



FACULTAD DE MEDICINA ASIGNATURA

GENÉTICA MÉDICA

DATOS GENERALES

1. Departamento Académico:	Medicina Humana
2. Unidad Académica:	Medicina
3. Programa académico:	Medicina humana
4. Semestre Académico:	XI
5. Tipo de Asignatura:	Especialidad
6. Modalidad de Asignatura:	Semipresencial
7. Código SAP:	10621111020
8. Año/Ciclo	2026-I
9. Créditos	2
10. Cantidad de horas:	Teoría (32) Práctica (0) Total horas (32)
11. Teoría lectiva presencial:	16 horas
12. Teoría lectiva a distancia:	16 horas
13. Requisitos	: Especialidades quirúrgicas
14. Docentes:	Dra. Milagros Dueñas Roque (Jefa de asignatura)

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

1. Respeto al ser humano, reconocimiento de sus derechos y deberes.
2. Búsqueda de la verdad.
3. 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					
UNIDAD I: FUNDAMENTOS Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO Capacidad: Comprender mecanismos de herencia, patrones y herramientas diagnósticas básicas (pedigríes, cariotipos, GWAS).					
TEMA	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	CONTENIDOS PROCEDIMENTALES	ACTIVIDADES	HORAS LECTIVAS	
				TEORÍA	PRÁCTICA
1	Introducción a la Genética Médica. 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
UNIDAD II: APLICACIONES CLÍNICAS Y AVANCES Capacidad: Aplicar genética en tratamientos personalizados, screening y dilemas éticos (NGS, CRISPR, NIPT).					
8	Diagnóstico Genética Molecular Técnicas para detectar mutaciones a nivel de ADN/ARN. Metilación. Semana de la Salud Mental	- 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
PRIMER EXAMEN (1 HORA)					
RETROALIMENTACIÓN (1 HORA)					
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
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
2DA EVALUACIÓN FORMATIVA (1HORA)					

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 (1 Hora) RETROALIMENTACIÓN (1 hora)					

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

Según Directiva de Evaluación de Estudiantes de Pregrado, aprobada por Resolución Decanal N° 0252-2026-D-FMH-USMP

Art. 18.-

La evaluación de las asignaturas consta de dos componentes:

a) Teoría: que se evalúa mediante dos exámenes de alternativas múltiples (parcial y final) con un mínimo de 40 preguntas con excepción de las asignaturas con 2 créditos o menos y las que requieren aplicación de ejercicios (matemáticas y bioestadística). Dependiendo del contenido algunas asignaturas podrán aplicar tres o más exámenes de 40 preguntas.

b) Práctica: constituido por los calificativos obtenidos en la evaluación continua de las actividades programadas en cada asignatura.

c) En las asignaturas de ciencias básicas este calificativo es el promedio de lo obtenido en seminario y en práctica con un peso de 60% y 40% respectivamente.

d) En las asignaturas del área clínico-quirúrgica la teoría corresponde al 40% y la práctica el 60%. La práctica se pondera de la siguiente manera:

- (a) simulación (10%),
- (b) hospital (40%),
- (c) caso clínico (20%),
- (d) revistas de revistas (10%),
- (e) Seminarios (20%).

En caso que la asignatura no tenga simulación, la nota de hospital pasa a 50%. Para obtener el promedio de práctica todos los componentes deben estar aprobados de lo contrario obtendrán el calificativo de 10.

En la asignatura de Emergencias Médicas y Toxicológicas y Casos Clínicos Quirúrgico, los porcentajes se estipulan en el silabo.

Art. 19

Para obtener el calificativo aprobatorio en cualquiera de las asignaturas (ONCE o más) es necesario:

- a) Tener promedio de 11 o más en los calificativos de teoría.
- b) En las asignaturas con componente de practica debe tener promedio aprobatorio de 11 o más.
- c) Haber cumplido con el porcentaje mínimo de asistencias.

Art. 20

El medio punto a favor sólo es aplicable al obtener el calificativo final aprobatorio (ONCE o más).

Las asignaturas que solo tienen el componente teórico la nota final es el promedio aritmético de los exámenes teóricos.

Las asignaturas que solo tienen el componente práctico la nota final será el promedio aritmético

de la evaluación continua.

Art.23

La evaluación de rezagados procede de acuerdo con el Cap. III Art. 4 de las Normas Generales de esta Directiva y al artículo 25 del capítulo V del Reglamento de Evaluación del Aprendizaje.

El alumno solo puede rendir un examen de rezagados de teoría por asignatura.

Este se efectuará dentro de los 2 días hábiles a la fecha en que se efectuó el examen de la asignatura (parcial ó final) y es requisito que el alumno no haya superado el porcentaje de inasistencias por asignatura (Art. 6).

No procede examen de rezagados para el examen de aplazados, ni para las evaluaciones de componente práctico. (Art .26 Reglamento de evaluación del aprendizaje USMP). Situaciones especiales serán evaluadas por el Comité Académico.

Art. 25

El examen de aplazados es el que se aplica a los alumnos que estén desaprobados en el calificativo final y que cumplan con los siguientes requisitos: Haber desaprobado máximo 2 asignaturas en el semestre. Tener un calificativo desaprobatorio en el promedio del componente de teoría de 08 o más. Haber aprobado el componente práctico de la asignatura que la tuviera. Haber cumplido con el porcentaje de asistencia. No se programan exámenes de aplazados en: Las asignaturas que solo tienen componente práctico. Las asignaturas que se brindan en las Sesiones Académicas de Verano y de invierno. La nota mínima aprobatoria del aplazado es 11 (ONCE).

Bibliografía para el Curso de Genética Médica CORREGIR MODELO VANCOUVER

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.**
Ruiz, 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