

CUDAP: 0023235/2012

Córdoba, 7 de Junio de 2012.

VISTO:

El programa de la Asignatura: **Endocrinología y Genética** de la Escuela de Fonoaudiología, presentado a los fines de la realización de los llamados a Concurso de cargos Docentes en la mencionada Asignatura;

CONSIDERANDO:

Que es necesario contar con el Programa de la Asignatura debidamente aprobado,

Que el mismo cuenta con la aprobación del Honorable Consejo Consultivo de la Escuela de Fonoaudiología, a fojas 7,

El despacho favorable de la Comisión de Escuelas a foja 9, aprobado por el H.C.D en sesión del día 31 de Mayo de 2012,


Por ello;

**EL HONORABLE CONSEJO DIRECTIVO
DE LA FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
RESUELVE:**


Artículo 1º: Aprobar el programa de la Asignatura: **Endocrinología y Genética** de la Escuela de Fonoaudiología, para los llamados a Concurso de cargos Docentes en la mencionada Asignatura, según el Anexo que forma parte integrante de la presente Resolución y que consta de 5 (cinco) fojas.

Artículo 2º: Protocolizar, comunicar.

DADA EN LA SALA DE SESIONES DEL HONORABLE CONSEJO DIRECTIVO DE LA FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS DE FECHA TREINTA Y UNO DE MAYO DEL AÑO DOS MIL DOCE.


Prof. Méd. ROGELIO DANIEL PIZZI
SECRETARIO TÉCNICO
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad Nacional de Córdoba




Prof. Méd. ROGELIO DANIEL PIZZI
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS
UNIVERSIDAD NACIONAL DE CORDOBA

RESOLUCION N°:
PP.aiv

370

ASIGNATURA "GENETICA Y ENDOCRINOLOGIA"
Tercer Año . Primer Cuatrimestre. Año 2011.-
Profesora: Dra. María Rosa Chaig

FUNDAMENTACION DE LA ASIGNATURA

Introducir al alumno en especialidades como Genética Molecular, Genética Clínica y Endocrinología transformadas en contenidos de materias curriculares de pre-grado para alumnos de tercer año en la Carrera de Fonoaudiología, implica lograr que el alumno adquiera conocimientos y destrezas para resolver problemas en pacientes derivados de estas especialidades para diagnóstico y tratamiento de la repercusión fonoaudiológica, sea auditiva, o que esté afectada la fonación o el lenguaje, y qué alcance puede tener, tanto el tratamiento clínico como fonoaudiológico, de pacientes que presentan una patología genética o endocrinológica.

Para que los alumnos adquieran estos conocimientos de una manera integrada, es necesario darles un contenido a desarrollar que incluye desde la biología, la embriología, la fisiología. Cómo influye el medio ambiente interno y externo en las causas etiológicas y fisiopatología para la presentación del cuadro clínico, de acuerdo a la edad de inicio de la enfermedad y su repercusión fonoaudiológica.


Esta materia se integra con Ciencias Básicas y Clínicas de la carrera interdisciplinariamente, por lo que se orienta al alumno a integrar equipos interdisciplinarios y multidisciplinarios. Además de generar en el alumno la aplicación de estos conocimientos hacia la investigación sea de dedicación o asistencial.

Desde el año 1999 se procura dar la parte práctica de esta asignatura, sea por rotación de los alumnos en el Centro de Prácticas Raquel Maurette (en los años 1997 y 1998 por interconsultas, los alumnos rotaban y observaban repercusión fonoaudiológica en patologías genéticas y endocrinológicas); o bien en acuerdos Institucionales con otras Instituciones o Entidades Públicas que sean de provecho no solo para los alumnos, sino también para los profesionales en un intercambio de conocimientos aplicados interdisciplinariamente. Se espera un futuro próximo poder brindar esta actividad.

Conducirlos también a la importancia de ser artífices de la prevención como por ejemplo en estimulación temprana, ante patologías genéticas y/o endocrinológicas generalmente hereditarias.

OBJETIVOS GENERALES

Introducir al alumno en el conocimiento de patologías genéticas y endocrinológicas que tienen repercusión fonoaudiológica.


Prof. Méd. ROGELIO DANIEL PIZZI
SECRETARIO TÉCNICO
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad Nacional de Córdoba

370

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Que el alumno pueda:

Interpretar en cada patología genética o endocrinológica, la fisiopatología por la que se produce la repercusión fonoaudiológica, sea audiológica, afectación de la fonación (timbre, tono, intensidad de la voz) y/o el lenguaje.

Integrar estos conocimientos con los conocimientos básicos y clínicos de la carrera.

Comprender la importancia de trabajar interdisciplinariamente y en algunos casos multidisciplinariamente.

Capacitarse para realizar estudios de investigación sea asistencial o como actividad científica

Comprender la importancia de la prevención en patologías genéticas o endocrinológicas por lo general hereditarias.

Capacitarse para la atención primaria de la salud.

CONTENIDOS

UNIDAD 1: INTRODUCCIÓN

Tema 1: Introducción a la Materia

Tema 2: Relación Médico, Fonoaudiólogo, Paciente.

Tema 3: Relación Interdisciplinaria y Multidisciplinaria.

Tema 4: Educación en Salud y Prevención.

MÓDULO: GENÉTICA CLÍNICA Y MOLECULAR

UNIDAD 2: Teoría de la Evolución.

Tema 1: Historia de la Teoría de la Evolución, antes de Charles Darwin.

Tema 2: Teoría de la Evolución de Charles Darwin.

Tema 3: Teoría de la Evolución Química y Biología - Química.

Tema 4: Teoría Celular.

UNIDAD 3: Genética.

Tema 1: Introducción a la Genética. Gregor Mendel. Leyes de Mendel.

Tema 2: Cromosomas: Forma, tamaño, estructura. Cariotipo humano normal. Bases moleculares de la Genética: Importancia biológica de los ácidos nucleicos. ADN nuclear. ADN mitocondrial. Código Genético. Síntesis de proteínas.

- Tema 3: Definición de términos utilizados en Genética: Genes, alelos, dominancia, y recesividad, codominancia, dominancia incompleta, genotipo y fenotipo, homocigota y heterocigota, herencia multifactorial. Herencia mitocondrial. Heteroplasmía. Homoplasmía.
- Tema 4: Herencia humana: Grupos sanguíneos, factor Rh, Herencia del sexo. Sexo cromosómico, sexo cromatínico, sexo gonadal, sexo hormonal, sexo somático, sexo psicológico. Herencia ligada al sexo.
- Tema 5: Mutaciones: de punto, génicas, cromosómicas. Alteraciones estructurales de los cromosomas: Delección, traslocación, inversión y duplicación. Isocromías. En anillo.
- Tema 6: Alteraciones numéricas de los cromosomas. Trisomías somáticas: 21 (Down), 18 (Edwards), 13 (Patau). Alteraciones cuantitativas de los cromosomas sexuales: Síndrome de Klinefelter, triple X, Síndrome de Turner, etc. Mosaicos, quimeras. Monosomías.
- Tema 7: Genética de la Embriología: Concepto de Fecundación - Catamenia - Gastrulación - Malformaciones - Retardo de crecimiento intrauterino - Parámetros de evaluación - Teratogénesis - - Genética prenatal y Genética Preconcepcional. Aplicación en la especialidad de fonoaudiología. Prevención.
- Tema 8: Embriología de Cabeza y cuello.
- Tema 9: Enfermedades Fonoaudiológicas de origen genético: Sorderas Genéticas. Clasificación. Síndromicas y No síndromicas. Autosómicas Dominantes - Autosómicas Recesivas - Ligadas al X - y Mitocondriales. Causas etiológicas - genotipo y fenotipo. Prevención.
- Tema 10: Fisura Oral. Clasificación. Causas etiológicas genéticas y de medio ambiente. Embriología y fisiopatología. Incidencia y prevalencia. Prevención. Problemática Maxilofaringofacial. Incidencia y Prevalencia - Prevención -
- Tema 11: Enfermedades moleculares con repercusión Fonoaudiológica: Lipidosis, Mucopolisacaridosis.

MÓDULO ENDOCRINOLOGÍA

UNIDAD 4. Sistema Endócrino.

- Tema 1: Hormonas: Definición, naturaleza y funciones. Clasificación de hormonas. Mecanismos de acción. Concepto de segundo mensajero.
- Tema 2: Neuroendocrinología. Conceptos generales. Glándula neuroendócrina: Hipotálamo.
- Tema 3: Adenohipófisis: origen y estructura. Hormonas: ACTH. GH. TSH. PRL. FSH. LH. Relación con el Hipotálamo. Relación con otras glándulas de secreción interna. (Fisiología).
- Tema 4: Patologías de la glándula hipófisis, con repercusión Fonoaudiológica: HG. Enanismo. Gigantismo. Acromegalia. TSH: Hipotiroidismo 2rio. o 3rio. LH - FSH: Hipogonadismo: Hipergonadotropo, hipogonadotropo, normogonadotropo. Hiperprolactinemia. Repercusión fonoaudiológica.



- Tema 5: Tiroides: estructura y función. Regulación. Hipotiroidismo e Hipertiroidismo. Repercusión Fonoaudiológica.
- Tema 6: Paratiroides: estructura y función. Regulación del metabolismo fosfocálcico. Hiperparatiroidismo. Hipoparatiroidismo. Pseudohipoparatiroidismo. Osteogénesis Imperfecta. Repercusión fonoaudiológica.
- Tema 7: Síndrome Poliglandular. Repercusión Fonoaudiológica.
- Tema 8: Suprarrenales: estructura y función. Regulación. Síndrome de Cushing, Enfermedad de Addison. Repercusión fonoaudiológica.
- Tema 9: Síndrome Adenomatosis Endócrina Múltiple I, II y III. Repercusión Fonoaudiológica.

UNIDAD 5: Función Reproductora.

- Tema 1: Aparato reproductor femenino: Estructura y función. Ciclo menstrual.
- Tema 2: Aparato reproductor masculino: Estructura y función.
- Tema 3: Fecundación y desarrollo embrionario temprano.



BIBLIOGRAFIA

- Williams. Testbook of Endocrinology. Año 2008. Undécima Edición. Editorial El Sevier. España S.A.
- Helena Curtis. Biología. Año 2006. Novena Edición. Editorial: Panamericana. Bs. As.
- Blanco. Química Biológica. Año 2009. Novena Edición. Editorial: El Ateneo. Bs. As.
- Langman. Embriología Médica. Año 2007. 9na. Edición. Editorial panamericana.
- Solari AJ. Genética Humana. Año 2006. 3º Edición. Editorial panamericana.
- Chaig MR. Biología. Genética y Endocrinología. Año 2010. 3º Edición. Editorial ACSIDAS.

Dado lo amplio de la materia, se dirige al alumno a la búsqueda bibliográfica en la Biblioteca de la Facultad de Ciencias Médicas.

METODOLOGIA

Dado que hasta el momento no se puede realizar rotación de alumnos en el Centro de Prácticas Raquel Maurette, o bien la observación de Historias Clínicas con que los alumnos podrían trabajar; esta materia realiza su actividad práctica entre los mismos alumnos, inspección, palpación, praxias, etc., bajo la supervisión del docente.

Prof. Méd. ROSELIO DANIEL PIZZI
SECRETARIO TECNICO
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad N.º 1

370

La materia es cuatrimestral y se le ha otorgado, cuatro horas semanales.

CALENDARIO 2011

CLASES TEÓRICAS:

Cada tema de la unidad requiere 1 y 2 clases teóricas, 40 clases en total.

TRABAJOS PRÁCTICOS:

Al concluir cada módulo se realiza 2 (dos) trabajos prácticos. 4 trabajos prácticos en el año lectivo; hacen práctica semiológica de cabeza y cuello y resuelven problemas, dos al finalizar genética, dos al finalizar endocrinología.

EVALUACIÓN: PARCIALES


Tienen en el cuatrimestre 2 parciales, uno al finalizar genética y otro al finalizar endocrinología, no son acumulativos, se puede recuperar un solo parcial. La materia se aprueba con cuatro, promocionan con ocho puntos o más en cada parcial. Dependiendo del Año Lectivo se suele solicitar un trabajo monográfico.

CRITERIOS Y FORMAS DE EVALUACION

Los parciales se toman escritos, sea a desarrollar o múltiple opción.

Los exámenes finales se toman orales. El alumno libre rinde primero un examen escrito a desarrollar.

Las clases teóricas no son obligatorias, sí los trabajos prácticos y trabajos finales, con el 80% de asistencia, pueden recuperar un solo práctico.


Prof. Méd. ROGELIO DANIEL PIZZI
SECRETARIO TÉCNICO
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad Nacional de Córdoba

370