



**FACULTAD DE CIENCIAS
DE LA SALUD**

MED607 - GENÉTICA MÉDICA

GUÍA PARA PRÁCTICAS DE LABORATORIO

MEDICINA

Presentación

La presente Guía para Prácticas de Laboratorio ha sido desarrollada para que los estudiantes de la asignatura de Genética Médica dispongan de la información necesaria para la realización de las prácticas correspondientes de acuerdo a los temas, objetivos y resultados de aprendizaje definidos. En este documento se incluye el proceso en el laboratorio de experimentación e investigación, con los respectivos recursos y resultados esperados, para que el estudiante pueda desarrollar su práctica-taller y la elaboración de sus respectivos informes o cualquier otra evidencia de aprendizaje, que serán evaluadas con las rúbricas que constan en los anexos.

La Guía presenta una secuencia donde se especifica cada sesión de prácticas en laboratorio con su respectivo proceso didáctico y formativo.

ASIGNATURA: GENÉTICA MÉDICA		SIGLA: MED607	PARALELO: XXX
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 1	SESIONES: 2	TEMA: Herencia Humana: Dermatoglifos

1.- OBJETIVO

Utilizar los patrones dermatoglíficos como una herramienta para el diagnóstico de alteraciones genéticas

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Aplicar una técnica para la obtención de patrones dermatoglíficos para su posterior estudio
2. Reconocer y analizar los diferentes tipos de dermatoglifos de los dedos y palmas de las manos para poder evaluar su disposición normal, inusual o anormal

Resultados

- Patrones dermatoglíficos individuales y grupales para comparar con otros normales, inusuales y anormales

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por un estudiante

- 1 Cartulina A4
- Papel plástico adhesivo (papel Contact)(20 x 30 cm)
- 1 Hoja de afeitar (u hoja de bisturí)

Facultad

- 1 Lápiz de carboncillo
- 1 Marcador de punta fina permanente de color rojo
- 1 Graduador
- 1 Regla

Equipos

- 1 Estereomicroscopio

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Tipos de herencia humana

Descripción de la actividad:

1. En la parte superior derecha, identifique cada cartulina con su nombre, edad, sexo y ponga si padece de alguna enfermedad genética, congénita, cromosómica u otra
2. Divida la cartulina transversalmente con una línea en dos mitades. Identifique en cada mitad la mano y los dedos de los cuales obtendrá los dermatoglifos (izquierda y derecha)
3. Raspe la barra de carboncillo con una hoja de afeitar
4. Proceda a pintarse los pulpejos de los dedos con el polvillo de carbón sólo una mano a la vez. Pegue la cinta adhesiva sobre cada dedo pintado imprimiendo claramente las huellas dactilares en su totalidad. Recorte el pedazo y péguelo en la cartulina
5. Impregne la palma de la mano (una a la vez) desde la muñeca hacia adelante, cuidando de que se destaquen los trirradios a, t y d. Pegue el papel plástico adhesivo sobre la palma imprimiendo las huellas palmares. Recorte y pegue en la cartulina
6. Limpie el carboncillo de sus manos

7. Estudio de los dermatoglifos:

- a) Identifique los patrones dactilares de cada mano y ponga sobre cada huella obtenida la letra correspondiente (W, R, U, A). Escriba la **fórmula cualitativa dactilopalmar** que se construye con las abreviaturas de las figuras de los diez dedos, empezando en el pulgar derecho y terminando en el meñique izquierdo

 - b) Calcule el **número dactilar total o fórmula cuantitativa dactilopalmar** para lo cual use regla y lápiz. Trace una línea desde el centro de la figura dactilar hasta el trirradio dactilar. Recuerde que los W tienen dos trirradios y por tanto deberá trazar dos líneas, en las L (R o U) solo una por existir un solo trirradio y en los A ninguna, pues carecen de trirradio. Cuente y anote el número total de crestas que atraviesan la línea trazada. Para la nomenclatura se usa una fracción con dos valores, el numerador representa los valores hacia el lado radial y el denominador hacia el lado cubital, ejemplo: $W = 5/12$ (5 crestas hacia el lado radial/12 crestas hacia el lado cubital), $R = 0/8$, $U = 7/0$, $A = 0/0$. Cada huella digital deberá tener su propia nomenclatura. El número dactilar total es la suma de todos los valores mayores de las fracciones de las dos manos. En hombres la cifra normal es de $135 \pm 1,8$ y en la mujer $127 \pm 1,8$. En estudios realizados en el Ecuador se obtuvo un promedio de 130,4 en hombres y 123,9 en mujeres, con respecto al ángulo de Penrose el promedio fue de 43 en hombres y 39,9 en mujeres.
Anote en la cartulina el valor obtenido

 - c) Calcule el **ángulo "a t d"** o de Penrose para lo cual se traza una línea que une los centros de los trirradios palmares a, t, d. Luego mida el ángulo con un graduador tomando como vértice el ángulo del trirradio t. El valor "a t d" más frecuentemente hallado es 45 grados o menos. Calcule y anote este valor para cada mano

 - d) Observe, rotule y analice la disposición de los **pliegues palmares de flexión**, destacando las posibles variaciones
-

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Los estudiantes deberán presentar el análisis de sus patrones dermatoglíficos individuales y grupales además de la fórmula cualitativa y cuantitativa dactilopalmar y del Ángulo de Penrose de ambas manos.

Cuestionario

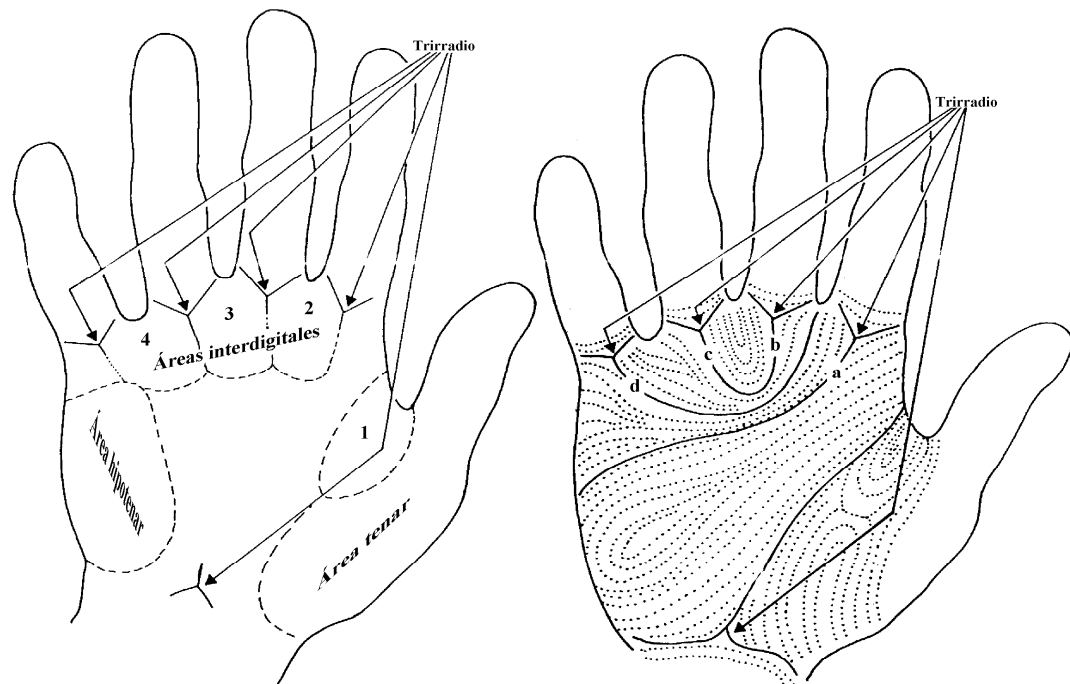
1. Realice un cuadro sinóptico de los patrones cutáneos (característicos de los dermatoglifos) encontrados en un individuo con Síndrome de Down, Síndrome de Turner y Síndrome de Klinefelter, y compárelos con los patrones de una persona normal.
2. Hable sobre la embriología de los dermatoglifos (máximo 5 líneas).

Anexos

Figura 1. Tipos básicos de huellas dactilares: a) torbellino, b) presilla y c) arco.
(Tomado de Jones, 1997 en Paz-y-Miño et al., 2013)



Figura 2. Patrones dermatoglíficos palmares.
(Tomado de Levine, 1979 en Paz-y-Miño et al., 2013)



PRACTICA _____

PARALELO _____

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Conclusión	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis, posibles fuentes de error y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye lo que fue aprendido del experimento.	No hay conclusión incluida en el informe.	
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

ASIGNATURA: GENÉTICA MÉDICA		SIGLA: MED607	PARALELO: XXX
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 2	SESIONES: 2	TEMA: Herencia Humana: Genealogía

1.- OBJETIVO

Atribuir las características humanas conocidas a los principios básicos de la herencia

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Asocia algunas características humanas conocidas que sirven para ilustrar los principios básicos de la herencia
2. Predice las probabilidades de transmisión de algunas características genéticas normales y patológicas

Resultados

- Tablas con datos de características con un patrón de herencia mendeliana individual y grupal

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por un estudiante

- 1 Papel
- 1 Lápiz
- 1 Calculadora

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Leyes de Mendel
- Conceptos básicos de Genética: gen, alelo, dominante, recesivo, homocigoto, heterocigoto

Descripción de la actividad:

1. Analizar los caracteres hereditarios y determinar sus posibles genotipos para cada carácter, de acuerdo a lo indicado en la Tabla 1. Registrar los resultados en una tabla
2. Escoger de las Tablas 1 y 2, cinco caracteres y realizar un árbol genealógico para cada uno de ellos, mediante la observación o análisis de los mismos en sus parientes
3. Determinar si el carácter señalado en las Figuras 2, 3 y 4 tiene un patrón de herencia dominante, recesivo, o ligado al sexo

Caracteres multialélicos:

1. El pelo rizado (RR) es codominante con el pelo lacio (R'R'). La condición hereditaria RR' da la textura ondulada
2. El color del cabello está determinado por un gran número de factores. Sin embargo, puede explicarse por la interacción de dos pares de genes:

DD, Dd = presencia de pigmento café

dd = ausencia de pigmento café

RR, Rr = ausencia de pigmento rojo

rr = presencia de pigmento rojo

De la combinación de estos dos pares de genes, podemos obtener:

pelo oscuro: presencia de pigmento café y ausencia de rojo = DDDR, DDRr, DdRR, DdRr

pelo oscuro con tintes rojizos: presencia de los dos pigmentos = DDrr, Ddrr

pelo rubio: ausencia de dos pigmentos = ddRR, ddRr

pelo plata: ausencia de café y presencia de rojo = ddr

3. Mire si su dedo índice es más corto que el anular. Este es un rasgo influido por el sexo:

Genotipo	Hombres	Mujeres
DD	corto	largo
Dd	corto	largo
dd	largo	corto

4. Mire la presencia o ausencia de calvicie:

Genotipo	Hombres	Mujeres
CC	calvo	no calva
Cc	calvo	no calva
cc	no calvo	calva

5. El grupo de sangre de una persona puede ser A, B, AB o O. Sus genotipos serán AA, Ao, BB, Bo, AB y oo

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Los estudiantes deberán presentar los siguientes resultados:

- Tabla 1 con los datos numéricos de todo el grupo en las columnas señaladas como dominante y recesivo, genotipo individual de cada una de las características, y cálculo de frecuencias para p^2 , $2pq$ y q^2 . Con esos resultados deberán realizar el análisis respectivo
- Escoger 5 características de la tabla 1 y realizar 5 genealogías de sus familias con tres generaciones mínimo, utilizando los símbolos de la figura 1
- En las figuras 2, 3 y 4 determinar qué tipo de herencia está representada en cada figura argumentando su respuesta

Cuestionario

1. Describa 3 ejemplos de cada una: herencia autosómica dominante, recesiva y ligada al sexo
2. Por qué la alteración del mismo loci determina tanto la Distrofia Muscular de Duchenne como la de Becker
3. ¿Cuál es el problema de un matrimonio consanguíneo? Cite ejemplos

Anexos

Conviene recordar que ciertos aspectos de análisis de los tipos de herencia tienen un carácter probabilístico, el binomio descrito en la ley de Hardy-Weimberg es aplicable a muchas de las características:

$$(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Donde:

p^2 = representa el genotipo homocigoto dominante

$2pq$ = representa el genotipo heterocigoto

q^2 = representa el genotipo homocigoto recesivo

Esta fórmula se puede aplicar a cualquier par de alelos, siempre y cuando sea posible determinar la frecuencia en la población de uno de los alelos.

Tabla 1. Algunos caracteres hereditarios mendelianos

Carácter	Dominante	Recesivo
Línea del pelo	Pico de viuda (V)	Recta (v)
Forma de nariz	Convexa (N)	Recta (n)
Hoyuelos-mejilla	Presencia (H)	Ausencia (h)
Pecas	Presencia (P)	Ausencia (p)
Lóbulos-oreja	Libres (L)	Adheridos (l)
Pestañas (1cm)	Largas (G)	Cortas (g)
Lengua enrollada	Forma U (E)	Ausencia (e)
Lengua doblada	Presencia (U)	Ausencia (u)
Uso manual	Diestro (Z)	Zurdo (z)
Forma de falanges	Curva (F)	Recta (f)
Separación-pulgar	Ángulo 45 (I)	Escuadra (i)
Pulgar de ponero	Ausencia (A)	Ángulo > 45 ° (a)
Meñique torcido	Presencia (Ñ)	Ausencia (ñ)
Forma de uñas	Curvas (C)	Rectas (c)
Vello en falanges	Presencia (B)	Ausencia (b)
Pulgar sobrepuesto	Izquierdo (K)	Derecho (k)
Orificios nasales	Anchos (O)	Estrechos (o)
Labio superior	Recto (M)	Hendido (m)
Orejas	Grandes (Q)	Pequeñas (q)
Canas	Prematuras (T)	No canoso (t)
Dedos	Cortos (X)	Largos (x)
Pies	Arco normal (J)	Plano (j)
Grupo sanguíneo	Rh+ (W)	Rh- (w)

Tabla 2. Algunas afecciones humanas de origen mendeliano

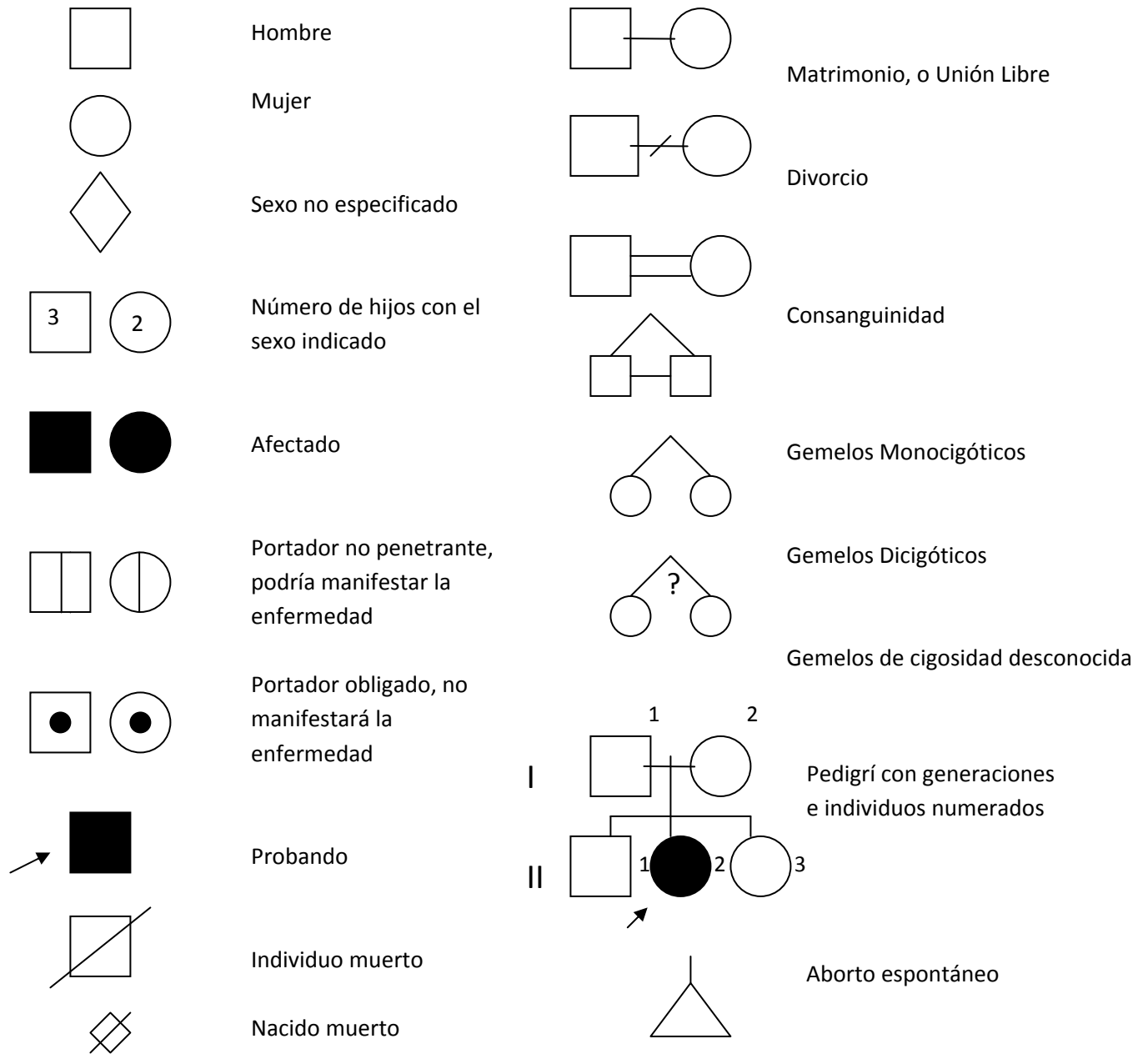
DESORDEN	LOCALIZACIÓN	TIPO DE HERENCIA
Agammaglobulina	Xq21.3	LX
Albinismo oculo-cutáneo	15q11.2-q12	AR
Alzheimer, de inicio tardío	19cen-q13.2	AD
Diabetes mellitus	6p21.3	AD
	chr 11, chr 19	AR
Distrofia muscular de Duchenne	Xp21.2	LX
Distrofia muscular de Becker	Xp21.2	LX
Enfermedad de Huntington	4p16.3	AD
Enfermedad maníaco-depresiva	Xp28	LX (?)
Ceguera a los colores	Xq28	LX
	7q22-qter	AD
Fibrosis quística	7q31.2	AR
Fisura palatina	Xq21/ Xq13	LX
Hipercolesterolemia familiar	19p13.2	AD
Síndrome de Bloom	15q26.1	AR
Neurofibromatosis, tipo II	22q12. 2	AD
Cáncer de mama, inicio precoz	17q21.2	AD (5%)
Cáncer de ovario	17q21	AD(?)
Carcinoma colorectal	12p12.1	AD
Leucemia aguda (M3)	15q22/17q11.2	AD(?)
Retinoblastoma	13q14.1	AD

LX = Ligada al sexo

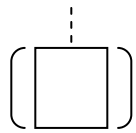
AR= Autosómica Recesiva

AD= Autosómica Dominante

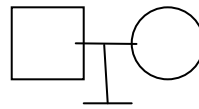
Figura 1. Símbolos utilizados en los estudios de genealogías humanas. (Tomado de Nussbaum et al. 2008)



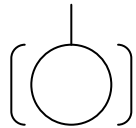
Facultad



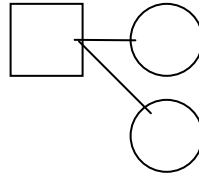
Adoptado, intrafamiliar



Sin descendencia



Adoptado, extrafamiliar



Múltiples uniones

Tipos de genealogías

Figura 2.

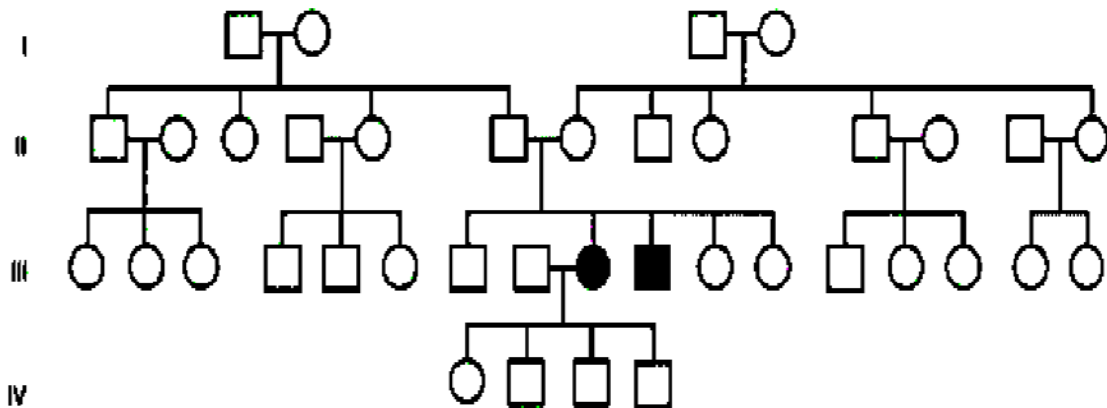


Figura 3.

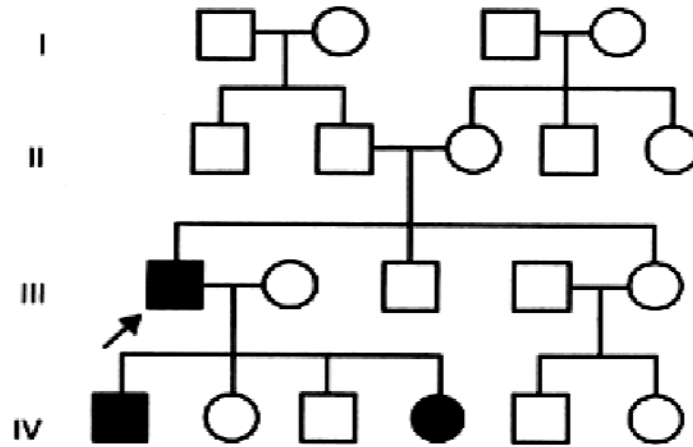
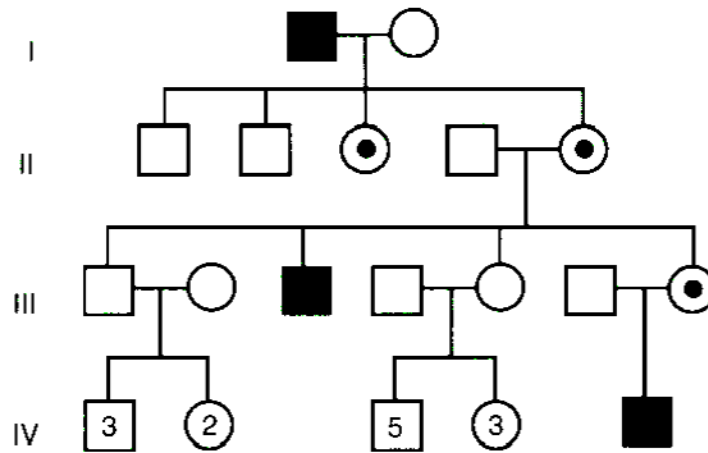


Figura 4.



PRACTICA _____

PARALELO _____

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Conclusión	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis, posibles fuentes de error y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye lo que fue aprendido del experimento.	No hay conclusión incluida en el informe.	
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

RA: GENÉTICA MÉDICA			
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 3	SESIONES: 1	TEMA: Análisis Cromosómico: Cromatina Sexual

1.- OBJETIVO

Explicar la presencia del Corpúsculo de Barr como una manifestación del cromosoma X inactivo

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Aplique secuencialmente los pasos para la observación de la cromatina sexual en células de epitelio bucal
2. Infiera la presencia del corpúsculo de Barr a partir del número de cromosomas X en un individuo
3. Explique los postulados de la Hipótesis de Lyon o inactivación del cromosoma X

Resultados

- Porcentaje individual de Corpúsculos de Barr en células de mucosa bucal

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por cada 2 estudiantes (trabajo en parejas)

- 1 Bajalenguas autoclavado
- 1 Portaobjetos
- 1 Cubreobjetos
- 1 trozo de Papel filtro de 2 x 5 cm

Facultad

- 1 par de guantes desechables
- 1 Mascarilla
- 1 Pipeta Pasteur de vidrio
- 1 trozo de papel para limpieza de lentes de 5 x 5 cm

Reactivos

- 0,1 ml de Orceína acética al 2%
- 0,1 ml de Aceite de inmersión

Equipos

- 1 Microscopio

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Ciclo celular
- Compactación del ADN

Descripción de la actividad:

Células de Epitelio bucal:

1. Evitando cerrar la boca durante el proceso, raspe con el bajalenguas la cara interior de su mejilla hasta descartar el depósito mucoide
2. Con la ayuda de un bajalenguas raspe esta región con firmeza y extienda las células obtenidas en un portaobjetos limpio y seco
3. Sin dejar secar, coloque 3 gotas del colorante orceína acética sobre la muestra y tape con un cubreobjetos limpio y seco
4. Con una tira de papel filtro absorba el exceso de colorante y espere 5 minutos. Entonces, cubra la preparación con papel filtro y aplaste suavemente con el pulgar hasta retirar el exceso de colorante, cuidando de que el cubreobjetos no resbale sobre la placa
5. Finalmente, selle el borde del cubreobjetos con un pegamento adecuado
6. Observe en el microscopio con el lente de 10x y 100x
7. Analice 50 células y anote el número de Corpúsculos de Barr encontrados
8. Dibuje una célula con corpúsculo de Barr y rotule las partes más importantes

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Se realizará un informe según el siguiente formato:

NOMBRE:

FECHA DE REALIZACIÓN DE LA PRÁCTICA:

TITULO DE LA PRÁCTICA

INTRODUCCIÓN TEÓRICA:

(Escribir una introducción corta sobre el tema a tratar en la práctica respectiva incluyendo las citas bibliográficas respectivas, de preferencia actualizadas)

OBJETIVOS: (Poner objetivos de la práctica)

METODOLOGÍA:

(Describir el procedimiento llevado a cabo durante la práctica enumerando cada paso, no es necesario realizar una lista de materiales ya que estos deberán incluirse en la descripción de la metodología)

RESULTADOS:

(Pueden ser presentados en tablas, gráficos, y/o cualquier otro recurso que muestre de manera organizada los datos obtenidos)

Nota: en el caso de utilizar tablas o gráficos añadir una explicación de los datos y rotular adecuadamente.

CONCLUSIONES:

(En base a los resultados obtenidos teniendo como base los datos teóricos).

CUESTIONARIO:

(Preguntas que consten en la guía de laboratorio de cada práctica).

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

Pueden ser de libros y/o publicaciones científicas. Al finalizar el informe se consignarán las referencias completas por orden alfabético. También se les puede asignar un número y hacer referencia a él en el texto, en este caso simplemente se ordenarán numéricamente las referencias completas al final del informe.

En esta página web, aparece la siguiente pantalla, y en el recuadro señalado en rojo entran a las normas APA: <http://blogs.udla.edu.ec/honestidad/>

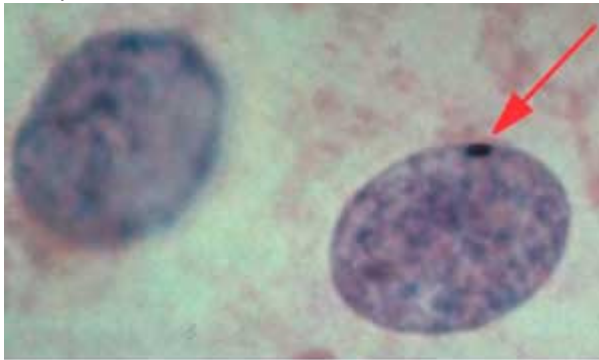
Cuestionario

1. ¿En qué región se encuentra el centro de inactivación del cromosoma X?
2. Enumere 3 genes que se encuentren en el cromosoma X y especifique su función.
3. Explique de qué tipo de cromatina está compuesto el cromosoma Y
4. En los siguientes casos encierre en un círculo el cromosoma X que se inactivaría.
Explique.
 - 1) a. X normal
b. X en anillo
 - 2) a. X normal
b. Translocación X-autosoma

- 3) a. X normal
- b. X con deleción q Terminal

Anexos

Célula con un corpúsculo de Barr (<http://www.mas-que-ciencia.com/compesacion-dosis-genica/>. Recuperado el 19 de abril de 2014)



PRACTICA

PARALELO

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Introducción	El reporte representa un preciso y minucioso entendimiento de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	El reporte representa un preciso entendimiento de la mayoría de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	El reporte ilustra un entendimiento limitado de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	El reporte representa un entendimiento incorrecto de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	
Objetivos	Especifica claramente los objetivos de la práctica	Especifica solamente algunos de los objetivos	Los objetivos no son claros	No especifica los objetivos de la práctica	
Metodología	Los procedimientos están enlistados con pasos claros. Cada paso está enumerado y es una oración completa.	Los procedimientos están enlistados en un orden lógico, pero los pasos no están enumerados y/o no son oraciones completas.	Los procedimientos están enlistados, pero no están en un orden lógico o son difíciles de seguir.	Los procedimientos no enlistan en forma precisa todos los pasos del experimento.	
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Conclusión	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis, posibles fuentes de error y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye lo que fue aprendido del experimento.	No hay conclusión incluida en el informe.	

ASIGNATURA:	SIGLA: MED607	PARALELO: XXX
--------------------	----------------------	----------------------

Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Apariencia/Organización	El reporte de laboratorio está mecanografiado y usa títulos y subtítulos para organizar visualmente el material.	El reporte de laboratorio está escrito a mano con esmero y usa títulos para organizar visualmente el material.	El reporte de laboratorio está escrito o mecanografiado con esmero, pero el formato no ayuda a organizar visualmente el material.	El reporte de laboratorio está escrito a mano y se ve descuidado y con tachones, múltiples borrones y/o desgarres y pliegues.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

GENÉTICA MÉDICA			
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 4	SESIONES: 1	TEMA: Análisis Cromosómico: Cultivo y preparación de linfocitos de sangre periférica

1.- OBJETIVO

Desarrollar la técnica para el cultivo y preparación de linfocitos de sangre periférica

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Describa el proceso utilizado para realizar un cultivo y preparación cromosómica
2. Emplee las técnicas para obtener cromosomas humanos en metafase

Resultados

- Cultivo de linfocitos de sangre periférica
- Cromosomas en solución listos para ser extendidos en placas portaobjetos

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por cada 4 estudiantes

- 1 Tubo cónico estéril o frasco de vidrio para cultivo
- 1 Jeringuilla de 3 ml (o tubos vacutainer con heparina sódica)
- 1 torunda de algodón
- 1 Torniquete
- 1 Marcador fino permanente
- 1 Pipeta Pasteur de vidrio estéril

Facultad

- 1 Tubo de ensayo
- 1 Chupón de goma
- 1 Gradilla
- 1 Termómetro
- 2 Peras de goma
- 2 Pipetas graduadas de 10 ml.

Reactivos

- 3 ml de sangre periférica
- 3 ml de medio RPMI 1640 suplementado (hepes buffer, L-glutamina, antibiótico-antimicótico, suero fetal bovino, PHA fitohemaglutinina)
- 5 ml de Alcohol antiséptico
- 0.05 ml de Heparina sódica
- 100 ul de Colchicina (Colcemida)
- 7 ml de KCl al 0,54% (Solución hipotónica)
- Fijador de Carnoy (Metanol:ácido acético, 3:1)
 - o 12 ml de Metanol
 - o 4 ml de Ácido acético

Equipos

- 1 Incubadora a 37°C.
- 1 Baño María a 37°C.
- 1 Cabina de flujo laminar
- 1 Centrífuga
- 1 Vórtex
- 1 Refrigeradora

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Componentes de la sangre
- Técnicas básicas de cultivo de muestras
- Estructura celular

Descripción de la actividad:

1. Tomar 3 ml de sangre venosa en una jeringa estéril que contenga previamente una gota de anticoagulante (heparina)
2. En condiciones de esterilidad, colocar en un tubo cónico o en un frasco de vidrio 3 ml de medio de cultivo suplementado y 10 gotas de la muestra de sangre heparinizada
3. Poner a cultivar en una estufa a 37° C por 72 horas. Dos horas antes de la cosecha añadir al cultivo 100 microlitros de colchicina (Colcemida)
4. Sacar la muestra de la estufa y someterla a centrifugación por 5 minutos a 2.500 revoluciones por minuto (rpm), extraer el sobrenadante con una pipeta Pasteur debidamente rotulada dejando aproximadamente 1 ml por sobre el precipitado y resuspender. Es necesario aplastar el chupón de goma de la pipeta y eliminar el aire de su interior fuera del tubo con el que se está trabajando, pues caso contrario todo el contenido se mezclaría
5. Introducir la muestra resuspendida en la pipeta Pasteur y agregar 7 ml de solución hipotónica precalentada a 37° C en el tubo cónico, dejar resbalar el contenido de la pipeta por las paredes del tubo e incubarlo por 20 minutos a 37° C en baño María
6. Centrifugar por 5 minutos (2.500 rpm), extraer el sobrenadante y resuspender
7. Absorber el precipitado en la pipeta Pasteur y añadir al tubo 4 ml de fijador de Carnoy, agregar al tubo cónico con fuerza el contenido de la pipeta y resuspender la mezcla 2 o 3 veces. Dejar reposar la preparación a 4° C por 15 minutos. Pasado este tiempo someter a centrifugación, eliminar el sobrenadante y resuspender
8. Añadir por tres ocasiones más 3 ml de fijador y repetir el procedimiento. Con la finalidad de mejorar la preparación cromosómica se puede someter la muestra a refrigeración por 30 minutos después del cuarto fijador, previa a la centrifugación. La cantidad de sobrenadante que debe ser eliminada después de la última centrifugación debe ser menor, dejando por sobre el precipitado cerca de 2 ml de líquido

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Los estudiantes tendrán sus tubos con las preparaciones cromosómicas listas para ser extendidas sobre portaobjetos.

Cuestionario

1. ¿Cuáles son los efectos de una mala fijación?.
2. ¿Qué otras soluciones hipotónicas se puede emplear en reemplazo de la solución de KCl al 0,54%?.
3. ¿En cultivo de sangre periférica a qué se llama microcultivo y macrocultivo. En qué se diferencia su metodología?.

PARALELO_____

PRACTICA

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

RA: GENÉTICA MÉDICA			
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 5	SESIONES: 1	TEMA: Análisis cromosómico: Extensión y observación de cromosomas

1.- OBJETIVO

Identificar la morfología general de los cromosomas humanos

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Localice los cromosomas humanos en metafase
2. Identifique los tipos de cromosomas por su tamaño y posición del centrómero
3. Diferencie los tipos de bandeo cromosómico
4. Reconozca la utilidad del bandeo cromosómico para identificación de alteraciones

Resultados

- Preparaciones cromosómicas listas para analizar
- Esquema de cromosomas humanos

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por un estudiante

- 1 Placa portaobjeto
- 1 Pipeta Pasteur
- 1 Tubo de ensayo

Facultad

- 1 Marcador para vidrio
- 1 Vaso coplin para tinción de placas (cantidad para todo el grupo)
- 1 Pinza
- 1 trozo de papel para limpieza de lentes de 5 x 5 cm
- 1 par de guantes desechables

Reactivos

- 5 ml de Solución de Giemsa al 3% (cantidad para todo el grupo)
- 45 ml de Agua destilada (cantidad para todo el grupo)
- 2 ml de Solución de extensión (ácido acético al 40%)
- 50 ml de Xilol (cantidad para todo el grupo)
- 0,1 ml de aceite de inmersión
- Preparación de linfocitos (cromosomas en metafase)

Equipos

- 1 Planta térmica (hot plate)
- 1 Microscopio

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Uso y manejo del microscopio
- Estructura y clasificación de los cromosomas humanos

Descripción de la actividad:

1. Bañar la placa portaobjetos en la solución de extensión y gotear sobre ella (de 5 a 7 gotas) el residuo resuspendido de la preparación de linfocitos a una altura de 40-50 cm.; someter a calor por un par de segundos y volver a gotear una cantidad similar de muestra. Secar al ambiente la placa preparada
2. Para la tinción de placas preparar una solución de Giemsa al 3%; colocar en el recipiente de vidrio y luego introducir la placa por 10 minutos. Lavar con agua
3. Ubicar la placa en el microscopio con la rotulación a la derecha y observar del extremo izquierdo al extremo derecho con un movimiento en zig-zag, localizar las metafases

con el lente de 10x y proceder a anotar las coordenadas de ubicación de la metafase, una vez localizada observar con el lente de 100x utilizando aceite de inmersión

4. Para el registro de datos anotar el número de placa, que se encuentra en un extremo de la misma, así como las coordenadas de ubicación de la metafase a analizar
5. Observar un mínimo de diez metafases y dibujar una de ellas, con la identificación de cada cromosoma a nivel de grupo cromosómico
6. Al finalizar la observación, lavar la placa en xilol para quitar el aceite y luego con agua. Finalmente guardar las placas secas en una caja cerrada para evitar la exposición a la luz y al polvo

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

Biblioteca virtual

- Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology. ISCN 2009. Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://atlasgeneticsoncology.org/ISCN09/ISCN09.html>

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Cada estudiante deberá presentar un dibujo de una metafase señalando un cromosoma representativo de cada grupo cromosómico y 10 coordenadas de metafases observadas en el

microscopio

Cuestionario

1. En los siguientes cariotipos hipotéticos de 3 individuos, analizados únicamente con tinción simple, qué tipo de bandeó utilizaría para identificar:
 ¿Cuál es el cromosoma alterado, qué alteración cromosómica presenta y en qué sitio del cromosoma se ubica la alteración? Explique brevemente ¿por qué?
 - a) 46,XY,-C,-G,+E,+D
 - b) 46,XY,r(G)
 - c) 45,XY,-C,-C,+ dic
2. Explique en qué consisten los sistemas digitales de análisis de cariotipo.

PRACTICA _____

PARALELO _____

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

RA: GENÉTICA MÉDICA			
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 6	SESIONES: 1	TEMA: Análisis cromosómico: Cariotipo Humano

1.- OBJETIVO

Identificar los grupos y tipos de cromosomas que conforman el cariotipo humano normal

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Diferencie los diferentes grupos y tipos de cromosomas del cariotipo humano normal
2. Clasifique a los cromosomas humanos de acuerdo a las normas del ISCN 2013

Resultados

- Cariotipo humano armado a partir de una fotografía de una metafase

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por cada 2 estudiantes

- 1 Fotografía de una metafase humana normal
- 1 Cariotipo previamente armado
- 1 frasco de Goma y/o papel contact transparente (20 x 20 cm)
- 1 par de tijeras

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Niveles de compactación del ADN
- Bandeo cromosómico
- Tipos de cromosomas

Descripción de la actividad:

1. Estudie la metafase y cuente el número de cromosomas
2. Recorte cada uno de los cromosomas dejando un margen entre la figura y la línea de corte
3. En base a los patrones de bandeo característico, aparee los cromosomas homólogos
4. Clasifíquelos por grupos de acuerdo a la posición del centrómero y al tamaño de cada uno de los pares y péguelos en la plantilla correspondiente

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

Biblioteca virtual:

- The National Center for Biotechnology Information.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
- Online Education Kit: Understanding the Human Genome Project.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014

<http://genome.gov/pages/EducationKit/>

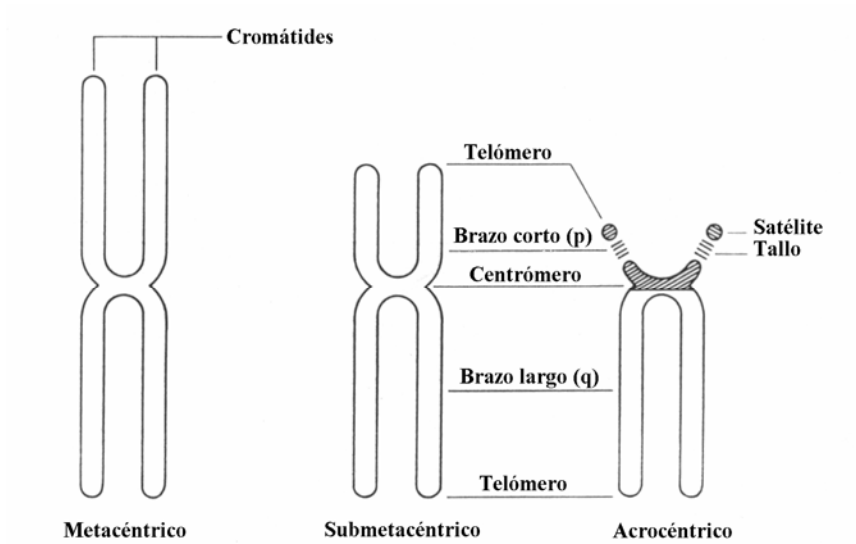
- El Proyecto Biológico: Actividad para realizar cariotipos.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://www.biologia.arizona.edu/human/act/karyotyping/karyotyping.html>
- Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology. ISCN 2009.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://atlasgeneticsoncology.org/ISCN09/ISCN09.html>

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

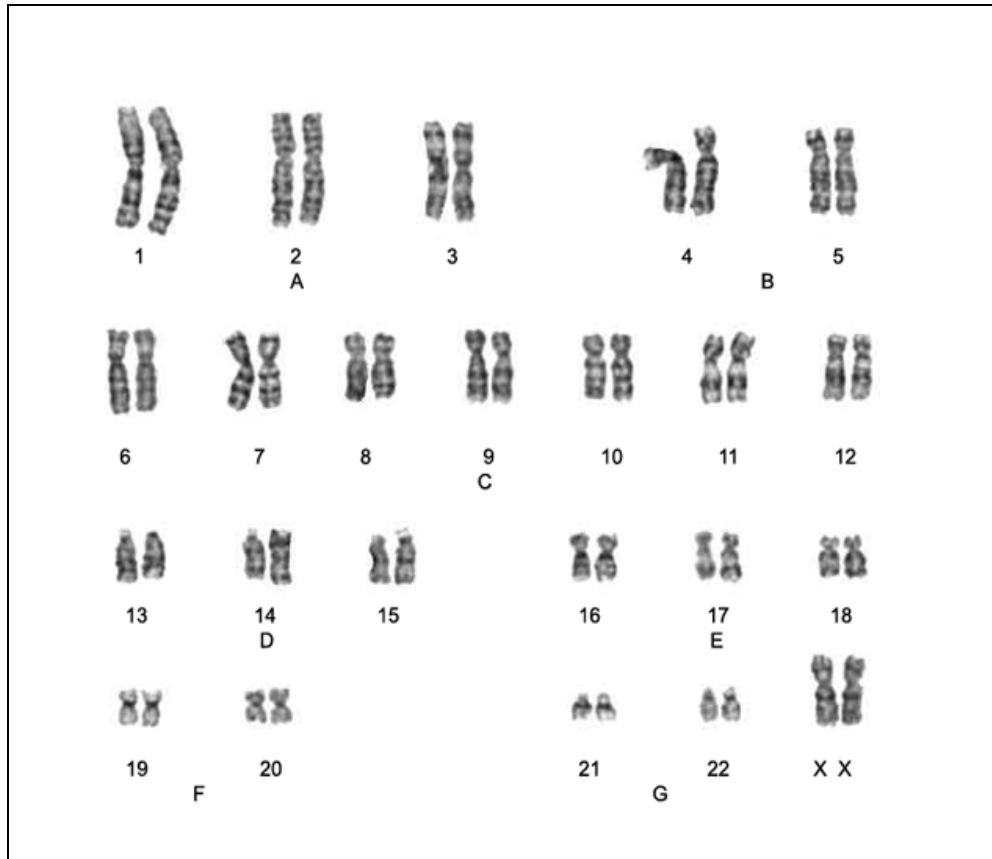
Se realizará un informe escrito según el formato indicado en la práctica No. 3

Cuestionario

1. Explique qué es índice centromérico, cómo se calcula y cuál es su utilidad
2. ¿Cuál es la diferencia entre cariotipo y mapa cromosómico?
3. Explique cuál sería la diferencia entre el cariotipo de una persona con Síndrome de Klinefelter en relación al cariotipo normal
4. Refiérase brevemente acerca de una alteración cromosómica estructural



Cariotipo normal 46, XX (Tomado de: <http://www.delta-sistemi.it/images/kariotype.jpg>)



PRACTICA _____

PARALELO _____

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Introducción	El reporte representa un preciso y minucioso entendimiento de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	El reporte representa un preciso entendimiento de la mayoría de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	El reporte ilustra un entendimiento limitado de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	El reporte representa un entendimiento incorrecto de los conceptos científicos esenciales en el laboratorio.	
Objetivos	Especifica claramente los objetivos de la práctica	Especifica solamente algunos de los objetivos	Los objetivos no son claros	No especifica los objetivos de la práctica	
Metodología	Los procedimientos están enlistados con pasos claros. Cada paso está enumerado y es una oración completa.	Los procedimientos están enlistados en un orden lógico, pero los pasos no están enumerados y/o no son oraciones completas.	Los procedimientos están enlistados, pero no están en un orden lógico o son difíciles de seguir.	Los procedimientos no enlistan en forma precisa todos los pasos del experimento.	
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Conclusión	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis, posibles fuentes de error y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye los descubrimientos que apoyan la hipótesis y lo que se aprendió del experimento.	La conclusión incluye lo que fue aprendido del experimento.	No hay conclusión incluida en el informe.	
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son	No hay cuestionario.	

ASIGNATURA: GENÉTICA	SIGLA: MED607	PARALELO: XXX
---------------------------------	----------------------	----------------------

		contestadas están correctas.	incorrectas.		
Apariencia/Organización	El reporte de laboratorio está mecanografiado y usa títulos y subtítulos para organizar visualmente el material.	El reporte de laboratorio está escrito a mano con esmero y usa títulos para organizar visualmente el material.	El reporte de laboratorio está escrito o mecanografiado con esmero, pero el formato no ayuda a organizar visualmente el material.	El reporte de laboratorio está escrito a mano y se ve descuidado y con tachones, múltiples borrones y/o desgarres y pliegues.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

MÉDICA			
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 7	SESIONES: 1	TEMA: Análisis cromosómico: Alteraciones cromosómicas estructurales y numéricas

1.- OBJETIVO

Identificar las alteraciones cromosómicas estructurales y numéricas más frecuentes

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Compare un cariotipo normal con uno alterado
2. Señale el/los cromosomas alterados en un cariotipo anormal
3. Determine las alteraciones cromosómicas o numéricas en un cariotipo

Resultados

- Cariotipos alterados en los cuales se ha identificado una o varias alteraciones cromosómicas

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por cada 2 estudiantes

- 1 Cariotipo humano normal
- 1 Cariotipo con una alteración cromosómica

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Tipos de cromosomas humanos
- Clasificación de cromosomas
- Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales

Descripción de la actividad:

1. Analizar los cariotipos alterados y comparar con los cariotipos normales
2. Señalar los cromosomas alterados y buscar en la bibliografía los efectos físicos que provoca esa alteración y/o el nombre de la enfermedad

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

Biblioteca virtual

- The National Center for Biotechnology Information.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
- Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology. ISCN 2009.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://atlasgeneticsoncology.org/ISCN09/ISCN09.html>

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Los estudiantes deberán presentar los resultados de la investigación sobre los efectos físicos que provocan las alteraciones numéricas y estructurales encontradas en los

cariotipos analizados

PRACTICA

PARALELO

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

RA: GENÉTICA MÉDICA			
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 8	SESIONES: 1	TEMA: Análisis cromosómico: Nomenclatura cromosómica

1.- OBJETIVO

Interpretar las alteraciones cromosómicas de acuerdo con la nomenclatura internacional para la citogenética humana

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Conozca la nomenclatura cromosómica usada internacionalmente para alteraciones numéricas y estructurales
2. Aplique las normas de nomenclatura internacional para describir las alteraciones cromosómicas

Resultados

- Cariotipos alterados interpretados según el ISCN 2013

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Cantidad por cada 2 estudiantes

- 1 Cariotipo con alteraciones cromosómicas numéricas y/o estructurales
- 1 Cariotipo normal

- Cariotipos expresados según la nomenclatura cromosómica para ser interpretados por los estudiantes

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Estructura de un cariotipo normal
- Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales

Descripción de la actividad:

1. Revisar la terminología usada en la nomenclatura cromosómica según el ISCN 2013
2. Describir las alteraciones cromosómicas estructurales y/o numéricas, según la nomenclatura, de los cariotipos presentados
3. Interpretar las alteraciones cromosómicas escritas según el ISCN 2013 en cada uno de los ejercicios asignados

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

Biblioteca virtual

- The National Center for Biotechnology Information.
Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

- Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology. ISCN 2009. Recuperado el 1 de septiembre de 2014
<http://atlasgeneticsoncology.org/ISCN09/ISCN09.html>

Los estudiantes deberán presentar un trabajo escrito con la interpretación de los cariotipos asignados

Cuestionario

1. En los siguientes casos indique con una X la nomenclatura correcta:
 - a. 46,X,t(13;X)
 46,X,t(X;13)
 - b. 46,XY,r(1)::p36→q42::)
 46,XY,r(1)(:p36→q42:)
 - c. 45,XX,+21,-22
 46,XX,+21,-22
 - d. 45,X
 45,XO
2. Describa las características del Síndrome de Martin Bell y realice un esquema del cromosoma afectado con la nomenclatura cromosómica respectiva
3. Explique brevemente cuál es la importancia de la nomenclatura cromosómica en la descripción tanto de los casos clínicos como en las neoplasias

Anexo

Dentro de la nomenclatura citogenética la identificación de los brazos, regiones, bandas y

sub-bandas cromosómicas es indispensable para ubicar los sitios involucrados en diferentes alteraciones cromosómicas.

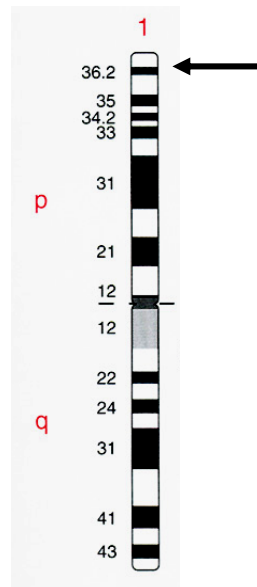
Para designar los brazos, las regiones y las bandas de un cromosoma se usa el siguiente sistema:

p designa el brazo corto

q designa el brazo largo

La numeración comienza desde el centrómero y continúa hacia fuera hasta el final de cada brazo. Los brazos se dividen convencionalmente en un número de regiones para reconocerlas, y las bandas se numeran secuencialmente cada una. Las Sub-bandas se nombran utilizando un sistema decimal, por ejemplo en la siguiente figura la banda donde se localiza la flecha es: 1p36.2

Cromosoma 1



Para designar una banda particular se requieren cuatro parámetros:

1. número de cromosoma
2. brazo
3. región (área de un cromosoma comprendida entre dos regiones sucesivas)
4. banda

5. sub-banda

La nomenclatura cromosómica de los cariotipos normales es:

46,XX cariotipo femenino normal

46,XY cariotipo masculino normal

ALTERACIONES NUMÉRICAS

Los signos + o – se colocan antes del cromosoma, para indicar el aumento o pérdida de un cromosoma en particular

Ejs. **26,X,+4,+6,+21**

Cariotipo cercano a la haploidía con dos copias de los cromosomas 4, 6 y 21 y una simple copia de los otros cromosomas

71,XXX,+8,+10

Cariotipo cercano a la triploidía con cuatro cromosomas 8 y 10 y tres copias de los otros cromosomas

Nivel de ploídía (n, 2n, 3n, etc.)

76~102 <4n>, XXXX,...

<4n> Este símbolo indica que todas las anormalidades están expresadas en relación al nivel de tetraploidía

Alteraciones de los cromosomas sexuales

Constitucionales

45,X cariotipo con un cromosoma X (Síndrome de Turner)

47,XXY cariotipo con dos cromosomas X y un cromosoma Y (Síndrome de Klinefelter)

47,XXX cariotipo con tres cromosomas X

47,XYY cariotipo con un cromosoma X y dos cromosomas Y

48,XXXXY cariotipo con tres cromosomas X y un cromosoma Y

mos 47,XXY[10]/46,XY[20]

Cariotipo en mosaico describiendo dos líneas celulares: una de 10 y otra de 20 células

Adquiridas (neoplasias)

47,XX,+X cariotipo de un tumor de una mujer con un cromosoma X extra

45,X,-X cariotipo de un tumor de una mujer con pérdida de un cromosoma X

45,X,-Y cariotipo de un tumor de un hombre con pérdida de un cromosoma Y

45,Y,-X cariotipo de un tumor de un hombre con pérdida de un cromosoma X

48,XY,+X,+Y cariotipo de un tumor de un hombre con un cromosoma X y Y adicional

48,XXYc,+X cariotipo de un paciente con Síndrome de Klinefelter con un X extra

47,XXX?c cariotipo de un tumor con un cromosoma X extra

La interrogación indica que no está claro si el cromosoma X extra es constitucional o adquirido

Alteraciones de los autosomas

Constitucionales

47,XX,+21 cariotipo con trisomía 21

47,XX,+18 cariotipo con trisomía 18

Adquiridas (neoplasias)

48,XY,+21c,+21 paciente con Síndrome de Down que ha adquirido un cromosoma 21 extra

ALTERACIONES ESTRUCTURALES

Los signos + o – ubicados después del brazo cromosómico indican aumento o disminución del tamaño del cromosoma.

Ej. Síndrome de Cri-du-Chat: 46,XX,5p-

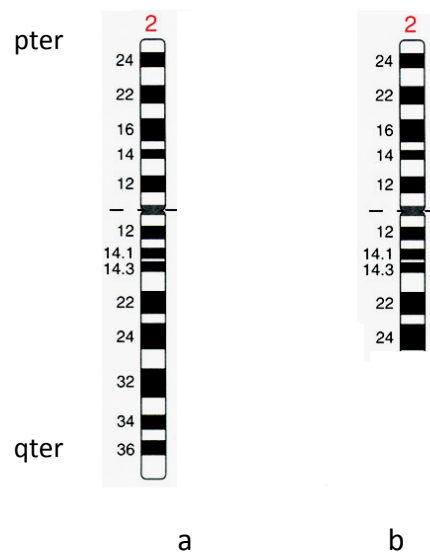
Delección (del)

Se origina por la producción de una fractura en un brazo cromosómico, puede ser terminal o intersticial.

En la siguiente figura se observa una delección terminal en el cromosoma 2.

Para indicar que brazo del cromosoma se ha delecionado debe especificarse la nomenclatura completa según el ISCN, debido a que si solamente se indica el punto de rotura donde se produjo la deleción, no se sabe que brazo se ha perdido.

Deleción cromosómica terminal



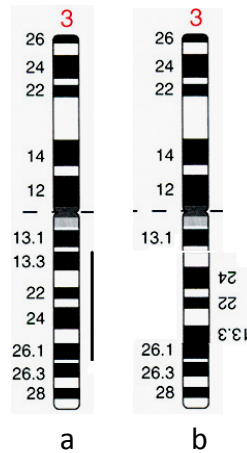
- a) Cromosoma 2 normal
- b) Cromosoma 2 delecionado: $\text{del}(2)(q24)$
 $\text{del}(2)(\text{pter} \rightarrow q24:)$

Deleciones Intersticiales:

- 46,XX,del(5)(q13q33)
- 46,XX,del(5)(pter→q13::q33→qter)
- 46,XX,del(5)(q?)

Inversiones (inv)

1. Paracéntricas (no incluye centrómero)



a) cromosoma 3 normal

b) cromosoma 3 con inversión directa:

46,XX,inv(3)(q13.1q26.1)

46,XX,inv(3)(pter→q13.1::q26.1→q13.1::q26.1→qter)

2. Pericéntricas (incluye al centrómero)

46,XY,inv(3)(p13q21)

46,XY,inv(3)(pter→p13::q21→p13::q21→qter)

Inserciones (ins)

1. Directa

El segmento insertado mantiene la orientación original que tenía con relación al centrómero

2. Invertida

La orientación de las bandas del segmento insertado 2q22 se ha modificado con respecto al centrómero en posición distal

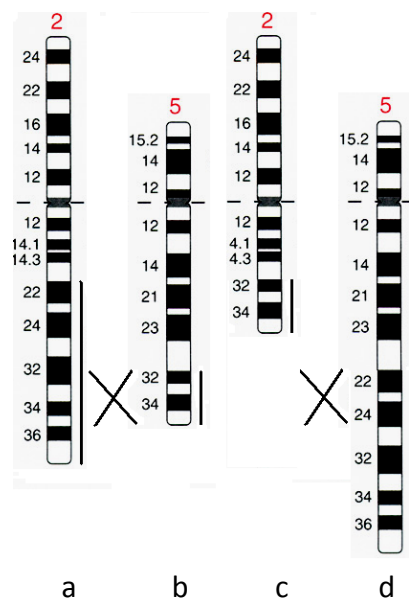
46,XX,ins(2)(p14q34q22)

46,XX,ins(2)(pter→p14::q22→q34::p14→q22::q34→qter)

Traslocaciones (t)

1. Recíprocas

- Entre dos cromosomas: sus segmentos distales han sido intercambiadas
46,XY,t(2;5)(q21;q31)



a y b) Cromosomas 2 y 5 normales

c y d) Cromosomas translocados:

46,XY,t(2;5)(q22;q32)

46,XY,t(2;5)(2pter→2q22::5q32→5qter;5pter→5q32::2q22→2qter)

Nota: Cuando la translocación involucra al cromosoma sexual este debe ser designado primero:

46,X,t(X;13)(q27;q12)

46,X,t(X;13)(Xpter→Xq27::13q12→13qter;13pter→13q12::Xq27→Xqter)

Translocación entre tres cromosomas

Ej. El segmento distal del cromosoma 2 ha sido translocado al cromosoma 7, el segmento distal del 7 al cromosoma 5 y el segmento distal del 5 al cromosoma 2

- 46,XX,t(2;7;5)(p21;q22;q23)
- 46,XX,t(2;7;5)(2qter→2p21::5q23→5qter;7pter→7q22::2p21→2pter;5pter→5q23::7q22→7qter)

Ej. Cuando la translocación es entre dos cromosomas homólogos uno de ellos debe ser subrayado

- 46,XX,t(2;7;7)
- 46,XX,t(2;7;7)(2pter→2q21::7p13→7pter;7pter→7q22::2q21→2qter;7qter→7p13::7q22→7qter)

Ej. Cuando la translocación involucra 4 roturas entre dos cromosomas, los segmentos intercambiados (intersticiales) se ubican como en el caso de las inserciones

- 46,XY,t(5;6)(q13q23;q15q23)
- 46,XY,t(5;6)(5pter→5q13::6q15→6q23::5q23→5qter;6pter→6q15::5q13→5q23::q23→6qter)

Translocación de brazos cromosómicos completos

- 46,XY,t(1;3)(p10;q10)
- 46,XY,t(1;3)(1pter→1p10::3q10→3qter;3pter→3q10::1p10→1pter)
- 46,XY,t(1;3)(p10;p10)

En la translocación recíproca de brazos cromosómicos completos tanto de brazos cortos

como largos de los cromosomas 1 y 3 da lugar a una fusión a nivel de los centrómeros

2. Robertsonianas

Fusión de los brazos largos de los cromosomas acrocéntricos 13-15 y 21-22.

Ej. 45,XX,der(13;21)(q10;q10)

45,XX,rob(13;21)(q10;q10)

Se utiliza indistintamente los términos **rob** o **der** para describir a las translocaciones robertsonianas

Triplicaciones (trp)

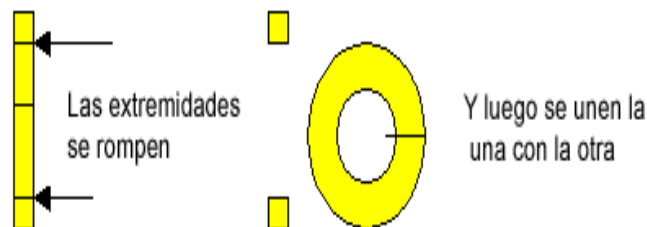
Cuando un segmento se repite tres veces se utiliza el símbolo trp, la triplicación puede ser directa o invertida

Ej. 46,XX,trp(1)(q21q32)

46,XX,trp(1)(pter→q32::q21→q32::q21→qter)

Triplicación directa de un segmento entre las bandas 1q21 y 1q32.

Cromosomas en anillo (r)



Ej. 46,XX,r(7)(p22q36)

46,XX,r(7)::p22→q36::)

En este ejemplo se ha producido una rotura y fusión entre las bandas 7p22 y 7q36. Los

segmentos distales se han delecionado. El símbolo :: indica rotura y fusión.

Deben Incluir rúbricas donde se especifican los criterios de evaluación y su respectiva ponderación.

PRACTICA		PARALELO			
CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

ASIGNATURA: GENÉTICA MÉDICA		SIGLA: MED607	PARALELO: XXX
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 9	SESIONES: 1	TEMA: Historia Clínica Genética

1.- OBJETIVO

Elaborar una historia clínica en base a los componentes genéticos

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Aplique secuencialmente los pasos para completar una historia clínica con los componentes genéticos

Resultados

1. Historia clínica de una alteración genética

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Calculado por cada 3 estudiantes

- 3 hojas de papel
- 1 Esfero
- Guías de laboratorio de Genética Médica previamente realizadas
- 1 Libro de Genética Médica

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Historia Clínica
- Genealogías
- Alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales
- Alteraciones genéticas
- Técnicas de diagnóstico genético

Descripción de la actividad:

Elabore una historia genética de acuerdo a los siguientes parámetros:

- Fecha
- Nombre y Filiación (direcciones exactas, teléfono)
- Datos del embarazo y parto del paciente (peso, talla, complicaciones)
- Antecedentes Personales (grupo sanguíneo, ocupación) y patológicos (quirúrgicos u otros)
- Antecedentes Familiares (antecedentes de hijos muertos, abortos, retardo mental, convulsiones, malformaciones, enfermedades mentales, muerte súbita, etc.)
- Motivo de consulta y enfermedad actual (exámenes realizados)
- Genealogía completa (simbología internacional)
- Examen físico
- Impresión diagnóstica

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia.

- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Los estudiantes deberán presentar una historia clínica con los respectivos componentes genéticos

Cuestionario

1. ¿Durante una consulta genética de un ejemplo de una prueba de laboratorio que mandaría a realizar para obtener un diagnóstico seguro? Argumente su respuesta.
2. Elabore una lista de tres trastornos genéticos del ojo, oído, huesos y el tejido conjuntivo, el sistema nervioso central, el aparato gastrointestinal, el aparato genitourinario y la sangre

PARALELO _____

PRACTICA

CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Resultados	Una representación profesional y precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y las tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en tablas y/o gráficas. Las gráficas y tablas están etiquetadas y tituladas.	Una representación precisa de los datos en forma escrita.	Los datos no son demostrados o no son precisos.	
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	

ASIGNATURA: GENÉTICA MÉDICA	SIGLA: MED607		PARALELO: XXX
Fecha: XXXXX	PRÁCTICA No: 10	SESIONES: 1	TEMA: Asesoramiento Genético: Malformaciones Congénitas

1.- OBJETIVO

Reconocer algunos síndromes a través del estudio de las malformaciones congénitas

2.- RESULTADOS DE APRENDIZAJE ESPERADOS

Adquirirás las siguientes habilidades:

1. Clasifique los tipos de anomalía congénitas según su origen
2. Defina algunos de los términos usados para describir malformaciones congénitas
3. Relacione las malformaciones congénitas con la presencia de ciertos Síndromes Genéticos

Resultado

- Familiarizarse con los conceptos más comunes usados para describir las malformaciones congénitas

3.- MATERIALES/RECURSOS Y EQUIPOS

Materiales

Para todo el grupo

- 20 fotografías de malformaciones congénitas

4.- ACTIVIDAD FORMATIVA

Prerrequisitos (Antes de comenzar este ejercicio, deberás dominar lo siguiente:)

- Alteraciones genéticas y cromosómicas
- Historia clínica genética

Descripción de la actividad:

1. Analizar las fotografías y reconocer algunos de los defectos congénitos guiándose en la bibliografía disponible
2. Anotar el nombre de las malformaciones (con el término correcto o con una descripción de lo observado)
3. Correlacionar lo observado en cada fotografía con la descripción en la hoja de trabajo
4. Volver a observar las fotografías para confirmar las respuestas

5.- REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nussbaum, R.L., Roderick, R. Mcl., Huntington, F.W. (2008). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*, W.B. Saunders Company, Philadelphia
- Paz-y-Miño, C. y López-Cortés, A. (2014). *Genética Molecular y Citogenética Humana: Fundamentos, Aplicaciones e Investigaciones en el Ecuador*. (Universidad de las Américas. Universidad Yachay). Quito, Ecuador: YACHAY EP.
- Paz y Miño, C. y Sánchez, M.E. (2013). *Manual de Prácticas: Genética Molecular y Citogenética Humana*. Quito: Instituto de Investigaciones Biomédicas.

6.- MECANISMO DE EVALUACIÓN Y ANEXOS

Cuestionario

En los siguientes casos diagnostique el síndrome correspondiente según los datos clínicos que presente:

1. Una paciente se acerca por imposibilidad de tener hijos y abortos repetidos, el análisis dermatoglífico indica un número dactilar total de 169, no muestra signos de retardo mental. Entre sus características físicas se pueden mencionar las siguientes: talla baja, cuello corto e implantación baja de orejas. Al realizar el cariotipo correspondiente: ¿Qué resultado citogenético se esperaría?
2. Un hombre sin ninguna otra característica que el pliegue palmar transversal en la palma de sus manos se acerca a consulta médica: ¿Se podría pensar en la presencia de algún síndrome?

PRACTICA _____		PARALELO _____			
CATEGORIA	4 Excelente	3 Bueno	2 Regular	1 por mejorar	NOTA
Cuestionario	El cuestionario está completo y correctamente contestado.	El cuestionario está incompleto, pero las preguntas contestadas están correctas.	El cuestionario está incompleto, y las respuestas contestadas son incorrectas.	No hay cuestionario.	
Referencias Bibliográficas	Varias fuentes de antecedentes de renombre son usados y citados correctamente. El material es traducido en las propias palabras de los estudiantes.	Unas pocas fuentes de antecedentes de renombre son usadas y citadas correctamente. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	Unas pocas fuentes de antecedentes son usadas y citadas correctamente, pero algunas fuentes no son de renombre. El material es traducido por los estudiantes en sus propias palabras.	El material es directamente copiado en lugar de ponerlo en palabras propias y/o las fuentes de antecedentes están citadas incorrectamente.	