



Comisión Nacional de Docencia de Médicos Residentes e Internos

Nombre de la Especialidad/Subespecialidad:

GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA

Año de Revisión

2025

Contenido:

- 1. Antecedentes históricos e importancia de la Genética Médica y la Genómica en la Medicina.**
 - a. Importancia de la genética en la Medicina
 - b. Aportes históricos en el Desarrollo de la Genética
 - c. Proyecto del genoma humano
- 2. Terminología y conceptos básicos.**
 - a. Pleiotropismo , heterogeneidad genética y de locus
 - b. Expresividad variable y penetrancia incompleta
 - c. Gen, alelo, loci
 - d. Dominante, recesivo.
 - e. Homocigoto, heterocigoto, hemicigoto.
 - f. Mutación de novo.
 - g. Fenomeno de anticipación
 - h. Consanguinidad, endogamia
 - i. Lyonización
 - j. Abiotrofia
 - k. Fenocopia.
 - l. Mosaicismo
 - m. Gemelos monocigóticos y dicigóticos.
- 3. Biología Celular y Molecular.**
 - a. La célula, organización estructural.
 - b. Organización molecular de la célula, ácidos nucleicos y ciclo celular.
 - c. Replicación, código genético y mutación
 - d. Transcripción del ADN
 - e. Traducción del ARN
 - f. Mitosis, control de ciclo celular
 - g. Meiosis y Fecundación.

- h. Variantes genéticas : tipos y clasificación.
- i. Técnica de estudio molecular.
 - i. Reacción de cadena de la polimerasa (PCR)
 - ii. Secuenciación de Sanger
 - iii. Secuenciación masiva en paralelo o de nueva generación (NGS)

4. Citogenética Humana

- a. Cromosomas: clasificación
- b. Alteraciones numéricas
- c. Alteraciones estructurales
- d. Técnicas de estudio citogenético
 - i. Citogenética Convencional
 - 1. Cariotipo
 - ii. Citogenética Molecular
 - 1. Hibridación in situ fluorescente (FISH)
 - 2. Hibridación genómica comparativa (CGHarray)

5. Dismorfología

- a. Conceptos básicos: Malformación, Deformación, Disrupción, Displasia, Secuencia, Asociación, Síndrome.
- b. Dismorfias más frecuentes observadas: Microcefalia, macrocefalia, braquicefalia, dolicocefalia, plagiocefalia, trigonocefalia y turricefalia. Hipertelorismo, epicanto interno y telecantus y teletelia. Hendiduras palpebrales oblicuas. Heterocromía del iris. Proptosis ocular. Puente nasal plano Micrognatia Prognatismo Cuello cortó Implantación del pelo baja en la nuca Pabellones auriculares oblicuos, de implantación baja Pabellones auriculares displásicos. Microtia Tórax en tonel. Hipospadia Clinodactilia del 5º dedo, pliegue palmar único, camptodactilia, braquidactilia, polidactilia, sindactilia. Pie varo, pie en mecedora. Talón prominente, 1er orjejo en gatillo. Manchas café con leche e hipocromicas. poliosis.

6. Patrones de herencia

- a. Leyes de Mendel
- b. Herencia Mendeliana
 - i. Herencia Autonómica Dominante.
 - ii. Herencia Autonómica Recesiva.
 - iii. Herencia Ligada Cromosomas Sexuales.
- c. Patrones no clásicos
 - i. Herencia mitocondrial.
 - ii. Impronta genómica
 - iii. Disomía uniparental
 - iv. Expansión de tripletes
 - v. Herencia multifactorial y poligenica

7. Genética Clínica : Cuadro clínicos y reconocimientos de fenotipos.

- a. Cromosomopatías.
 - i. Síndrome de Down
 - ii. Síndrome de Edward

- iii. Síndrome de Patau
- iv. Síndrome de Turner
- v. Síndrome de Klinefelter
- b. Alteraciones de tejido conectivo
 - i. Acondroplasia
 - ii. Síndrome de Ehlers Danlos
 - iii. Síndrome de Marfan.
- c. Genodermatosis
 - i. Concepto
 - ii. Neurofibromatosis
 - iii. Displasia ectodérmica.

8. Tamizaje neonatal y error innato del metabolismo

- a. Fundamentos de tamizaje neonatal
 - i. Pruebas y patologías incluidas
 1. Anemia Falciforme
 2. Deficiencia de Glc-6-P-D.
 3. Fenilcetonuria.
 4. Galactosemia.
 5. Hiperplasia Adrenal Congénita Clásica
 6. Hipotiroidismo congénito
 7. Fibrosis quística
- b. Error innato del Metabolismo: generalidades.

9. Diagnóstico prenatal:

- a. Métodos no invasivos (marcadores, edad gestacional y en que consisten)
 - i. Tamizaje combinado del primer trimestre
 - ii. Tamizaje bioquímico del segundo trimestre
 - iii. Screening prenatal no invasivo (NIPS)- DNA fetal libre
- b. Métodos invasivos (pruebas a realizar, edad gestacional y en que consisten)
 - i. Biopsia de vellosidades coriales
 - ii. Amniocentesis
 - iii. Cordocentesis.

10. Asesoramiento genético (principios y generalidades)

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA:

1. Lyons, K., Crandall, M. & Del Campo, M. (2022). **Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation**. (8a edición) Elsevier.
2. Jorde, L., Carey, J. & Bamshad, M. (2020) **Genética Médica**. (6ª edición). Editorial Elsevier.
3. Turnpenny, P. & Ellard, S. (2022) **Emery's Elementos de Genética Médica y Genómica**. (16a edición) . Elsevier
4. Cohn, R., Scherer, S. & Hamosh, A. (2024). **Thompson & Thompson Genética y Genómica en Medicina**. (9ª edición) Elsevier.
5. Del Castillo V. Urunga R. Zafra de la Rosa G. (2019) **Genética Clínica**. (2ª edición). Editorial El Manual Moderno.

6. Solari, A. (2019). **Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina** (4ª edición). Editorial Medica Panamericana.
7. Albers, B., et al. (2021). **Introducción a la Biología Celular**. (5ª edición). Editorial Médica Panamericana.
8. Sadler, TW. (2023). **Langman's Embriología médica**. (15ª edición). Editorial Wolters Kluwers.
9. Milunsky, A. & Milunsky J. (2021) **Genetic Disorders and the Fetus**. (8a edición). Wiley Blackwell
10. Mendez-Rosado, L. (2024). **Citogenética Humana** (1ª edición). Editorial Ciencias Médicas.
11. Saudbray, JM., Baumgartner, M., García-Cazorla, A. & Walter, J. (2022). **Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and Treatment**. (7a edición). Springer.