**UNIVERSIDAD TECNOLÓGICA DE PEREIRA**

**PROGRAMA DE ROTACIÓN DE GENÉTICA MÉDICA**

**IX SEMESTRE**

**CONOCIMIENTOS**

El futuro médico deberá reconocer en esta asignatura:

1 Tipos de herencia cromosómica, génica, multifactoriales, epigenética.

2 Cómo el reconocimiento de variaciones genéticas asociadas a enfermedades favorece la prevención, diagnóstico y tratamiento de las mismas,

3. La influencia de factores genéticos en el mantenimiento de la salud y la prevención de futuras enfermedades,

4. La contribución de factores medioambientales, culturales y de estilos de vida en la manifestación de enfermedades genéticas (Herencia multifactorial),

5. Los alcances de la información genética para la toma de decisiones de los consultantes (parejas, embarazadas, solicitantes, etc),

6. Reconocer las pruebas genéticas disponibles, sus indicaciones y alcances en la búsqueda de diagnósticos, de acuerdo a la condición o estado clínico en que se encuentre el paciente (preconcepcional, prenatal o perinatal),

7. En qué consiste el asesoramiento genético,

8. Los aspectos bioéticos, legales, socio-culturales, y personales relacionados con las pruebas genéticas, la consulta y las decisiones adoptadas dentro de la relación médico-usuario.

**HABILIDADES QUE DEBEN ADQUIRIR LOS MÉDICOS GENERALES**

1. Adquirir información oportuna, pertinente y procedente de la historia familiar genética,

2. Esclarecer conceptos básicos de probabilidad y de susceptibilidad a enfermedad, como la influencia de factores genéticos en el mantenimiento de la salud y el desarrollo de enfermedad

3. Uso adecuado de las nuevas plataformas disponibles en genética

4. Solicitud adecuada de pruebas genéticas

5. Interpretar las pruebas genéticas y explicar al usuario, su alcance, limitaciones, riesgos, y tiempo de obtención de los resultados

6. Asesorar desde el punto de vista médico-científico a pacientes y usuarios sin involucrar sus propios criterios y valores.

9. Educar a los usuarios sobre las diferentes consecuencias emocionales que ellos y/o los miembros de su familia podrían vivenciar con el asesoramiento genético.

10. Extremar la privacidad y confidencialidad de la información genética de los usuarios.

**COMPETENCIAS ALCANZADAS AL TERMINAR LA ROTACIÓN**

1. Sensibilidad sobre la información genética y la necesidad de asegurar privacidad y confidencialidad,
2. Reconocimiento de la importancia de educar y asesorar en aspectos genéticos de manera objetiva y sin coerción,
3. Personalizar la información y los servicios de acuerdo con las necesidades, cultura, conocimiento y lenguaje de los usuarios,
4. Respeto por los principios y derechos que les asiste a los usuarios que favorezcan una adecuada toma de decisiones,
5. Reconocer sus propias limitaciones en el dominio de la genética y la necesidad de formación y actualización permanente en la materia,
6. Identificar cuándo sus valores y prejuicios personales, éticos, sociales, culturales religiosos pueden afectar o interferir con la atención que se brinda a los usuarios.

**OBJETIVO GENERAL**

Capacitar al estudiante de medicina en la asesoría genética preconcepcional, prenatal y perinatal para la prevención, diagnóstico y manejo de enfermedades congénito-hereditarias.

**OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

**PRIMERA SEMANA:**

1. **Asesoramiento preconcepcional**

Capacitar al estudiante en la atención de pacientes en etapa preconcepcional para el análisis de antecedentes genéticos, personales y para la detección de riesgos ambientales que pueden afectar la reproducción humana.

Temas de revisión con el docente:

1. Generalidades de causas de defectos congénito hereditarios.
2. Revisión del origen de los defectos cromosómicos, meiosis.
3. Cariotipo.
4. Taller de asesoría preconcepcional: Enfoque para asesoría en síndrome de Down, en prevención de defectos del tubo neural, prevención de rubeola, estudio para toxoplasma. Asesoría por antecedente familiar de defecto congénito hereditario

**SEGUNDA SEMANA:**

1. **Asesoramiento prenatal**

Capacitar al estudiante en la atención de pacientes en etapa prenatal, para el análisis y detección de defectos congénito-hereditarios y para la prevención y detección de daños por exposición a agentes ambientales que pueden afectar el desarrollo y funcionamiento fetal.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ABORDAJE** | | |
| **Tamizaje** | No invasivos | Ecografía fetal |
| Duo o cuádruplo marcador bioquímico |
| **Detección**  **Procedimientos de diagnóstico** | Ecografía fetal  Cariotipo  Pruebas génicas  Diagnóstico infecciosas | Biopsia de vellosidades coriales  Amniocentesis |
| **Asesoramiento genético** | Conducta a tomar  Taller | Intervención correctiva, interrupción, Atención perinatal. |

**Temas de revisión con el docente:**

1. Revisión enfermedades génicas
2. Herencia génica autosómico dominante (Acondroplasia)
3. Herencia génica autosómico recesivo (Fibrosis quística)
4. Herencia ligada a sexo
5. Grupo sanguíneo ABO y Rh

**TERCERA SEMANA:**

1. **Diagnóstico perinatal**

Capacitar al estudiante en la atención del recién nacido con defectos congénito hereditarios para el diagnóstico clínico, su manejo inicial y la asesoría a la madre y familia.

**Temas de revisión con el docente:**

1. Revisión de defectos multifactoriales o complejos
2. Defectos del tubo neural
3. Cáncer de mama

En esta semana se lleva a cabo la realización del examen parcial de la rotación

**METODOLOGÍA**

1. **REVISIÓN DE PACIENTES**

El docente en conjunto con los estudiantes de la rotación de genética de ginecoobstetricia realiza revisión de pacientes, define ayudas diagnósticas, manejo y asesoría al paciente y a la familia sobre el origen de la patología, la evolución esperada y riesgo de recurrencia.

1. **TALLER DE ASESORÍA GENÉTICA**

Se simula atención clínica a partir de motivos de consulta preconcepcional, eventos clínicos

prevalentes prenatales y perinatales.

1. **REVISIÓN DE TEMAS**

Los estudiantes hacen revisión de la literatura sobre:

1. Conceptos básicos de herencia cromosómica, génica (dominante, recesiva, ligada al X), multifactorial, epigenética.
2. Temas Clínicos: Diagnóstico clínico, diagnóstico diferencial, pruebas diagnósticas genéticas, manejo, riesgo de recurrencia de los prototipos de patologías revisadas en consulta y taller.

**HORARIOS**

Jueves 8-12 y 2-6

Sede alterna: Laboratorio de Genética Médica Universidad Tecnológica de Pereira, Calle14 No. 23-41 sector Álamos.

**BIBLIOGRAFIA**

1. www.ghr.nlm.nih.gov
2. Elements of medical genetics, Emery.
3. Thompson & Thompson Genetics In Medicine. W.B. Saunders. Nussabaum., Mcinnes, Willard.
4. Nelson. Tratado de Pediatria .
5. Principles Of Internal Medicine: Harrison.
6. [www.Ncbi.nlm.nih.gov](http://www.Ncbi.nlm.nih.gov) (pubmed: para búsqueda general; OMIM: para búsqueda de trastornos mendelianos dominantes, recesivos y ligados al X (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>).
7. Oxford Medical London Database: Disponible para estudiantes.

**DOCENTES:**

**Julieta Henao Bonilla. MD. Genetista.**

**Gloria Hincapie López. MD. Bioquímica genética.**