



TEMARIO PARA EL EXAMEN TEÓRICO ESCRITO DE LA SUBESPECIALIDAD DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA

DRA. INDIRA HERRERA
PEDIATRA-GENETISTA
COORDINADORA DE DOCENCIA DEL SERVICIO DE GENÉTICA
HOSPITAL DEL NIÑO JOSE RENAN ESQUIVEL

DRA. ANETH SAMUDIO
PEDIATRA-POSTGRADO EN GENÉTICA MÉDICA –MASTER EN DOCENCIA SUPERIOR
COORDINADORA DE DOCENCIA DEL SERVICIO DE GENÉTICA
COMPLEJO HOSPITALARIO DR. A.A.M.- CSS

TEMAS

1. La célula, organización estructural.
 2. Organización molecular de la célula, ácidos nucleicos y ciclo celular.
 3. Replicación, código genético y mutación
 4. Mitosis, control de ciclo celular
 5. Meiosis y Fecundación.
 6. Citogenética Humana
 7. Transcripción del ADN
 8. Traducción del ARN
 9. Proyecto del genoma humano
-
- Antecedentes históricos de la genética.
 - Terminología y conceptos básicos

Pleiotropismo
Heterogeneidad genética
Expresividad variable y penetrancia.
Mutación de novo.
Abiotrofia.
Disomía uniparental.
Malformación
Deformación
Disrupción
Gemelos homocigóticos
Gemelos dicigóticos

➤ **Dismorfias**

Microcefalia, braquicefalia, dolicocefalia y turricefalia.
Hipertelorismo, epicanto interno y telecantus y teletelia.
Hendiduras palpebrales mongoloides.
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 simiano, camptodactilia, braquidactilia, polidactilia, sindactilia.
Pie varo, pie en mecedora.
Talón prominente, ler ortejo en gatillo.
Manchas café con leche e hipocromicas.
Poliosis.

➤ **Leyes de Mendel**

- 1. Mendelismo Básico y herencia monofactorial**
- 2. El Gen como unidad hereditaria.**
- 3. Herencia Mendeliana**
 - A- Herencia Autónoma Dominante.**
 - B- Herencia Autónoma Recesiva.**
 - C- Herencia Ligada Cromosomas Sexuales.**

4. Herencia multifactorial y poligenica.
5. Herencia mitocondrial.

➤ **Alteraciones cromosómicas (Generalidades)**

1. Alteraciones cromosómicas numéricas
2. Alteraciones cromosómicas estructurales

➤ **Diagnóstico prenatal: pruebas utilizadas actualmente.**

➤ **Asesoramiento genético**

➤ **Cuadro clínico reconocimientos de fenotipos**

Síndrome de Down

Síndrome de Edward

Síndrome de Patau

Síndrome de Turner

Síndrome de Klinefelter

Acondroplasia

Fibrosis quística

Síndrome de Ehlers Danlos

Genodermatosis

Anemia Falciforme

Deficiencia de Glc-6-P-D.

Fenilcetonuria.

Galactosemia.

Hiperplasia Adrenal Congénita Clásica

Error innato del Metabolismo

BIBLIOGRAFÍA:

1. Guizar Vásquez JJ **Genética Clínica. Diagnóstico y Manejo de Enfermedades Hereditarias**, 3era ed México. El Manual Moderno. 2001.
2. Victoria Del Castillo Ruiz, Rafael Dulijh Uranga Hernández, Gildardo Zafra de la Rosa. D.R. 2012 por Editorial El Manual Moderno, S.A de C.V. ISBN: 978-607-448-251-5 ISBN: 978-607-448-252-2 versión electrónica.
3. Francisco Javier Novo Villa Verde **GENÉTICA HUMANA. Conceptos, mecanismos y aplicaciones de la Genética en el campo de la Biomedicina** PEARSON EDUCACIÓN, S. A., Madrid, 2007.
4. Emery's, **Genética médica**, Editorial Marban.
5. Langman, J. e Sadler, T. W., **Embriología médica**, editorial Panamericana.
6. Solari, A. J.m **Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicinam** editorial Panamericana.

7. Thompson, M. W.; McInnes, R. R. e Willard, H. F., **Genética en Medicina**, editorial Masson.
8. Suzuki, D. T.; Griffiths, A. J. F. e Miller, J. H., **Genética**, Editorial Interamericana.
9. Salamanca Gf. **Genética y medicina genómica 5ª ed.** México. Médica Panamericana
10. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS, **Syndromes of the Head and neck.** New York Oxford University Press; 1990.
11. Jones KL Smith. **Patrones reconocibles de malformaciones humanas.** Barcelona Elsevier; 2006