

### **Misión del Departamento de Genética de la Facultad de Medicina**

- Contribuir al mejoramiento de la calidad de la formación de recursos humanos en Salud participando en la enseñanza en Genética General y la Genética Médica en la Facultad de Medicina a nivel de pregrado y postgrado.
- Desarrollar la investigación clínica y básica en el área de la Genética.
- Contribuir a formar un centro de referencia nacional dentro del sistema de salud, en el desarrollo de servicios de diagnósticos genéticos.
- Proporcionar atención de la salud de la población en temas específicos mediante acciones interrelacionadas entre los Servicios Universitarios y Hospitales del sistema público.
- Participar en la Formación de Postgrados Clínico-Básicos y Básicos dentro de los diversos programas de postgrado de la Universidad de la Republica (Pedeciba, ProInBio de la Facultad de Medicina y Maestría de Biotecnología de la Facultad de Ciencias).

### **Visión del Departamento de Genética**

La Genética Médica se considera tanto una especialidad médica en sí misma, como una herramienta integrada y aplicada en la prevención, diagnóstico y tratamiento de patologías por otras especialidades/áreas de la medicina. En las últimas dos décadas, al impulso del Proyecto Genoma Humano y desarrollos asociados, ha ocurrido un cambio de paradigma en la Genética Médica que ha pasado de ocuparse exclusivamente de las "enfermedades genéticas" a la "genética de las enfermedades".

Esta evolución de los descubrimientos científicos en Genética ha modificado el papel de la Genética en la Medicina General y Familiar y sus aplicaciones a la promoción de la Salud. La necesidad de incorporar estos conceptos en la formación de los médicos y miembros del equipo de salud desde los niveles de Atención Primaria resulta por lo tanto esencial. Los profesionales de la salud del siglo 21 deben tener un conocimiento adecuado de los principios de la Genética Humana y de su aplicación a diversos problemas clínicos.

El diagnóstico molecular de la susceptibilidad a una enorme cantidad de afecciones, genera un gran desafío al sistema de Salud en General y a la práctica médica en particular, siendo necesario contar con sistemas establecidos de referencia. La Facultad de Medicina y el Departamento de Genética dentro de ésta resultan el marco natural para el desarrollo de un Centro de Referencia Nacional para el desarrollo de nuevos procedimientos diagnósticos y asesoramiento sobre el valor de los test genéticos en general.

## Objetivos del Departamento

### Objetivos docentes

#### Consideraciones generales

La genética médica es al mismo tiempo una disciplina básica y una especialidad clínica, permitiendo el análisis de la herencia tanto en el contexto de la salud como en la enfermedad. Esta doble perspectiva es particularmente útil en la formación de los recursos humanos en Salud. Sin embargo, la enseñanza de la Genética en nuestra Facultad, no ocupa aún el lugar fundamental en las carreras profesionales de la Salud que ha tomado en los últimos tiempos.

Actualmente se incluye la Genética General y Genética Humana en los cursos de Biología del Ciclo Básico y de Estructuras y Funciones Normales. La comprensión de los mecanismos de transmisión de la susceptibilidad a las enfermedades se analiza en los ciclos Clínico-Patológicos y en los niveles de Postgrado de la Facultad de Medicina y la UDELAR. En estas tareas participan 25 docentes y aproximadamente una decena de estudiantes de postgrado y colaboradores. Nuestra tarea a lo largo de estos cursos pretende cumplir con ciertos objetivos generales de aprendizaje, focalizando en cada curso en diversos aspectos de la disciplina.

#### Objetivos de aprendizaje generales

- Orientar y estimular a los alumnos a comprender el papel de los factores genéticos en la salud y la enfermedad.
- Propiciar las condiciones para que el alumno sea capaz de reconocer los problemas asociados a la herencia, la contribución de los factores genéticos y la interacción de estos con factores ambientales y comportamentales.
- Propiciar en los alumnos la comprensión de los mecanismos genéticos básicos, y la comprensión de la relevancia del componente genético en el origen de la enfermedad.
- Capacitar a los alumnos en el reconocimiento de las enfermedades con componentes genéticos, y a identificar los patrones generales de herencia.
- Fomentar en los alumnos la búsqueda de información científica relevante, la lectura crítica de la misma, y la comunicación de la información y/o conclusiones utilizando el lenguaje adecuado.
- Fomentar en los alumnos la observación, el espíritu crítico, la formulación de hipótesis, y la utilización de métodos y técnicas específicas para la resolución de situaciones experimentales o clínicas.

#### Distribución de temas de Genética en las Unidades Docentes

Ciclo basico	Ciclo celular. Mitosis y Meiosis. Principios de genética clásica Genética Mendeliana. Leyes de Mendel.
--------------	---

Herencia monogénica autosómica.  
Herencia monogénica ligada a los cromosomas sexuales.  
Interacción génica.  
Ligamiento  
Principios de Genética de Poblaciones  
Herencia multifactorial.

Objetivos específicos de aprendizaje

CURSO CICLO BASICO

Proporcionar a los alumnos los fundamentos de la genética clásica, propiciando la comprensión de las leyes mendelianas de la herencia  
Conocer los patrones de herencia característicos de las enfermedades mendelianas.  
Conocer las diferencias entre el genotipo y el fenotipo, y los factores que afectan el desarrollo del fenotipo.  
Conocer los principios básicos de los errores metabólicos congénitos y las alternativas farmacológicas.  
Conocer las bases de la herencia mitocondrial y sus patrones de herencia.  
Conocer las características de las principales alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales  
Conocer la naturaleza de las mutaciones genéticas, y como contribuyen a la variabilidad y enfermedad.  
Comprender el concepto de polimorfismo y los principios del mapeo de genes  
Comprender el valor del ligamiento génico y los estudios de asociación en la identificación de genes.  
Comprender la naturaleza multifactorial de la mayoría de los caracteres humanos, y los principios de la herencia multifactorial.  
Comprender los mecanismos básicos de la interacción génica y de éstos con factores ambientales en la predisposición y desarrollo de enfermedades complejas.  
Conocer como varían las frecuencias de alelos particulares en las poblaciones.  
Conocer el efecto de la consanguinidad sobre las frecuencias génicas y alélicas  
Conocer la utilidad del estudio de las frecuencias génicas en la caracterización de poblaciones humanas y en la determinación de predisposiciones genéticas, así como sus implicancias desde el punto de vista social.

Habilidades y destrezas específicas

Construir genealogías en base a datos familiares e interpretarlas  
Identificar los patrones principales de herencia mendeliana, y poder establecer los riesgos de transmisión  
Identificar características que sugieran predisposición a las enfermedades genéticas complejas mas frecuentes  
Comprender la importancia del asesoramiento genético para reducir el riesgo de desarrollo de enfermedad en pacientes con predisposición  
Reconocer las características principales y clasificar anomalías congénitas comunes y los posibles errores innatos del metabolismo mas frecuentes  
Interpretar los resultados de técnicas diagnósticas citogenéticas, moleculares y bioquímicas comunes

Destrezas específicas

Ser concientes de las obligaciones concernientes a la confidencialidad de los datos de los pacientes.

Ser conscientes de las implicancias para los pacientes de la información referente a su condición en su autoestima, entorno familiar y social