

Licenciatura en Genética Humana

Programa de Estudios y Bibliografía de Referencia

1. Fundamentación

La Genética Humana es un campo en expansión acelerada, impulsado por la genómica clínica, la medicina de precisión, las terapias génicas y el asesoramiento genético. Esta licenciatura forma profesionales capaces de:

- Comprender los fundamentos moleculares, celulares y poblacionales de la herencia humana.
- Aplicar herramientas de diagnóstico genético y genómico (citogenética, secuenciación de nueva generación, arrays).
- Interpretar variantes genéticas en contexto clínico y poblacional.
- Brindar asesoramiento genético con perspectiva ética, cultural y de salud pública.
- Participar en investigación biomédica y en equipos de salud interdisciplinarios.

Duración: 5 años (10 semestres) + práctica profesional supervisada.

Título: Licenciado/a en Genética Humana.

Modalidad: Presencial, con componente de laboratorio intensivo.

2. Perfil de egreso

El egresado será competente en:

1. Biología molecular y celular aplicada a la genética.
2. Citogenética clásica y molecular.
3. Genómica y bioinformática.
4. Genética clínica y diagnóstico molecular de enfermedades.
5. Genética de poblaciones y epidemiología genética.
6. Asesoramiento genético y comunicación con pacientes/familias.
7. Bioética y marco legal en genética humana.
8. Investigación científica y bioestadística.

3. Estructura curricular por semestre

Primer año — Ciencias básicas

Semestre 1

- Biología Celular
- Química General e Inorgánica
- Matemática y Estadística Básica
- Introducción a la Genética Humana
- Anatomía y Fisiología Humana I
- Inglés Científico I

Semestre 2

- Bioquímica I (Estructura y función de biomoléculas)

- Química Orgánica
- Genética Mendeliana y Citogenética Básica
- Anatomía y Fisiología Humana II
- Embriología Humana
- Metodología de la Investigación

Segundo año — Fundamentos moleculares

Semestre 3

- Bioquímica II (Metabolismo)
- Biología Molecular I (Estructura de ácidos nucleicos, replicación)
- Genética Molecular
- Histología
- Bioestadística I
- Inglés Científico II

Semestre 4

- Biología Molecular II (Transcripción, traducción, regulación génica)
- Citogenética Molecular (FISH, arrays)
- Microbiología y Virología
- Inmunología Básica
- Bioestadística II (inferencial)
- Ética y Bioética General

Tercer año — Genética aplicada y clínica

Semestre 5

- Genética Clínica I (Herencia mendeliana, enfermedades monogénicas)
- Genómica Estructural y Funcional
- Biología del Desarrollo
- Farmacogenética
- Bioinformática I (Bases de datos, alineamiento de secuencias)
- Fisiopatología General

Semestre 6

- Genética Clínica II (Enfermedades cromosómicas, síndromes)
- Genética del Cáncer
- Epidemiología Genética
- Bioinformática II (NGS, análisis de variantes)
- Genética de Poblaciones
- Práctica de Laboratorio I (Citogenética y biología molecular)

Cuarto año — Especialización y práctica

Semestre 7

- Genética Reproductiva y Diagnóstico Prenatal
- Genética Metabólica y Errores Innatos del Metabolismo
- Asesoramiento Genético I (Fundamentos, comunicación de riesgo)
- Genómica Poblacional y Ancestría
- Terapia Génica y Edición Genómica (CRISPR y otras plataformas)
- Práctica de Laboratorio II (Secuenciación y análisis bioinformático)

Semestre 8

- Genética del Neurodesarrollo y Enfermedades Neurodegenerativas
- Genética Cardiovascular
- Asesoramiento Genético II (Casos complejos, dilemas éticos)
- Medicina de Precisión y Farmacogenómica Clínica
- Marco Legal y Regulatorio en Genética Humana
- Seminario de Investigación I (diseño de proyecto)

Quinto año — Integración profesional

Semestre 9

- Rotación clínica en Genética Médica
- Rotación en Laboratorio de Diagnóstico Molecular/Citogenético
- Gestión de Calidad en Laboratorios Genéticos
- Salud Pública Genómica y Tamizaje Poblacional
- Seminario de Investigación II (avance de tesis)

Semestre 10

- Práctica Profesional Supervisada (rotaciones en genética clínica, laboratorio, asesoramiento)
- Trabajo de Tesis / Proyecto de Grado
- Actualización en Genómica Clínica (electivo)
- Emprendimiento e Innovación en Biotecnología (electivo)

4. Bibliografía de referencia por área

4.1 Genética humana y clínica (textos base)

- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson Genetics in Medicine*. 9th ed. Elsevier; 2020.
- Korf BR, Irons MB. *Human Genetics and Genomics*. 5th ed. Wiley-Blackwell; 2019.
- Strachan T, Read A. *Human Molecular Genetics*. 5th ed. Garland Science; 2018.
- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. *Medical Genetics*. 6th ed. Elsevier; 2020.
- Firth HV, Hurst JA. *Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics*. 2nd ed. Oxford University Press; 2017.

4.2 Biología molecular y celular

- Alberts B, et al. *Molecular Biology of the Cell*. 7th ed. W.W. Norton; 2022.
- Watson JD, et al. *Molecular Biology of the Gene*. 8th ed. Cold Spring Harbor Laboratory Press; 2021.
- Lodish H, et al. *Molecular Cell Biology*. 9th ed. W.H. Freeman; 2021.

4.3 Citogenética

- Gersen SL, Keagle MB (eds). *The Principles of Clinical Cytogenetics and Genomics*. 4th ed. Springer; 2021.
- Shaffer LG, McGowan-Jordan J, Schmid M (eds). *ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature*. Karger; 2020.

4.4 Genómica y bioinformática

- Pevsner J. **Bioinformatics and Functional Genomics**. 4th ed. Wiley-Blackwell; 2021.
- Twyman RM. **Principles of Proteomics**. 2nd ed. Garland Science; 2013 (para complementar con proteómica).
- Rehm HL, et al. ClinGen resource. **N Engl J Med**. 2015;372(23):2235-2242. doi:10.1056/NEJMSr1406261.
- Richards S, et al. ACMG/AMP guidelines for variant interpretation. **Genet Med**. 2015;17(5):405-424. doi:10.1038/gim.2015.30.

4.5 Genética de poblaciones y epidemiología genética

- Hartl DL, Clark AG. **Principles of Population Genetics**. 4th ed. Sinauer Associates; 2007.
- Khoury MJ, Little J, Burke W (eds). **Human Genome Epidemiology**. 2nd ed. Oxford University Press; 2010.

4.6 Genética del desarrollo y reproductiva

- Gilbert SF, Barresi MJF. **Developmental Biology**. 12th ed. Sinauer Associates; 2020.
- Milunsky A, Milunsky JM (eds). **Genetic Disorders and the Fetus**. 8th ed. Wiley-Blackwell; 2021.

4.7 Genética del cáncer

- Weinberg RA. **The Biology of Cancer**. 3rd ed. Garland Science; 2013.
- Vogelstein B, et al. Cancer genome landscapes. **Science**. 2013;339(6127):1546-1558. doi:10.1126/science.1235122.

4.8 Farmacogenética y medicina de precisión

- Relling MV, Evans WE. Pharmacogenomics in the clinic. **Nature**. 2015;526(7573):343-350. doi:10.1038/nature15817.
- Roden DM, et al. Pharmacogenomics: the genetics of variable drug responses. **Circulation**. 2011;123(15):1661-1670. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.109.914820.

4.9 Terapia génica y edición genómica

- Doudna JA, Charpentier E. The new frontier of genome engineering with CRISPR-Cas9. **Science**. 2014;346(6213):1258096. doi:10.1126/science.1258096.
- High KA, Roncarolo MG. Gene therapy. **N Engl J Med**. 2019;381(5):455-464. doi:10.1056/NEJMra1706910.

4.10 Asesoramiento genético y comunicación

- Uhlmann WR, Schuette JL, Yashar BM (eds). **A Guide to Genetic Counseling**. 3rd ed. Wiley-Blackwell; 2018.
- Resta R, et al. A new definition of genetic counseling. **J Genet Couns**. 2006;15(2):77-83. doi:10.1007/s10897-005-9014-3.

4.11 Bioética y marco legal

- Beauchamp TL, Childress JF. **Principles of Biomedical Ethics**. 8th ed. Oxford University Press; 2019.
- UNESCO. **Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos**. 1997.

4.12 Bioestadística e investigación

- Rosner B. *Fundamentals of Biostatistics*. 8th ed. Cengage Learning; 2015.
- Motulsky H. *Intuitive Biostatistics*. 4th ed. Oxford University Press; 2017.

5. Componentes prácticos y evaluación

- Laboratorios integrados desde el 2º año (citogenética, biología molecular, secuenciación).
- Rotaciones clínicas en 9º-10º semestre: genética médica, laboratorio de diagnóstico, asesoramiento genético.
- Trabajo de tesis: proyecto de investigación original o revisión sistemática, defendido ante tribunal.
- Evaluación continua: exámenes teóricos, informes de laboratorio, presentación de casos clínicos, portafolio de competencias.
