

Programa del seminario optativo	Genética Humana
Área de formación	Temas Selectos de Enfermería
Clave	1004
Valor	4 Créditos
Duración	32 hrs.
Tipo de asignatura	Teórica
Prerrequisitos	Obstetricia I

Es indudable que las ciencias han evolucionados de manera vertiginosa durante las últimas décadas, y es por este motivo que cuando hacemos referencia a las ciencias Biológicas debemos de pensar en la Genética como parte primordial y básica de las mismas.

La Genética es una ciencia realmente joven. Es cierto que existen descripciones de padecimientos hereditarios desde tiempos remotos, sin embargo poco se conocía de la forma de transmisión de los mismos. No es sino hasta 1856 que Juan Gregorio Mendel realiza de transmisión de la mayoría de los caracteres; y en 1956, Tuyo y Levin descubrieron el número cromosómico de la especie humana. En la actualidad, ya se tienen mapeados en los cromosomas gran cantidad de genes.

La enfermera no puede estar al margen de la ciencia y su evolución, ya que los padecimientos genético no son tan raros como se piensa, y es personal de enfermería el que, en la mayoría de los casos, establece el primer contacto con el paciente, y por lo mismo debe esta capacitado para detectar estos padecimientos y poder guiar al paciente.

Existe una gran relación entre la Genética, principalmente la clínica, y todas las materias del plan de estudios. Así vemos que para poder comprender muchos aspectos de patología genética debemos tener conocimientos profundos, por ejemplo de anatomía y fisiología; por otro lado, en el curso de todas las patologías que se estudian observamos que en muchas existe una relación importante con la Genética, ya por causa directa o predisponente de las mismas.

En la actualidad ya no puede pensarse en trabajadores del área de la salud que no tengan conocimientos de Genética, ya que como se ha mencionado es básica para comprender patologías diversas, incluyendo en muchos casos aquellas enfermedades que no parecen retener relación con ésta, como son los padecimientos infecciosos por ejemplo poliomielitis.

Las unidades de este programa pretenden que el alumno se inicie en el ámbito de la Genética; así, las primeras unidades le muestran los conceptos básicos, para que, en las posteriores, aprenda a aplicarlos y pueda terminar integrando todos los conocimientos en la detección oportuna de patología para guiar a los pacientes hacia los mejores sitios de atención.

Debemos considerar, por último, que en muchos casos, y cada vez en más, existen posibilidades de diagnósticos oportunos, y tratamientos, incluso, prenatales. Es necesario, pues, conocer que existen diferentes riesgos, así como posibilidades, según sea el caso.

OBJETIVO GENERAL

Al finalizar el curso el estudiante estará capacitado para detectar indicadores de Patología Genética no se encuentra ajena a esta premisa y por lo mismo es necesario conocer sus bases bioquímicas.

UNIDAD I.- BASES BIOQUÍMICAS DE LA HERENCIA (3 horas)

Objetivo

El estudiante explicará las bases bioquímicas que rigen a la Genética.

Contenido:

- 1.1 Características del DNA
- 1.2 Síntesis de proteínas
- 1.3 Expresión genética
- 1.4 Tipos de genes; promotores, inductores, etc.

UNIDAD II.- CROMOSOMAS HUMANOS (3 horas)

Los cromosomas humanos son las estructuras que alojan a los genes. Su número y estructura son específicos para cada especie. Existen patologías por alteraciones tanto en su número como en su estructura.

Objetivo

Conocer el número y estructura de los cromosomas humanos, así como su función, para comprender posteriormente las patologías cromosómicas.

Contenido

- 2.1 Número cromosómico y clasificación de los cromosomas.
- 2.2 Ciclo molecular.
- 2.3 Mitosis.
- 2.4 Meiosis.

UNIDAD III.- HISTORIA CLÍNICA GENÉTICA (4 horas)

El recabar la mayor cantidad de datos posibles y revisar cuidadosamente a los pacientes siempre darán las pautas para poder llegar a un diagnóstico preciso, tanto clínico como genético, que será la base para posteriormente poder impartir un consejo genético.

Objetivo

Con base en la recopilación de datos importantes y la delineación fenotípica integrará un diagnóstico clínico.

Contenido

- 3.1 Ficha de identidad: nombre, edad, fecha de nacimiento, sexo, profesión, tipo de trabajo, residencia del propósito y de sus partes.
- 3.2 Antecedentes: HF, PP, PnP, perinatales, GO, consanguinidad.
- 3.3 Delineación del fenotipo: talla, peso, perímetro cefálico, brazada, medición de segmentos, formas de cráneo, características de cara, cuello, tronco y extremidades.
- 3.4 Elaboración del árbol genealógico.
- 3.5 Impresión diagnóstica. Estudios complementarios.
- 3.6 Etiología, (Mendeliana, multifactorial, cromosómica, otras).

UNIDAD IV.- CLASIFICACION DE LOS PADECIMIENTOS GENÉTICOS (7 horas)

Los padecimientos genéticos de acuerdo con la forma en que se heredan se clasifican en 4 grupos, que se explicarán detalladamente en esta unidad.

Objetivo

Identificar las características de cada uno de los grupos en que se clasifican los padecimientos genéticos para poder inferir a qué tipo de herencia se debe tal o cual padecimiento según sus características.

Contenido

- 4.1 Mendelianos: Leyes de Mendel, Hipótesis de Mary Lyon, HAD, HAR, Ligada al X, Ligada al Y.
- 4.2 Multifactoriales: características, umbral, curva, tendencia a la medida.
- 4.3 Cromosomopatías numéricas: nomosomías, trisomías, tetrasomías, etc.
 - Numéricas: nomosomías, trisomías, tetrasomías, etc.
 - Estructurales: deleciones, tranlocaciones, inversiones, isocromosomas, anillos.
 - Mosaicos.
- 4.4 Otras formas de herencias.
- 4.5. Ejemplos clínicos:
 - Mendelianos: Enfermedades de Von Recklinghausen, acondroplasia, cranesinostosis, albinismo, enfermedades metabólicas, sordera, distrofia muscular tipo Duchenne, displasia ectodérmica, hidrocefalia, raquitismo resistente a la Vitamina D, anemia de células falciformes.
 - Multifactoriales: LPH, luxación congénita de cadera, pie, bot, cardiopatías, padecimientos psiquiátricos, cardiopatías, padecimientos psiquiátricos, cardiopatía isquémicas, diabetes mellitus.
 - Cromosomopatías.
 - Autosomas: trisomía 13, 18, 21 y nomosomías parciales.
 - Cromosomas sexuales: anuploidías: 45, X; 47, XXY; 47, XXX.
 - Mosaicos

UNIDAD V.- TERATOGENESIS**(3 horas)**

El ser humano se encuentra inmerso en un medio ambiente del cual no puede extraerse. Por lo tanto existen situaciones agentes del mismo que influyen importantemente sobre sus embriogénesis.

Objetivo

Explicar las acciones de los diferentes teratógenos en las diversas etapas de la vida intrauterina.

Contenido

5.1 Que es un teratógeno.

5.2 Clasificación de los teratógenos:

- Físicos: radiaciones ionizantes, temperatura elevada.
- Químicos: medicamentos, plomo, mercurio, etc.
- Biológicos: TORCH, DX, paraclínico con determinaciones de Acs (IgG, IgM).
- Varicela
- Macroambiente: enfermedades sistémicas: diabetes, HTA, hipotiroidismo, epilepsia, fenilcetonuria.

UNIDAD VI.- ESTUDIOS PARACLÍNICOS**(3 horas)**

La Genética es una rama de la Biología que avanza rápidamente, y para la cual existen cada día más estudios paraclínicos que pueden realizarse para confirmar un diagnóstico clínico.

Objetivo

Describir los diferentes estudios paraclínicos con los que se cuenta, sus indicaciones y los datos que aportan.

Contenido

6.1 Prenatales: diagnóstico prenatal: cariotipo, vellosidades coriónicas para cariotipo o DNA, Rayos X.

6.2 Postnatales:

Rayos X TAC, RMN.

Tamiz metabólico: orina, sangre.

Cariotipo: sangre, periférica, médula ósea, otros tejidos.

Biología molecular, DNA: enzimas de restricción hibridización.

Determinación de enzimas, hormonas, etc.

UNIDAD VII.- ESTERILIDAD E INFERTILIDAD**(3 horas)**

Es el estudio de las pacientes ginecobstétricas existe un capítulo importante, relacionado con los problemas de la reproducción, que el licenciado en enfermería y obstetricia debe conocer, con el enfoque de un genetista.

Objetivo

Establecer diferencias entre la esterilidad y la infertilidad, y enlistar las causas de las mismas, así como su posible solución.

Contenido

- 7.1 Esterilidad
- 7.2 Infertilidad
- 7.3 Causas femeninas de esterilidad
- 7.4 Causas masculinas de esterilidad
- 7.5 Estudios genéticos que ayudan: espermatobioscopia, cariotipo.

UNIDAD VIII.- INMUNOGENÉTICA (2 horas)

Los integrantes de una población dada comparten ciertas características genéticas que cuando pueden ser determinadas se denominan marcadores genéticos que nos ayudan para los estudios de población, susceptibilidad, resistencia, etc.

Objetivo

Describir algunos marcadores genéticos y su utilidad en la clínica.

Contenido

- 8.1 Grupos sanguíneos. Factor Rh
- 8.2 Sistema mayor de histocompatibilidad
- 8.3 Regulación genética de las respuestas inmune

UNIDAD IX.- CONSEJO GENETICO (1hora)

La finalidad del estudio genético es el poder impartir un consejo genético lo mas acertado posible, donde pueda hablarse de diagnóstico clínico, diagnóstico genético, riesgo de repetición, evolución del padecimiento, posibilidad de tratamiento y rehabilitación, etc.

Objetivo

Explicar cómo se conforma un consejo genético; su importancia y cómo debe establecer la relación con el paciente.

Contenido

- 9.1 Definición de consejo genético y características del mismo.
- 9.2 Tipos de consejo genético: prospectivo, retrospectivo.
- 9.3 Relación con el paciente.

UNIDAD X .- ASPECTOS ÉTICOS DE LOS ESTUDIOS Y OPCIONES QUE SE OFRECEN EN LOS SERVICIOS DE GENETICA**(2 horas)**

Las posibilidades de la ciencia son cada día mayores y se ofrece a los pacientes gran cantidad de opciones que puedan encontrarse fuera de las leyes naturales, tales como aborto terapéutico, inseminación artificial, madres para el embarazo, etc.

Objetivo

Describir las leyes naturales de la herencia, razones que fundamentan su violación, así como las diferentes opciones que se ofrecen a los pacientes en los servicios de genética.

Contenido

10.1 Las leyes naturales y la vida humana

10.2 Aborto terapéutico.

10.3 Opciones que se ofrecen ante la esterilidad e infertilidad de causa genética y obstétrica.

- Inseminación artificial
- Fertilización in vitro.
- Alquiler de madres para el embarazo

UNIDAD XI.- PAPEL DE LA ENFERMERA DENTRO DEL CAMPO DE LA GENÉTICA (1 hora)

La enfermería dentro del equipo de salud es imprescindible. En el área de la genética su ayuda puede ser valiosa, se considera que los alumnos al terminar la carrera tienden a especializarse en la obstetricia y esta área está fuertemente vinculada con la genética, o como especialista en genética, siendo el eje de clínicas satélites de genética; o como cooperadores cercanos en las clínicas centrales.

Objetivo

Describir la organización de un servicio de genética y la participación de las licenciadas en enfermería y obstetricia en el mismo.

Contenido

11.1 Servicio de genética: cómo se conforma

11.2 Papel de Enfermería en 3er. Nivel dentro del servicio de genética

11.3 Dirección de una clínica periférica o satélite de genética (especialista)

- Detector y canalizador en:
- Otros servicios de especialidad: 3er. Nivel de embarazo, seguimiento de niño sano.

METODOLOGÍA DE ENSEÑANZA-APRENDIZAJE

Los alumnos expondrán algunos temas preparados con amplias revisiones bibliográficas, para observar posteriormente, casos clínicos a través de material fotográfico. Practicarán también la forma de recabar datos y la elaboración de árboles genealógicos, entre ellos historia clínica, capacitándolos para que puedan hacerlos frente a los pacientes.

CRITERIOS DE ACREDITACIÓN

El alumno acreditará el curso cuando sea capaz, en forma clínica principalmente, pero también con ayudas paraclínicas, de detectar al observar fotografías clínicas, características que puedan indicar alguna patología genética y tratar de deducir su posible etiología (mendeliana, multifactorial, etc).

BIBLIOGRAFÍA

- GUIZAR-VAZQUEZ, J., (1988) **Genética clínica**, 1° edic., Edit., El Manuel Moderno, México.
- BERGSMA, D. (1979) **Birt Defects copedium**, BDOAS, Marchs of Dimes, 1° Edit., USA.
- McKISICK, V., (1990) **Mendelian Inheritance in man**, 9° edic., Johns Hopkins University Press, Baltimore, USA.
- WATSON, J. Tooze, J., (1996) **DNA recombinant**, 1° edic., Scientific American; USA,.
- SMITH, D.W. (1989) **Reorganizable patterns of human malformations**, 4° edic. Edit. W.B. Saunders, Co Philadelphia, USA.
-