



PROGRAMA DE ESTUDIO

1. IDENTIFICACIÓN

1.1. Carrera: Medicina

1.2. Curso: 1º

1.3. Asignatura: Genética

1.4. Modalidad: Semestral

1.5. Carga Horaria: 36 horas **Teórica:** 36 horas **Práctica:** No aplica

2. OBJETIVO GENERAL DE LA CARRERA

Ofrecer una Educación Superior de calidad para la formación humanista de profesionales de la salud que puedan responder en forma creativa e innovadora a las demandas de la sociedad basados en el conocimiento científico.

3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS DE LA CARRERA

- a. Ofrecer una educación superior de calidad para la formación de profesionales de la salud.
- b. Responder a las demandas formativas en relación con las políticas públicas en salud del país y la región.
- c. Contribuir a la generación de conocimiento científico desde la investigación, la innovación y el desarrollo de las tecnologías en el ámbito de la salud.
- d. Brindar oportunidades de crecimiento personal y comunitario en el marco de un enfoque ético y humanista.
- e. Desarrollar propuestas que tiendan a estimular el pensamiento crítico, creativo y proactivo que requiere hoy el diálogo profesional con los avances de las ciencias y las problemáticas sociales emergentes.
- f. Fortalecer una comunidad académica multidisciplinaria, capaz de incorporar en sus ámbitos de trabajo, los principios fundamentales del conocimiento científico y el respeto al ser humano, comprometiéndose con la mejora de la calidad de vida de las personas del país y la región.
- g. Aportar alternativas de solución a la problemática de salud que afectan a la sociedad, tanto a nivel local como regional.
- h. Adecuar a la realidad específica de cada individuo y grupo, estrategias y acciones que permitan a la carrera hacer efectivo su compromiso con los derechos de las personas, la diversidad y la igualdad de oportunidades para todos, promoviendo la construcción de ambiente de respeto, libre de discriminación y violencia de cualquier tipo.

4. PERFIL DE EGRESO DE LA CARRERA

Al finalizar la carrera de medicina de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Sudamericana, según su visión, misión, objetivos y de acuerdo con las normativas vigentes, se espera que los profesionales médicos sean capaces de:

- a. Demostrar compromiso con la calidad de la atención médica tanto en la prevención, en el diagnóstico como en la conducta terapéutica, la rehabilitación del paciente y la posterior valoración de su práctica clínica.
- b. Comunicarse en forma adecuada, en las lenguas oficiales y extranjeras con los colegas y pacientes, en los contextos locales y regionales donde se trabaja, enfatizando el vínculo respetuoso con el paciente en la atención primaria de la salud, en sintonía con los lineamientos internacionales en materia de calidad de vida para todos y todas.

- c. Utilizar eficientemente las tecnologías y la información en el contexto médico; formulando, gestionando o participando en proyectos multidisciplinarios e innovadores de investigación, que respeten los principios bioéticos y signifiquen un aporte al conocimiento científico.
- d. Ajustar su conducta a una visión humanista e integral de los seres humanos, respetando los derechos de los pacientes, los principios éticos y legales en la práctica de la medicina; así como la diversidad y multiculturalidad; promoviendo la preservación del medio ambiente y la calidad de vida, con equidad para todos y todas.
- e. Pensar críticamente, considerando y analizando, en forma adecuada, los multivariados factores que intervienen en el proceso salud – enfermedad; proponiendo intervenciones que contemplen tanto los avances de las ciencias como las diversas problemáticas emergentes, en un país y una región en constante transformación.
- f. Trabajar profesionalmente en equipos multidisciplinarios, comprometidos con la calidad de vida de las personas, que generan prácticas y visiones de la medicina, acordes con los avances de la ciencia y el enfoque de derecho a la salud.
- g. Trabajar efectivamente en los sistemas de salud, locales y regionales; aportando alternativas de solución a las problemáticas vinculadas, especialmente, con los principios de promoción de la salud y prevención de enfermedades en el país y la región.

5. CONTRIBUCIÓN DE LA ASIGNATURA AL PERFIL DE EGRESO

- a. Demostrar compromiso con la calidad de la atención médica tanto en la prevención, en el diagnóstico como en la conducta terapéutica, la rehabilitación del paciente y la posterior valoración de su práctica clínica.

6. CONTRIBUCIÓN DE LA ASIGNATURA A LOS OBJETIVOS DE LA CARRERA

- a. Demostrar compromiso con la calidad de la atención médica tanto en la prevención, en el diagnóstico como en la conducta terapéutica, la rehabilitación del paciente y la posterior valoración de su práctica clínica.
- b. Responder a las demandas formativas con relación a las políticas públicas en salud del país y la región.

7. FUNDAMENTACIÓN

La Genética es una rama de la biología que estudia como los caracteres hereditarios se transmiten de padres a hijos. Es la ciencia que estudia la herencia biológica, pero no se limita únicamente a un área específico, siendo una ciencia transversal que entra a tallar en las diferentes biotecnologías y que se involucra en campos tan dispares como el médico, el ambiental o el industrial, entre otros.

Esta materia tiene el propósito proveer a los estudiantes conocimientos básicos generales de la Genética Médica que es una especialidad médico-sanitaria que aplica los conocimientos de la genética a la práctica médica, ocupándose de las enfermedades de origen genético, incluyendo patologías hereditarias de la especie humana.

El campo de acción de la GM son los individuos afectados por enfermedades genéticas y sus familias, incluyendo los aspectos diagnósticos (clínicos y de laboratorio), pronósticos, preventivos y de tratamiento de las distintas patologías, así como los aspectos éticos, legales y sociales de la genética. Las acciones abarcan no sólo desde la etapa preconcepcional hasta el fallecimiento del individuo, sino también el seguimiento intergeneracional.

El futuro de la genética en la salud pública pasa por el desarrollo de estudios genéticos, servicios de prevención y promoción de la salud, evaluación y seguimiento de individuos y familias de riesgo; todo ello en el contexto de la ética profesional, asumiendo la responsabilidad de proteger los datos y velar por mantener el derecho individual de la información genética.

8. OBJETIVOS GENERALES

- a. Aplicar los conocimientos en el estudio de individuos afectados por enfermedades genéticas y sus familias, incluyendo los aspectos diagnósticos, pronósticos, preventivos y de tratamiento de las distintas patologías, así como los aspectos éticos, legales y sociales de la genética.
- b. Reconocer las implicaciones médicas, éticas y psicológicas que intervienen en el estudio y análisis del genoma humano y la información que puede proveer.
- c. Promover el desarrollo de la investigación científica y la extensión universitaria que permitirán la producción de conocimientos en el área de la Genética, favoreciendo el pensamiento ético y autónomo como condición para el aprendizaje y ejercicio de la medicina en beneficio de la humanidad.
- d. Desarrollar habilidades y actitudes para el trabajo en equipo en un contexto ético y profesional.

9. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Conocer el origen y la evolución de la genética.
- b. Definir las características de las variaciones genéticas del desarrollo que originan la diversidad individual.
- c. Caracterizar y clasificar los errores innatos o hereditarios del metabolismo.
- d. Analizar y diagnosticar los disturbios genéticos de la hemoglobina.
- e. Investigar el beneficio del uso de la tecnología en la reproducción humana.
- f. Reconocer la estructura y función de los genes y cromosomas.
- g. Identificar los mecanismos y componentes genéticos que causan o predisponen las enfermedades genéticas humanas.
- h. Reconocer las diferentes categorías de genes y los mecanismos de acción del cáncer en humanos.
- i. Determinar los cromosomas sexuales, su incidencia en el sexo del ser humano y sus anomalías.
- j. Destacar las prácticas profesionales del asesoramiento genético.
- k. Reconocer la importancia de la prueba Genética en el diagnóstico pre-natal.
- l. Definir la organización y estructura de la inmunoglobulina y su incidencia en la compatibilidad de los tejidos.
- m. Estudiar y comparar los grupos sanguíneos y su patrón de herencia.
- n. Reconocer los fundamentos de la herencia multifactorial, apoyados en estudios clínicos y laboratoriales a fin de realizar un diagnóstico objetivo y profesional a las patologías de origen genético.
- o. Manejar responsablemente la información genética, reconociendo las implicancias de los aspectos sociales, legales y éticos a fin de no dañar la moral de las personas o sus familias.

10. CONTENIDO

CONTENIDO	
UNIDAD	CONTENIDOS ESPECIFICOS DE LA UNIDAD
I. INTRODUCCIÓN	<ol style="list-style-type: none">1. Histórico de la genética2. La variabilidad Genética: origen y detección3. El material genético y su identificación: experimentos clásicos, Interacciones de los genes con el ambiente4. Conceptos básicos utilizados en Genética, Hereditariidad y transmisión de la información genética5. Mendel y su importancia para la Genética
II. ERRORES HEREDITARIOS DEL METABOLISMO	<ol style="list-style-type: none">1. Conceptos, clasificaciones, diagnóstico.

III. DISTÚRBIOS GENÉTICOS DE LA HEMOGLOBINA	1. Aspectos conceptuales, Mutaciones involucrando la síntesis de la hemoglobina, hemoglobinopatías y talasemias 2. Diagnóstico de los disturbios genéticos de la hemoglobina
IV. REPRODUCCION HUMANA	1. Contextualización histórica, aspectos conceptuales, tecnologías en la reproducción humana 2. Reproducción humana asistida 3. Células tronco
V. LAS BASES CROMOSOMICAS DE LA HEREDITARIEDAD	1. Los cromosomas Humanos 2. Estructura y función de los genes y cromosomas 3. Nociones básicas de la citogenética: tecnología, nomenclatura y cariotipo
VI. ALTERACIONES CROMOSOMICAS	1. Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales 2. Alteraciones cromosómicas y fenotipos clínicos 3. Alteraciones cromosómicas y el cáncer
VII. HERENCIA Y SEXO	1. Los cromosomas sexuales, determinación del sexo en los humanos 2. Los cromosomas sexuales y sus anomalías
VIII. ACONSEJAMIENTO GENÉTICO	1. Recomendaciones
IX. DIAGNÓSTICO PRÉ – NATAL	1. Test Genéticos
2. INMUNOGENÉTICA	1. Organización y estructura de la Inmunoglobulina
2. GRUPOS SANGUÍNEOS	1. Sistema ABO
2. HERENCIA MULTIFACTORIAL	1. Fundamentos de herencia multifactorial 2. Naturaleza y ambiente: los efectos de los genes y los efectos del ambiente y genética de enfermedades comunes: enfermedades neurodegenerativas, Parkinson, Alzheimer, Enfermedad inflamatoria crónica, hipocolesterolemia, diabetes mellitus, obesidad

11. METODOLOGIA DE LA ENSEÑANZA

11.1. Generalidades

Cada Asignatura de la Carrera de Medicina tiene su forma específica de desarrollar los contenidos propios del área del conocimiento, dicha forma es establecida por el docente en colaboración con la Coordinación Pedagógica, dentro de un enfoque participativo y dinámico de los procesos de enseñanza aprendizaje.

Existen criterios metodológicos comunes o transversales, que se sustentan en el Modelo Pedagógico Institucional y que, básicamente, en el ámbito de la Carrera de Medicina, se resumen en algunos lineamientos.

El proceso áulico está centrado en la persona, el alumno es responsable de su propio aprendizaje y al mismo tiempo desarrolla su autonomía e independencia. Esto permite que los estudiantes reconozcan qué y cómo aprenden; además de evaluar su propio aprendizaje en el contexto de sus necesidades y habilidades particulares, en este proceso de enseñanza-aprendizaje, el docente

actúa como guía, orientador y facilitador. Esta independencia no implica únicamente el aprendizaje individual, se complementa con aprendizaje entre pares, donde además de intercambiar conocimientos, desarrollan actitudes y valores que favorecen el trabajo cooperativo.

Las situaciones de aprendizaje que se proponen parten de estrategias didácticas que poseen objetivos claros, exigiendo al alumno participación a través de planteamientos, debates, opiniones, recreaciones o resolviendo situaciones problemáticas. En este sentido son también importantes las exposiciones magistrales, apoyadas por diferentes soportes tecnológicos, textos, fichas, medios físicos, etc.

Las estrategias de enseñanza-aprendizaje promueven la observación, la experimentación, la comparación y el diálogo entre pares, con la finalidad de fortalecer las conclusiones en los diferentes temas abordados, favoreciendo la autonomía, el pensamiento crítico y la responsabilidad social; además, de garantizar la inclusión de todos, de acuerdo con sus capacidades y ritmos de aprendizaje.

La investigación es una estrategia metodológica de suma importancia, es un componente transversal donde el análisis, la comprensión y descripción de teorías científicas se concretan en las prácticas supervisadas por el docente a fin recrear los aprendizajes significativos adquiridos, promoviendo la autonomía, el pensamiento crítico y la responsabilidad social del futuro profesional de la salud, desarrollando propuestas válidas en la resolución de problemas reales e innovando dentro de parámetros científicos y éticos, priorizando la vida del ser humano y velando por su entorno saludable.

11.2. Investigación y Extensión Universitaria

Esta materia comparte con las otras asignaturas de la Carrera de Medicina el propósito pedagógico de exponer progresivamente a los estudiantes a la experiencia de conocer, analizar, comprender y discutir, utilizando herramientas generales de la investigación científica en el ámbito formativo de la salud y desarrollando en la práctica cotidiana el hábito de comprender la realidad desde la óptica científica. La investigación es un proceso de búsqueda de la explicación y comprensión de sucesos, procesos y fenómenos.

En esta asignatura del primer curso se les propone a los estudiantes la redacción científica, brindándoles vocabularios específicos del área de la ciencia que comprende esta materia dentro de la malla curricular. La investigación científica, es la búsqueda de conocimientos o de soluciones a problemas de carácter científico y se debe caracterizar por ser sistemático, organizado y objetivo. Las investigaciones se inician a partir de alguna dificultad o curiosidad en una situación práctica o teórica. Para verificar y confirmar si un enunciado es válido a su objeto de estudio, se requiere de diferentes métodos y técnicas, entre ellos están la observación y la experimentación.

Los estudiantes-investigadores, dentro de este marco introductorio a la ciencia, usarán en el desarrollo de los contenidos de la materia, herramientas de investigación vinculadas a la recogida y sistematización de información en salud a partir de la lectura de textos científicos referidos a la medicina; además, de profundizar y ampliar los conocimientos de la realidad social, a fin de analizarla de una manera crítica y objetiva para proponer soluciones a situaciones problemáticas referidas a la salud de la población, a partir de la aplicación de la teoría con las prácticas supervisadas por el docente.

Estas herramientas se usarán, según la propuesta curricular de la materia, en la producción de trabajos sociales, trabajos prácticos cooperativos, trabajos individuales, ensayos, simulaciones, recreaciones, estudio y análisis de contenidos o evaluaciones, teniendo como parámetro la pertinencia del método científico, en relación con la propuesta didáctica del docente.

La extensión universitaria es un espacio de aprendizaje válido para concretar la teoría o investigaciones inherente a la materia, esta actividad extracurricular debe trascender las salas de clases, y responder a un previo diagnóstico de la salud comunitaria, para el efecto se propone un trabajo en equipo, trabajo cooperativo, donde se integran más de una materia, es un trabajo interdisciplinario cuyo principal objetivo es la prevención.

Los resultados pretendidos deben ser satisfactorios y significativos, responder a los objetivos pretendidos, y, prioritariamente, favorecer la salud comunitaria, en contexto humano, profesional y ético.

12. CRITERIOS DE EVALUACIÓN Y PROMOCIÓN

12.1. Generalidades

En la Carrera de Medicina la evaluación del aprendizaje se entiende como un proceso holístico y sistemático en el que están implicados la Universidad Sudamericana (instancia que establece el sistema de evaluación); la Dirección Académica (acompaña el proceso por medio de la Evaluadora); los docentes (proponen, elaboran y aplican los instrumentos de evaluación) y, los estudiantes, que aportan resultados de aprendizaje e información sobre la calidad del proceso de aprendizaje.

El proceso de evaluación del aprendizaje propuesto por la Carrera se presenta de diferentes formas, según los objetivos propuestos en la materia, los contenidos desarrollados, la metodología utilizada por el docente y los estilos de aprendizaje de los alumnos. Así, se contemplan a lo largo de la cursada la aplicación de evaluaciones diagnósticas, formativas y sumativas. Además, de la heteroevaluación, se propician espacios para la autoevaluación y la coevaluación, modalidades que potencian tanto el aprendizaje autónomo como la corresponsabilidad pedagógica en la obtención de logros académicos de calidad.

Así, la evaluación, como proceso, no se da en un solo momento o por una sola vía, sino que recurre a una variedad de instrumentos, como las pruebas escritas, prácticas, y orales, el informe, la bitácora, el portafolio de evidencia, las observaciones, los esquemas, las rúbricas, y otros, reconociendo que cada técnica evaluativa debe responder al objetivo o aprendizaje pretendido teniendo en consideración los aprendizajes cognitivos, procedimentales y actitudinales, que permiten recabar evidencias sustantivas sobre la trayectoria formativa del futuro médico.

El proceso de evaluación contempla básicamente, momentos de síntesis y retroalimentación en base a los contenidos desarrollados o prácticas realizadas; además, de un momento de globalización o mirada retrospectiva amplia, donde las unidades desarrolladas son abordadas sistémicamente como un todo armónico. Estos momentos se complementan o enriquecen con la producción escrita de proyectos, investigaciones áulicas o trabajos monográficos de profundización temática. En el proceso de valoración, se incluye actividades de extensión universitaria que aportan evidencias válidas en la formación individual y/o grupal del futuro profesional de la salud.

12.2. Proceso de Evaluación

En esta materia semestral, la valoración del desempeño de los estudiantes se desarrolla de forma procesual y continua, sistematizado de la siguiente manera, estipulado en el Reglamento de Evaluación, en su carácter sumativo:

- a. 2 (dos) exámenes parciales, con un peso de 15% cada uno, que corresponden al 30% del porcentaje total.
- b. 1 (un) trabajo práctico donde se tiene en cuenta el desarrollo de áreas como investigación y extensión universitaria, que corresponde al 10% del porcentaje total.
- c. 1 (un) examen final que corresponde al 60% del porcentaje total.

Total general: 100%

Art. 34: El nivel de exigencia mínimo en el rendimiento de los estudiantes es del 60%.



13. BIBLIOGRAFÍA

13.1. Bibliografía Básica:

- a. Araceli Lantigua Cruz. Introducción a la Genética Medica. 2º. La Habana. Editorial Ciencias Médicas. 2011.
- b. Falconer, D. Mackay T. Introducción a la Genética Cuantitativa. Zaragoza. 4º Editorial Acribia. 2006.

13.2 Bibliografía Complementaria

- a. Griffiths, A. Miller, J. Suzuki, Lewontin, R. Gelbart, W. Introducción a Genética. 9º Ed. Rio de Janeiro. Guanabara Koogan. 2008.
- b. Pierce, B. Genética: Un Enfoque Conceptual. Rio de Janeiro. Editorial Guanabara Koogan. 2004.