



SILABO

I DATOS ADMINISTRATIVOS:

Asignatura:	EMBRIOLOGÍA Y GENÉTICA
Código:	MH-0305
Naturaleza:	Teórico/Práctico
Condición:	Obligatoria
Requisito(s):	Biología Celular y Molecular
Número de créditos:	5 (cinco)
Número de horas:	3 horas semanales de Teoría 4 horas semanales de Práctica
Semestre académico:	III
Docentes:	Dra. María del Carmen Castro Mujica (Coordinadora) Dr. Hugo Abarca Barriga Dr. Jorge La Serna Infantes
Correo institucional:	maria.castro@urp.edu.pe (Coordinadora)

II SUMILLA:

El Curso de **EMBRIOLOGÍA Y GENÉTICA** es de carácter teórico-práctico y brinda conocimientos básicos y actualizados sobre los cromosomas, alteraciones citogenéticas, el proceso de herencia, enfermedades con patrón de herencia mendeliana, herencia atípica, poligénica y multifactorial, permitiendo que el alumno comprenda los mecanismos de la herencia e interprete su influencia sobre el ser humano y las enfermedades genéticas. Se imparten conocimientos sobre el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético que incluye la prevención y manejo de las distintas entidades de etiología genética.

Se brindan conocimientos sobre los procesos de fecundación, implantación y desarrollo del embrión y feto a medida que transcurren las semanas de vida intrauterina. Se estudia la organogénesis y el desarrollo de los aparatos y sistemas del ser humano así como la morfología fetal normal y anormal, explicando las malformaciones congénitas y sus causas.

**El curso comprende de tres unidades:
Genética Médica, Embriología General y Embriología Especial.**

III COMPETENCIAS GENÉRICAS A LAS QUE CONTRIBUYE LA ASIGNATURA:

La asignatura apoya al logro de las siguientes competencias en el desarrollo del perfil profesional del médico cirujano:

1. Demuestra competencia en el campo de las Ciencias Morfológicas y dinámicas.
2. Posee conocimientos de las alteraciones anatomopatológicas, humorales y celulares que afectan a la persona enferma.
3. Aplica el análisis y la síntesis, la inducción y la deducción, y el enfoque sistémico, entre otros, como estrategias generales de adquisición del conocimiento.
4. Utiliza el pensamiento crítico, al analizar los diferentes contextos, fuentes de información y hechos de la realidad.
5. Aplica adecuadamente estrategias metacognitivas, lo que lo capacita para el aprendizaje autónomo para toda la vida (Aprender a aprender).
6. Evidencia en su actual coherencia con los principios éticos y con los valores de responsabilidad, honestidad, puntualidad, solidaridad, equidad y amor a la vida, así como la disciplina necesaria para un trato digno a los demás.
7. Posee sólida ética profesional y la cultiva en el desarrollo de sus actividades.
8. Ejerce la profesión con una adecuada formación bioética y deontológica.

IV COMPETENCIAS ESPECÍFICAS A LAS QUE CONTRIBUYE LA ASIGNATURA:

1. Definir, interpretar y analizar los conceptos básicos del desarrollo del ser humano en el seno materno, y el origen de las malformaciones más frecuentes.
2. Comprender los mecanismos de la herencia e interpretar su influencia en la presentación.
3. Comprender y aplicar la terminología biomédica en la práctica médica.
4. Interpretar el impacto que las enfermedades genéticas pueden tener en las familias y en la población, evaluar algunos dilemas éticos que se presentan en el manejo médico de los pacientes con enfermedades genéticas y valorar la importancia de la actitud del médico.
5. Comprender la importancia de la asesoría genética en relación al manejo y prevención.
6. Entender la trascendencia del diagnóstico genético y los dilemas éticos que se presentan. En el accionar médico de los pacientes con enfermedades genéticas.
7. Identificarse con los principios bioéticos que respaldan el respeto a la persona humana desde su inicio, es decir desde la concepción del ser humano y durante su desarrollo Embrionario y fetal.

V DESARROLLA EL COMPONENTE DE INVESTIGACIÓN:

La asignatura apoya al desarrollo de la investigación a través del análisis de casos genéticos aplicados a metodologías de diagnóstico citogenético y molecular.

VI LOGRO DE LA ASIGNATURA:

CLASES TEÓRICAS:

Se imparten clases interactivas con ayuda audiovisual.

Los alumnos asistirán al dictado de dichas clases en el horario programado.

El 30% de inasistencias a las clases teóricas, inhabilita al alumno a rendir el examen teórico correspondiente, colocándose la nota cero.

CLASES PRÁCTICAS:

Las clases prácticas se dividen en **laboratorio y seminario**.

Para las clases de laboratorio, el profesor dará una explicación al inicio de cada práctica, luego de la cual el alumno desarrollará los ejercicios y cuestionarios de la guía de prácticas y en aquellas prácticas en las que se presenten láminas de cortes histológicos al microscopio óptico, dibujará lo observado. Al inicio de la clase, se tomará una evaluación de lo realizado la clase de la semana anterior.

El 30% de inasistencias al laboratorio, inhabilita al alumno a rendir examen de laboratorio, colocándose la nota cero.

Para el desarrollo de los seminarios, se asignarán los temas con anticipación. Los alumnos adjuntarán un mapa conceptual sobre el tema antes del inicio de la clase que resuma la lectura correspondiente. El tema se desarrollará en clase mediante presentaciones de power point y participación activa de los alumnos. Al inicio de la clase, se tomará una evaluación del tema a realizar.

El 30% de inasistencias a los seminarios, inhabilita al alumno a dar el examen de seminario, colocándose la nota cero.

VII. PROGRAMACIÓN DE CONTENIDOS:

UNIDAD 1	GENÉTICA MÉDICA	
Logros de Aprendizaje	<ul style="list-style-type: none"> • Identificar las aplicaciones en el diagnóstico médico de los exámenes genéticos. • Identificar las alteraciones numéricas y estructurales de los cromosomas, responsables de enfermedades en el ser humano. • En base a los datos de una historia clínica construir un heredograma empleando la simbología adecuada e interpretarlo. • Aplicar las leyes de la herencia Mendeliana en el análisis de casos, elaborar una tabla de Punnet y solucionar problemas de cálculo de riesgo de recurrencia de enfermedades genéticas. 	
Temas	Actividades	Semana
<ol style="list-style-type: none"> 1. Genética Médica. Historia e impacto de la genética en la medicina. Genoma humano. El código genético. 2. Epigenética. Regulación de la expresión génica. 3. Diagnóstico genético. 	<p>Laboratorio: Revisión de la guía de prácticas.</p> <p>Seminario: Explicación de la metodología y distribución de temas de seminario.</p>	<p style="text-align: center;">1</p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Cromosomas humanos. 2. Métodos de análisis de los cromosomas: Cariotipo, CGH. 3. Variantes en el número de copias (CNVs) 4. Anomalías numéricas y estructurales de los cromosomas. Cuadros clínicos más frecuentes. 	<p>Laboratorio 1: Correlación genotipo-fenotipo – parte 1 Identificar CNVs, número de genes y correlación genotipo-fenotipo.</p> <p>Seminario 1: Aplicaciones médicas de la citogenética: Cariotipo, CGH Exposición de los temas y evaluación.</p>	<p style="text-align: center;">2</p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Heredograma o árbol genealógico. 2. Herencia monogénica o Mendeliana. 3. Enfermedades de herencia monogénica más frecuentes. 4. Aplicación del Secuenciamiento génico en enfermedades monogénicas. 	<p>Laboratorio 2: Correlación genotipo-fenotipo – parte 2 Identificar variantes, patrón de herencia y correlación genotipo-fenotipo.</p> <p>Seminario 2: Inactivación del cromosomas X Exposición de los temas y evaluación.</p>	<p style="text-align: center;">3</p>
<ol style="list-style-type: none"> 1. Herencia poligénica y Herencia multifactorial. 2. Heredabilidad. Cálculo de riesgo. 3. Herencia atípica: Alelos múltiples y rasgos complejos. Anticipación. Expansión de tripletes. 4. Mosaicismo. Disomía uniparental. Impronta genómica. 5. Herencia mitocondrial. 	<p>Laboratorio 3: Árbol genealógico y cálculo de riesgo. Desarrollar los ejercicios de la guía de prácticas.</p> <p>Seminario 3: Genes NF1, CFTR, GLA de herencia monogénica. Exposición de los temas y evaluación.</p>	<p style="text-align: center;">4</p>

<ol style="list-style-type: none"> 1. Genética bioquímica. 2. Errores innatos del metabolismo. 	<p>Laboratorio 4: Casos clínicos de Errores innatos del metabolismo Desarrollar los ejercicios de la guía de prácticas.</p> <p>Seminario 4: Errores innatos del metabolismo. Exposición de los temas y evaluación.</p>	5
<ol style="list-style-type: none"> 1. Genética del cáncer. Oncogenes, genes supresores de tumores y genes reparadores del ADN. 2. Principales síndromes hereditarios de predisposición al cáncer. Asesoría genética en cáncer. 	<p>Laboratorio 5: Casos clínicos de cáncer hereditario Análisis de casos clínicos y desarrollar los ejercicios de la guía de prácticas.</p> <p>Seminario 5: Bases moleculares del cáncer hereditario Exposición de los temas y evaluación.</p>	6
<p>PRIMER EXAMEN PARCIAL DE TEORÍA (Primera Unidad: Genética Médica)</p>	<p>Examen parcial de Laboratorio (Primera Unidad: Genética Médica) Examen parcial de Seminario (Primera Unidad: Genética Médica)</p>	7

UNIDAD 2	EMBRIOLOGÍA GENERAL	
Logros de Aprendizaje	<ul style="list-style-type: none"> • Conocer el ciclo sexual del ser humano, tanto masculino como femenino. • Conocer el desarrollo del embrión humano semana a semana desde la fecundación hasta el final de la vida embrionaria. • Conocer el desarrollo del ser humano durante la etapa fetal hasta el final de la vida intrauterina. • Conocer la organogénesis de los distintos aparatos y sistemas del ser humano. • Identificar los mecanismos de producción de las anomalías congénitas. • Identificar los mecanismos de acción de los agentes teratógenos. 	
Temas	Actividades	Semana
<ol style="list-style-type: none"> 1. Biología del desarrollo: Conceptos básicos de la señalización molecular en el desarrollo. 2. Desarrollo embrionario de la 1ra a la 3ra semana. 3. Segmentación del cigoto. Formación del blastocisto. 4. Implantación. Gastrulación. Neurulación. 	<p>Laboratorio 6: Gonádas masculinas El alumno observa y dibuja láminas histológicas de las gónadas masculinas de niño y adulto. Desarrollo del cuestionario de la guía de prácticas.</p> <p>Seminario 6: Bases genéticas de la infertilidad masculina y femenina. Exposición de los temas y evaluación.</p>	8

<ol style="list-style-type: none"> 1. Desarrollo embrionario temprano 2. Organogénesis: de la 4ta a la 8va semana. 3. Derivados de las capas germinativas. 4. Desarrollo placentario. Cordón umbilical. 5. Amnios y líquido amniótico. 	<p>Laboratorio 7: Gónadas femeninas El alumno observa y dibuja láminas histológicas de las gónadas femeninas de niña y adulta.</p> <p>Seminario 7: Bases celulares de la embriogénesis Exposición de los temas y evaluación.</p>	9
<ol style="list-style-type: none"> 1. Dismorfología. Definición y clasificación de los defectos congénitos. Causas genéticas de las malformaciones. Teratógenos. 2. Problemas éticos y legales en genética. 	<p>Laboratorio 8: Placenta humana El alumno observa y dibuja la macroscopía y microscopía placentaria.</p> <p>Seminario 8: Diagnóstico prenatal no invasivo Exposición de los temas y evaluación.</p>	10
<p>SEGUNDO EXAMEN PARCIAL DE TEORÍA (Segunda Unidad: Embriología General)</p>	<p>Examen parcial de Laboratorio (Segunda Unidad: Embriología General) Examen parcial de Seminario (Segunda Unidad: Embriología General)</p>	11

UNIDAD 3	EMBRIOLOGÍA ESPECIAL	
Temas	Actividades	Semana
<ol style="list-style-type: none"> 1. Embriología del Sistema Nervioso Central. 2. Embriología del desarrollo del cráneo y cara. 3. Embriología del desarrollo faríngeo, cara y cuello. 4. Desarrollo de la lengua y desarrollo del paladar. 	<p>Laboratorio 9: Derivados del Ectodermo. El alumno identifica y dibuja los derivados del ectodermo observados en las láminas.</p> <p>Seminario 9: Bases genéticas de los defectos del tubo neural Exposición de los temas y evaluación.</p>	12
<ol style="list-style-type: none"> 1. Embriología del desarrollo del aparato digestivo. Intestino primitivo anterior, medio y posterior. 2. Embriología del desarrollo del aparato respiratorio. Desarrollo de laringe, tráquea, bronquios y pulmones. Periodos del desarrollo pulmonar. 	<p>Laboratorio 10: Derivados del Endodermo. El alumno dibuja los derivados del endodermo observados en las láminas.</p> <p>Seminario 10: Bases genéticas de las anomalías cardíacas congénitas. Exposición de los temas y evaluación.</p>	13

<ol style="list-style-type: none"> 1. Embriología del desarrollo del Ap. cardiovascular. 2. Malformaciones cardíaca congénitas (cianóticas y acianóticas).y de grandes vasos. 3. Circulación fetal. 	<p>Laboratorio 11: Derivados del Mesodermo. El alumno dibuja los derivados del mesodermo paraaxial y lateral observados en láminas.</p> <p>Seminario 11: Bases genéticas de las anomalías congénitas del Ap. gastrointestinal. Exposición de los temas y evaluación.</p>	14
<ol style="list-style-type: none"> 1. Desarrollo del sistema urinario. 2. Desarrollo del sistema genital. 3. Desarrollo de los genitales externos. 4. Malformaciones asociadas. 	<p>Laboratorio 12: Casos de integración Desarrollar los ejercicios de la guía de prácticas.</p> <p>Seminario 12: Bases genéticas de las anomalías congénitas del Ap. genitourinario. Exposición de los temas y evaluación.</p>	15
<p>TERCER EXAMEN PARCIAL DE TEORÍA (Tercera Unidad: Embriología Especial)</p>	<p>Examen parcial de Laboratorio (Tercera Unidad: Embriología Especial)</p> <p>Examen parcial de Seminario (Tercera Unidad: Embriología Especial)</p>	16
<p>Exámenes Sustitutorios</p>	<p>Publicación de notas y promedio final.</p>	17

Bibliografía:

- Emery Fundamentos de Genética Médica. P. Turnpenny, S. Ellard. 13va edición. 2009.
- Genética Médica. L. Jorde, J. Carey, M. Bamshad. Editorial Elsevier Mosby 4ta edición. 2011.
- T. W. Sadler. Embriología médica. Langman. Editorial Médica Panamericana. Octava edición. México, 2011.
- Moore, K.L. Persaud. T. V. Embriología Clínica. Sexta edición. Mc. Graw Hill. México. 2004
- Carlson, B.M. Embriología Básica de Patten. Editorial Interamericana. México. D.F. 2005

VIII. ESTRATEGIAS DIDÁCTICAS:

- *Aula virtual.*
- *Aprendizaje Colaborativo*
- *Disertación*
- *Motivación del alumno.*
- *Explicación del tema.*
- *Interrogación didáctica.*
- *Demostración.*
- *Descripción.*
- *Solución de problemas.*
- *Lectura reflexiva.*

IX. MOMENTOS DE LA SESIÓN DE APRENDIZAJE VIRTUAL

La modalidad no presencial desarrollará actividades sincrónicas (que los estudiantes realizarán al mismo tiempo con el docente) y asincrónicas (que los estudiantes realizarán independientemente fortaleciendo su aprendizaje autónomo).

La metodología del aula virtual organizará las actividades de la siguiente manera:

Antes de la sesión

Exploración: preguntas de reflexión vinculada con el contexto, otros.

Problematización: conflicto cognitivo de la unidad, otros.

Durante la sesión

Motivación: bienvenida y presentación del curso, otros.

Presentación: PPT en forma colaborativa, otros.

Práctica: resolución individual de un problema, resolución colectiva de un problema, otros.

Después de la sesión

Evaluación de la unidad: presentación del producto.

Extensión/Transferencia: presentación en digital de la resolución individual del problema.

X. EVALUACIÓN

La modalidad no presencial se evaluará a través de evaluaciones de las 3 unidades así como por medio de rúbricas cuyo objetivo es calificar el desempeño de los estudiantes de manera objetiva y precisa. Los exámenes se realizarán en la fecha y hora programadas publicadas con antelación. El alumno que, sin causa justificada, no se presente a rendir los exámenes en las fecha y hora señaladas, será calificado con la nota cero. El alumno que supere el límite de inasistencias (30%), independientemente de los motivos que lo hayan imposibilitado de asistir, no podrá ser evaluado y se le colocará la nota cero (00).

En esta modalidad no presencial, la retroalimentación se convierte en aspecto primordial para el logro de aprendizaje. El docente devolverá los productos de la unidad revisados y realizará la retroalimentación respectiva.

Las evaluaciones teóricas y prácticas se aplican siguiendo las normas del Reglamento de Evaluación Académica del Estudiante de Pre Grado adecuado al Estatuto de la Universidad Ricardo Palma aprobado en Acuerdo de Consejo Universitario N° 1828-2019.

EVALUACIONES DE TEORÍA:

- *TRES exámenes de acuerdo a la programación.*
- *La calificación en los exámenes de teoría es cero a veinte.*
- *El primer examen parcial incluirá los temas de Genética Médica.*
El segundo examen parcial incluirá los temas de Embriología General.
El tercer examen parcial incluirá los temas de Embriología Especial.

EVALUACIONES PRÁCTICAS:

Comprenden:

- **Evaluaciones de Laboratorio:**

- *El **primer** examen parcial incluirá los temas de Genética Médica.*
- *El **segundo** examen parcial incluirá los temas de Embriología General.*
- *El **tercer** examen parcial incluirá los temas de Embriología Especial.*

- *La calificación en los exámenes de laboratorio es de cero a veinte, las notas no se redondean, mantienen los decimales que les corresponden. No hay sustitutorio de los exámenes de laboratorio.*

- *Tener en cuenta que el alumno que supere el límite de inasistencias (30%), independientemente de los motivos que lo hayan imposibilitado de asistir, no tendrá derecho a rendir el examen de laboratorio (parcial o final) y le corresponderá la nota cero (00).*

- *Durante el desarrollo de cada práctica de laboratorio el alumno será evaluado a través de cuestionarios, además se considerará la entrega de sus cuestionarios, participación activa y el trabajo en clase.*

- **Evaluaciones de Seminario**

- *El **primer** examen parcial incluirá los temas de Genética Médica.*
- *El **segundo** examen parcial incluirá los temas de Embriología General.*
- *El **tercer** examen parcial incluirá los temas de Embriología Especial.*

- *La calificación en los exámenes de seminario es de cero a veinte, las notas no se redondean, mantienen los decimales que les corresponden. No hay sustitutorio de los exámenes de laboratorio.*

- *Tener en cuenta que el alumno que supere el límite de inasistencias (30%), independientemente de los motivos que lo hayan imposibilitado de asistir, no tendrá derecho a rendir el examen de laboratorio (parcial o final) y le corresponderá la nota cero (00).*

- *El alumno deberá subir en el aula virtual un resumen del tema en pdf (mapa conceptual) antes del día en que se llevará a cabo el seminario. La calificación es de cero a veinte.*

- *El alumno que exponga el tema durante el seminario deberá además presentar un artículo científico del tema (antigüedad no mayor de 5 años), con un resumen (máximo de 1 página) en un documento adjunto. La calificación es de cero a veinte. La presentación en ppt así como el artículo científico y resumen del mismo deberán subirse al aula virtual. La exposición de los seminarios serán calificados según la rúbrica que se encuentra al final de este documento.*

PROMEDIO DE TEORÍA:

- *El promedio FINAL de Teoría corresponde al promedio de los tres exámenes de teoría.*

PROMEDIO DE PRÁCTICA:

- *El promedio FINAL de Práctica corresponde al promedio de los tres exámenes de laboratorio, los tres exámenes de seminario, el promedio de las evaluaciones continuas de laboratorio y de seminario.*

PROMEDIO FINAL DEL CURSO:

- El promedio FINAL del CURSO se obtiene a través de la siguiente fórmula.

$$PF = 70\% (T) + 30\% (P)$$

Donde:

- PF = Promedio Final
T = Promedio de Teoría
P = Promedio de Práctica (Laboratorio y Seminario)

La fracción 0.5 o superior, se redondea al número entero superior solamente en el PROMEDIO FINAL DEL CURSO, que es la nota que se ingresa en las ACTAS.

PARA APROBAR EL CURSO EL ALUMNO DEBERÁ TENER PROMEDIO FINAL MAYOR DE ONCE (11.00)

EXAMEN SUSTITUTORIO:

El alumno podrá rendir sólo un examen sustitutorio correspondiente a uno de los exámenes de teoría en el que obtuvo la menor nota si tiene Promedio Final del curso MENOR a ONCE (11.00) y mayor o igual a SIETE (07.00).

Sólo podrá sustituir un examen de teoría, el cuál deberá ser el que tiene menor nota.

X. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS:

- Emery Elementos de Genética Médica. P. Turnpenny, S. Ellard. Editorial Elsevier Churchill Livingstone 13va edición. 2009
- Genética Médica. L. Jorde, J. Carey, M. Bamshad. Editorial Elsevier Mosby 4ta edición. 2011.
- Genética Humana: Fundamentos y aplicaciones en medicina. Solari, J.A. Editorial Panamericana 4ta edición. 2011.
- <http://www.mic.ki.se/Diseases/c16.html>
- <http://www.ornl.gov/hgmis/launchpad/>
- <http://www.kumc.edu/gec/prof/genecomp.html>
- <http://www.pedinfo.org/DiseasesCongenital.html>
- <http://pendientedemigracion.ucm.es/info/genetica/AVG/practicas/cariotipo/carioP.htm>
- Embriología Clínica. K. Moore, T.V. Persaud, M. Torchia. Editorial Elsevier 9na Edición 2013
- Langman Embriología Médica. T.W. Sadler. Editorial Lippincott 12va edición. 2012
- Embriología Humana y Biología del Desarrollo. Arteaga Martínez, García Peláez. Ed Médica Panamericana 2da edición. 2017.
- Embriología Humana y Biología del Desarrollo. B. Carlson. Editorial Elsevier Mosby 4ta. Edición. 2009.
- Antes de Nacer. Fundamentos de embriología y anomalías congénitas. K.Moore, T.V. Persaud, M.Torchia. Editorias médica panamericana 9na edición. 2016.
- <http://www3.oup.co.uk/hmg/contents/>
- http://www.hgmp.mrc.ac.uk/DHMHD/view_human.html
- <http://mrcr4.med.nyu.edu/~murphp01/homenew.htm>

UNIVERSIDAD RICARDO PALMA - CURSO EMBRIOLOGÍA Y GENÉTICA

RÚBRICA PARA EVALUACIÓN DE ALUMNOS EN SEMINARIO

FECHA: _____ GRUPO: _____ TEMA: _____

ALUMNO: _____ CÓDIGO: _____

ASPECTO A EVALUAR	CONTENIDO	CRITERIOS	CALIFICACIÓN		
			0	1	2
PLANEAMIENTO	Preparación del contenido	<ul style="list-style-type: none"> Busca asesoría previa con el docente para la realización del seminario. 	0	1	2
	Responsabilidad	<ul style="list-style-type: none"> Mantiene la puntualidad y el cumplimiento de las fechas y actividades programadas. 	0	1	2
	Recursos didácticos	<ul style="list-style-type: none"> Dispone de recursos didácticos apropiados para el desarrollo de la actividad. 	0	1	2
DESARROLLO	Calidad de la información	<ul style="list-style-type: none"> Presenta el tema y los objetivos de su exposición. El contenido de la presentación es de calidad, actualizado, coherente, pertinente y genera interés. 	0	2	4
	Actitud	<ul style="list-style-type: none"> Demuestra seguridad y dominio del tema. 	0	1	2
	Puntualidad	<ul style="list-style-type: none"> El desarrollo de la actividad se realiza en un tiempo apropiado y acorde a lo planeado. 	0	1	2
FINALIZACIÓN	Síntesis y conclusión	<ul style="list-style-type: none"> Finaliza el tema con una síntesis y conclusión del tema. 	0	2	4
	Trabajo escrito	<ul style="list-style-type: none"> Entrega un artículo actualizado del tema (no más de 2 años de antigüedad) y un resumen escrito. 	0	1	2
CALIFICACIÓN					

DOCENTE: _____