetiva para evaluar los contenidos desarrollados durante las semanas 1 a 4	SÍ
CL	CONTROL DE LECTURA	3	Semana 5	Prueba para evaluar las lecturas asignadas en las semanas 4 y 5	NO
CL	CONTROL DE LECTURA	4	Semana 7	Prueba para evaluar las lecturas asignadas en las semanas 6 y 7	NO
EB	EVALUACIÓN FINAL	1	Semana 8	Prueba objetiva para evaluar los contenidos desarrollados durante las semanas 1 a 7	SÍ

IX. BIBLIOGRAFÍA DEL CURSO

[https://upc.alma.exlibrisgroup.com/leganto/readinglist/lists/370936770003391?institute=51UPC_INST
&auth=LOCAL](https://upc.alma.exlibrisgroup.com/leganto/readinglist/lists/370936770003391?institute=51UPC_INST&auth=LOCAL)