



FACULTAD DE MEDICINA

ASIGNATURA GENÉTICA MÉDICA

DATOS GENERALES

1. Departamento Académico:	Medicina Humana
2. Unidad Académica:	Medicina
3. Semestre Académico:	2025-II
4. Tipo de Asignatura:	Obligatoria
5. Modalidad de Asignatura:	Semipresencial
6. Código SAP:	106211
7. Año/Ciclo	2025-II
8. Créditos	2
9. Horas semanales totales	2
horas lectivas de teoría:	16
horas lectivas de prácticas:	0
horas lectivas totales:	32
10. Requisitos	Especialidades quirúrgicas
11. Docentes:	Dra. Milagros Dueñas Roque

Sumilla

La asignatura pertenece al área curricular de especialidad, al eje clínico quirúrgico que se dicta en el ciclo XI del plan curricular de la carrera de Medicina Humana y es de naturaleza teórico de carácter obligatorio y se dicta en la modalidad semipresencial, y en dos unidades. Ofrece al estudiante una comprensión integral de los principios fundamentales de la genética humana aplicados a la medicina. A través de un enfoque teórico, se exploran los mecanismos de herencia mendeliana y no mendeliana, la estructura y función del ADN, variantes genéticas, síndromes cromosómicos, técnicas moleculares y su aplicación clínica. Se desarrollan competencias para la elaboración e interpretación de árboles genealógicos, análisis de cariotipos, asesoramiento genético, y el reconocimiento de enfermedades monogénicas, genéticas del cáncer y farmacogenética. El curso prepara al estudiante para aplicar los conocimientos genéticos en el diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades hereditarias en la práctica clínica moderna.

Actitudes y valores generales

- Respeto al ser humano, reconocimiento de sus derechos y deberes.
- Búsqueda de la verdad.
- Compromiso ético en todo su quehacer.

ESPECÍFICAS	CAPACIDADES
-------------	-------------

Explica correctamente el curso de vida, las características de cada una de sus etapas y las relaciones entre estas, bajo una perspectiva de desarrollo humano.	Explica los principios neuro psíquicos básicos y aspectos genéticos y epigénéticos de la conducta humana, en cada una de las etapas de vida del ser humano.
	Aplica los principios neuropsíquicos básicos y aspectos genéticos y epigénéticos de la conducta humana, en cada una de las etapas de vida del ser humano
	Relaciona los aspectos socioculturales en cada una de las etapas de vida, bajo una perspectiva de desarrollo humano.

PROGRAMACIÓN DE CONTENIDOS

PRUEBA DE ENTRADA					
TEMA	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	CONTENIDOS PROCEDIMENTALES	ACTIVIDADES	HORAS LECTIVAS	
				TEORÍA	PRÁCTICA
1	Estudio de la herencia y variación genética en humanos y su impacto en salud/enfermedad	- Análisis de pedigrí. - Uso de bases de datos genómicos (OMIM, ClinVar).	Exposición dialogada Comprender la relación genotipo-fenotipo y su aplicación en medicina.	2 horas	0 horas
2	Herencia Mendeliana en la Clínica Patrones de herencia descritos por Mendel aplicados a enfermedades humanas.	- Construcción de árboles genealógicos. - Cálculo de riesgos de recurrencia (ej. 25% en recesivas).	Exposición dialogada Identificar patrones (dominante, recesivo, ligado al X) y asesorar a familias.	2 horas	0 horas
3	Fisiopatología de las enfermedades raras (Enfermedad monogénica) Bases moleculares de las ERHs (recesivo, dominante, expresividad, penetrancia). Enfermedad causada por variantes en un solo gen.	- Secuenciación de genes diana (ej. CFTR en fibrosis quística). - Asesoramiento reproductivo.	Exposición dialogada Reconocer enfermedades mendelianas y su manejo específico.	2 horas	0 horas
4	Enfermedades Cromosómicas Alteraciones en número o estructura de cromosomas (ej. aneuploidías, deleciones).	- Cariotipo, FISH, microarray. - Diagnóstico prenatal (amniocentesis).	Exposición dialogada Diferenciar entre trisomías (21, 18, 13) y síndromes por microdelección (Prader-Willi).	2 horas	0 horas
1ERA EVALUACIÓN FORMATIVA					
5	Herencia Multifactorial Interacción de múltiples genes y factores ambientales en enfermedades.	- Estudios de asociación (GWAS). - Evaluación de riesgos modificables (ej. dieta en espina bífida).	Exposición dialogada Entender la complejidad de enfermedades comunes (diabetes, cardiopatías).	2 horas	0 horas

6	Consejería Genética Proceso para informar y apoyar a pacientes/familias sobre riesgos genéticos.	- Entrevista clínica. - Interpretación de resultados genéticos y opciones reproductivas.	Exposición dialogada Desarrollar habilidades de comunicación y empatía en contextos sensibles.	2 horas	0 horas
7	Genética y epigenética del Cáncer Estudio de mutaciones somáticas y germinales que predisponen al cáncer.	- Test genéticos (BRCA1/2, MLH1). - Estrategias de vigilancia (mastectomía profiláctica).	Exposición dialogada Vincular mutaciones específicas con terapias dirigidas (ej. PARP en BRCA+).	2 horas	0 horas
	Semana de la Salud Pública				
PRIMER EXAMEN					
RETROALIMENTACIÓN					
8	Diagnóstico Genético Molecular Técnicas para detectar mutaciones a nivel de ADN/ARN. Metilación.	- PCR, secuenciación (Sanger/NGS). - Análisis de variantes patogénicas.	Exposición dialogada Seleccionar la técnica adecuada según la enfermedad (ej. MLPA para duplicaciones).	2 horas	0 horas
9	Genómica Clínica y Medicina de Precisión Aplicación de datos genómicos completos (WES, WGS) en la práctica médica.	- Interpretación de variantes de significado incierto (VUS). - Medicina personalizada.	Exposición dialogada Integrar big data genómico en decisiones diagnósticas y terapéuticas.	2 horas	0 horas
10	Farmacogenética e Inmunogenética Estudio de cómo la genética afecta la respuesta a fármacos y como la inmunidad difiere en distintas poblaciones.	- Test de CYP450 para dosificar antidepresivos. - HLA-B*57:01 antes de abacavir.	Exposición dialogada Prevenir reacciones adversas y optimizar dosis basadas en genotipos.	2 horas	0 horas
11	Medicina Basada en Genética. Terapia Génica y Edición Génica. Corrección o modificación de genes para tratar enfermedades.	- CRISPR-Cas9 en ensayos clínicos. - Vectores virales (ej. terapia para ADA-SCID).	Exposición dialogada Evaluar beneficios vs. riesgos éticos (<i>off-target effects</i>).	2 horas	0 horas
2DA EVALUACIÓN FORMATIVA					
12	Diagnóstico Prenatal y Neonatal Detección de anomalías genéticas antes o después del nacimiento.	- NIPT (ADN libre fetal). - Tamiz neonatal (PKU, hipotiroidismo).	Exposición dialogada Implementar screening no invasivo y manejar resultados positivos.	2 horas	0 horas

13	Errores Innatos del Metabolismo (EIM) Defectos enzimáticos que alteran rutas metabólicas.	- Espectrometría de masas en tándem. - Terapia de reemplazo enzimático (ej. Gaucher).	Exposición dialogada Diagnóstico temprano para prevenir daño neurológico (ej. PKU).	2 horas	0 horas
14	Aspectos Éticos y Legales Dilemas derivados del uso de tecnologías genéticas.	- Consentimiento informado en pruebas genéticas. - Cumplimiento de leyes (GDPR, GINA).	Exposición dialogada Balancear avances científicos con privacidad, autonomía y justicia	2 horas	0 horas
EXAMEN FINAL RETROALIMENTACIÓN					

RECURSOS DIDÁCTICOS EQUIPOS Y MATERIALES EDUCATIVOS

AUDIOVISUALES

Los recursos didácticos empleados son:

- Libros digitales
- Clases en línea
- Foros
- Chats
- Wikis
- Blog
- E-books
- Videos explicativos
- Organizadores visuales
- Presentaciones multimedia, entre otros.

EVALUACIÓN DEL APRENDIZAJE

En las asignaturas de la Unidad de Medicina, la modalidad de evaluación dependerá de los aspectos que se desee calificar:

Teoría:

- a) En asignaturas con unidades la nota de teoría se obtendrá promediando las notas de las evaluaciones teóricas con exámenes objetivos de alternativa múltiple. Con un mínimo de 40 preguntas por cada unidad y tendrán carácter cancelatorio.
- b) La nota de teoría debe ser mayor de 08 para habilitar el Examen de Aplazados.

Las preguntas de los exámenes teóricos serán elaboradas en base a la información proporcionada en las clases teóricas y de la bibliografía del curso.

DIRECTIVA DE EVALUACIÓN DE ESTUDIANTES DE PREGRADO (ENERO - 2025)

Art. 3.- Los alumnos tienen la obligación de mantener un rendimiento académico óptimo.

Art. 5.- La evaluación de las competencias incluye las dimensiones actitudinal, conceptual y procedimental, y es de carácter formativo, continuo y sumativo, estas procederán del contenido temático de la asignatura (bibliografía recomendada). Para su implementación se podrán utilizar exámenes virtuales, presenciales digitales, impresos, dictados, orales, EBOE Y ECOE. El tipo de evaluación será definido por el director de la unidad académica, responsable de la asignatura y el director del departamento académico.

Art. 6.-El alumno que supere el 30% de inasistencias de las actividades académicas, ya sean teoría, práctica y/o seminarios de manera individual, será considerado inhabilitado por inasistencias (IPI), y deberá figurar con nota CERO (00) en el promedio general final de la asignatura.

Art. 8.- Los porcentajes de los componentes a evaluar (teoría, seminario y práctica), en todos los casos, estarán consignados en los respectivos sílabos.

Art. 9.- La escala de calificación a usarse es única: vigesimal, de cero (0.00) a veinte (20.00). La nota mínima aprobatoria es ONCE (11.00). Al promediarse la nota final de la asignatura, se tomará en cuenta el medio (1/2) punto a favor del alumno.

Art. 11.- Al término de cada evaluación, se absolverán las consultas de los alumnos, de acuerdo con las directivas de evaluación de la Unidad.

Art. 12.- El alumno para ser evaluado, debe estar debidamente matriculado. Si el alumno pierde una evaluación por no cumplir las condiciones para estar matriculado, no podrá recuperar su evaluación y tendrá la nota de cero (0.00).

Art. 13.- Establecidos los cronogramas de las Actividades Académicas, los exámenes parciales, finales, rezagados y de aplazados se cumplirán en las fechas programadas. De no ser así, se notificará con la debida anticipación a través de la plataforma virtual.

La evaluación es permanente, flexible, sistemática, objetiva y participativa antes durante y después del aprendizaje. La evaluación de los alumnos será de carácter permanente como lo establece el Reglamento de Evaluación FMH-USMP durante el desarrollo de las Conferencias, Discusión de casos clínicos

De acuerdo al Reglamento de Procedimiento Disciplinario RR.010-2019. Art 9.-Infracciones y sanciones.

De conformidad con el **artículo 118 del Reglamento General**, las infracciones en las que incurren los alumnos serán pasibles de las sanciones de amonestación escrita, separación temporal y separación definitiva, Según el caso. Las faltas leves serán sancionadas con una amonestación escrita; las faltas graves con suspensión temporal de hasta dos semestres académicos; las faltas graves con separación definitiva. **(a) constituyen faltas graves las siguientes conductas:** **9.** Copiar en los exámenes o prácticas, valiéndose de cualquier medio o recurso; permitir que otros copien el propio examen o práctica; brindar las respuestas a las preguntas del examen, en el interior o desde fuera del aula. El profesor calificará con 00 a los partícipes, sin perjuicio de la sanción disciplinaria que corresponda. **10.** Portar celulares u otros dispositivos electrónicos como tablets. USB, audífonos u otros similares durante cualquier tipo de evaluación, sea está impresa, virtual u oral; así como cámaras fotográficas. **11.** Realizar grabaciones de voz o video a cualquier docente o autoridades de la Universidad sin su consentimiento.

Bibliografía para el Curso de Genética Médica

1. **Thompson & Thompson Genetics in Medicine**
Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF.
10.^a edición. Elsevier, 2021.
<https://www.elsevier.com/books/thompson-and-thompson-genetics-in-medicine/nussbaum/978-0-323-67271-2>
2. **Medical Genetics**
Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White PC.
6.^a edición. Elsevier, 2019.
<https://www.elsevier.com/books/medical-genetics/jorde/978-0-323-54976-2>
3. **Principles of Medical Genetics and Genomics**
Tom Strachan, Judith Goodship, Patrick Chinnery.
4.^a edición. Oxford University Press, 2022.
<https://global.oup.com/academic/product/human-molecular-genetics-9780815345890>
4. **Genética clínica.**
Ruíz, Victoria Del Castillo; Hernández, Rafael Dulijh Uranga; De La Rosa, Gildardo F. Zafra. Editorial El Manual Moderno, 2019.
5. **Human Molecular Genetics**
Tom Strachan, Andrew Read.
5.^a edición. Garland Science, 2018.
<https://www.routledge.com/Human-Molecular-Genetics/Strachan-Read/p/book/9780815345890>

6. **Genética médica**
Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad.
5.ª edición en español. Elsevier España, 2020.
7. **Genética Humana y Molecular**
Jorge Yunis, Margarita Yunis.
Editorial Médica Panamericana, 2019.
<https://www.medicapanamericana.com>
8. **Genómica y Medicina de Precisión**
Geoffrey S. Ginsburg, Huntington F. Willard.
Elsevier, 2021.
9. **Genética Clínica**
Reed E. Pyeritz, Bruce R. Korf.
McGraw-Hill Education / Lange, 2018.
10. **Manual de Genética Médica**
Juan Ramón Lacadena Calero.
Díaz de Santos, 2019.
11. **Genética: Un enfoque conceptual**
Benjamin A. Pierce.
6.ª edición. Macmillan Learning, 2018.
12. Home - DynaMed