



FACULTAD DE MEDICINA
SILABO DE GENÉTICA MÉDICA

I. 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-II
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)

II. 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.

III. RESULTADOS DE APRENDIZAJE

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.

IV. PROGRAMACIÓN DE CONTENIDO

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.	3 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.	3 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 RETROALIMENTACIÓN					
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.	- 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
EXAMEN PARCIAL					
RETROALIMENTACIÓN					
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.	3 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 antidepressivos. - HLA-B*57:01 antes de abacavir.	Exposición dialogada Prevenir reacciones adversas y optimizar dosis basadas en genotipos.	3 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 EVALUACION FORMATIVA RETROALIMENTACIÓN					
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					

V. RECURSOS DIDÁCTICOS

Los recursos didácticos empleados son:

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

VI. 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.

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).

VII. BIBLIOGRAFÍA

Bibliografía para el Curso de Genética Médica

- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 10th ed. Philadelphia: Elsevier; 2021. Available from: <https://www.elsevier.com/books/thompson-and-thompson-genetics-in-medicine/nussbaum/978-0-323-67271-2>
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Medical Genetics. 6th ed. Philadelphia: Elsevier; 2019. Available from: <https://www.elsevier.com/books/medical-genetics/jorde/978-0-323-54976-2>
- Strachan T, Goodship J, Chinnery P. Principles of Medical Genetics and Genomics. 1st ed. New York: Oxford University Press; 2022. Available from: <https://global.oup.com/academic/product/human-molecular-genetics-9780815345890>
- Del Castillo Ruiz V, Dulijh Uranga Hernández R, Zafra De La Rosa GF. Genética clínica. México: El Manual Moderno; 2019.
- Strachan T, Read A. Human Molecular Genetics. 12th ed. New York: Garland Science; 2018. Available from: <https://www.routledge.com/Human-Molecular-Genetics/Strachan-Read/p/book/9780815345890>
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 10th ed. Philadelphia: Elsevier; 2021. Available from: <https://www.elsevier.com/books/thompson-and-thompson-genetics-in-medicine/nussbaum/978-0-323-67271-2>
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Genética médica. 5th ed. Madrid: Elsevier España; 2020.
- Yunis J, Yunis M. Genética Humana y Molecular. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2019. Available from: <https://www.medicapanamericana.com/>
- Ginsburg GS, Willard HF. Genómica y Medicina de Precisión. Philadelphia: Elsevier; 2021.
- Pyeritz RE, Korf BR. Genética Clínica. New York: McGraw-Hill Education / Lange; 2018.
- Lacadena Calero JR. Manual de Genética Médica. Madrid: Díaz de Santos; 2019.
- Pierce BA. Genética: Un enfoque conceptual. 1st ed. New York: Macmillan Learning; 2018.