

B-0720 SEMINARIO DE GENETICA HUMANA
II SEMESTRE 2011
2 créditos

“Fisiopatología de las enfermedades genéticas”

Requisitos B0304, B0305 (Ecología general), B0345, B0346 (Genética general)
Henriette Raventós
Aula 201, M 09-10:50

Descripción

Se estudiarán algunas enfermedades genéticas en las se hayan descrito el o los genes causales. Las enfermedades serán escogidas de acuerdo al interés de cada estudiante. Pueden ser enfermedades de herencia mendeliana o compleja, pero en las que ya existan genes identificados e hipótesis sobre la patología celular. El objetivo es que cada estudiante escoja una patología, investigue en la literatura como las mutaciones en ese gen producen la patogénesis de ese trastorno a nivel molecular, celular y del organismo, y lo presente en clase. Se evaluará la presentación oral, escrita y la participación en los otros seminarios. La exposición debe ser de unos 45 minutos máximo y debe incluir una introducción general de la patología pero el énfasis debe ser en el defecto molecular y la fisiopatología a nivel celular y de órgano o sistema.

Objetivos

1. Repasar los conceptos básicos y la terminología de la genética humana con ejemplos específicos. Se enfatizará en el manejo riguroso de la terminología científica y los conceptos actualmente aceptados.
2. Integrar los conceptos estudiados en genética, biología celular y fisiología animal utilizando ejemplos de enfermedades genéticas humanas. Se quiere que el estudiante repase la fisiología sistémica, celular y molecular al presentar un trastorno genético.
3. Estimular el espíritu crítico del estudiante mediante la revisión de la literatura científica pertinente y la discusión en clases.
4. Aprender a preparar una exposición sobre un tema científico y exponerlo ante los compañeros. Se quiere que el estudiante aprenda a ajustarse a un tiempo de exposición, logre transmitir las ideas principales de forma ordenada y utilizando el lenguaje científico, sea crítico con la literatura y aprenda a pensar en hipótesis alternativas en la discusión.

Cronograma y contenidos (dependiendo de lo que escojan los estudiantes)

Fechas	Expositor
10 de agosto	Introducción al curso y metodología a utilizar
17 de agosto	Libre
24 de agosto	Feria Vocacional
31 de agosto	Exposición de Jetty
7 de setiembre	Libre

14 de setiembre	Exposiciones
21 de setiembre	Exposiciones
28 de setiembre	Exposiciones
5 de octubre	Exposiciones
12 de octubre	Exposiciones
19 de octubre	Exposiciones
26 de octubre	Exposiciones
2 de noviembre	Exposiciones
9 de noviembre	Exposiciones
16 de noviembre	Exposiciones
23 de noviembre	Exposiciones

Calificación pregrado

- Exposiciones (30 cada una)
- Envío de uno de los artículos de su exposición a todos el viernes anterior al seminario (10 cada uno)
- Participación en seminarios de sus compañeros (20)
- Asistencia obligatoria

Calificación posgrado

- Promedio del trabajo escrito y las exposiciones (60):
 - Si es un mismo tema: 20 cada exposición y 20 trabajo escrito único
 - Si son dos temas: 15 cada exposición y trabajo escrito
- Envío de uno de los artículos de su exposición a todos el viernes anterior al seminario (10 cada uno)
- Participación en seminarios de sus compañeros (20)
- Asistencia obligatoria

El período de tiempo razonable para guardar los trabajos y exámenes de los estudiantes posterior a la conclusión del ciclo lectivo es de seis meses, concluido este tiempo se pueden eliminar.

Literatura

Búsqueda inicial en OMIM en <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez>