

Formato de programas Ciclo Lectivo 2018

CARRERA: LIC. EN FONOAUDIOLOGÍA

ASIGNATURA: Endocrinología y Genética

PROFESOR/ES:CHAIG María Rosa

AÑO LECTIVO: 2018

MODALIDAD: (CUATRIMESTRAL / ANUAL)

CURSO:

1. Fundamentos:

- 2. Deben contener el/los enfoque/s teórico/s propuesto por la cátedra y la/s relación/es que el docente encuentra con el proyecto de formación de la carrera; es decir, lograr explicitar la relación que reconoce entre **el aporte de su materia** con el profesional que se desea formar.*

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:

Son las aspiraciones relativas a las tareas cotidianas que el docente desarrolla para enseñar y las aspiraciones relativas a los aprendizajes de los alumnos. En una propuesta áulica los objetivos podrían reconocerse como **metas** a alcanzar en un determinado **tiempo** con la implementación de la **propuesta**. Generalmente no son más que tres o cuatro y deben ser enunciados según orden de importancia. Deberá distinguirse entre:

Objetivos Generales:

Objetivos Específicos:

OBJETIVOS GENERALES

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

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:

Comprende el detalle específico de los conocimientos que se desarrollarán en cada una de las unidades previstas durante el transcurso del ciclo.

Unidad 1

Unidad 2.....

Unidad 3 etc.

En lo posible, explicitar contenidos conceptuales (relativos a hechos, informaciones y conceptos), procedimentales (relativos a técnicas, destrezas y estrategias) y actitudinales (valores, normas o actitudes que se quieren enseñar) para cada unidad.

MÓDULO: GENÉTICA CLÍNICA Y MOLECULAR

UNIDAD 1: Relación Médico – Fonoaudiólogo – Paciente.

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. Sindrómicas y No sindrómicas. 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 fosforocálcico. 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.

////////////////////////////////////
/////

Propuesta Metodológica:

Se explicitan las formas consideradas más apropiadas para que los alumnos tomen contacto con los contenidos a través de ciertas actividades propuestas. También se deben explicar los recursos que se utilizarán. Como recursos se comprende: textos utilizados, materiales insumos (computadoras, proyectores, etc).

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. Elementos utilizados diapazón, linterna, baja lengua, gasas, alimentos líquidos, semisólidos, .sólidos. Sustancias odoríferas.

Libros: de Medicina Interna, Biología, Bioquímica, Genética, Embriología, Página Webb (NCBI, PUBMED, MEDLINE).

La materia es cuatrimestral y se le ha otorgado, cuatro horas semanales, que incluyen Teóricos inductivos – deductivos. Prácticos y Parciales. Se utilizan netbook, cañón, pantalla, tiza y pizarrón.

CALENDARIO 2018

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:

Criterios:

Aquí es necesario **explicitar y explicar**:

- Criterios (o **categorías**) tenidos en cuenta para evaluar.

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 EVALUACIÓN

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.

Requisitos para regularizar la materia:

Aquí deberá detallarse la totalidad de dichos requisitos, puntualizando en el caso de que hubiere, todo lo referente a trabajos finales o de integración de la materia. Además deberán especificarse las expectativas específicas que el docente tiene para que un alumno alcance a regularizar la materia.

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

Propuesta de Promocionalidad (si es que la hubiere):

La promocionalidad es una forma posible de cursado de una materia por la que el alumno opta. Deberá cumplimentar con una serie de actividades para lograr la promocionalidad de la materia.

Con 8 o más puntos en el parcial de Genética y de Endocrinología promocionan la materia.

Bibliografía Obligatoria:

Un texto bien citado es el que detalla: Nombre del autor, año de edición del libro, título del texto y/o del capítulo empleado, numeración de las paginas o capítulos a leer, editorial, país. En ese orden.

Para todos los casos, explicitar a qué bloque o unidad refiere el texto citado.

BIBLIOGRAFIA

-Williams. Testbook of Endocrinology. Año 2012. Duodécima Edición. Editorial El Sevier. España S.A.

-Helena Curtis. Biología. Año 2006. Novena Edición. Editorial: Panamericana. Bs. As.

-Blanco. Química Biológica. Año 2013. Décima Edición. Editorial: El Ateneo. Bs. As.

-Langman. Embriología Médica. Año 2011. 10ma. Edición. Editorial panamericana.

-Solari AJ. Genética Humana. Año2006. 3º Edición. Editorial panamericana.

[CECIL Y GOLDMAN – \(2016\)TRATADO DE MEDICINA INTERNA 25 ED](#)

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

Ejemplo de citación:

Anijovich, R. y. (2010). Estrategias de enseñanza. Otra mirada al quehacer del aula. Bs. As.: Aique.

Bibliografía en Internet

NCBI – PUBMED - MEDLINE

Ejemplo de citación de un autor:

HARNACK, Andrew. Beyond the MLA handbook [en línea]: documenting electronic sources on the Internet. 1996 [fecha de consulta: 4 Abril 1997]. Disponible en: <<http://falcon.eku.edu/honors/beyond-mla/>>.

Bibliografía Complementaria:

Debe citarse de la misma manera solo señalando que es complementaria y para que unidad temática es sugerida.

- Chaig MR. Biología. Genética y Endocrinología. Año 2010. 3º Edición. Editorial ACSIDAS.

Planificación:

La planificación que usted debe prever para su materia se propone de manera quincenal, en donde Ud. deberá señalar brevemente los contenidos que se estiman deseables desarrollar para ese momento y a través de qué actividades piensa hacerlo.

UNIDAD 1,2,3	UNIDAD 3	UNIDAD 3	UNIDAD 4
Primer quincena	Segunda quincena	Tercer quincena	Cuarta quincena
<u>Contenidos:</u>			<u>Contenidos:</u>
	<u>Contenidos:</u>	<u>Contenidos:</u>	
<u>Actividades principales:</u>	<u>Actividades principales:</u>	<u>Actividades principales:</u>	<u>Actividades principales:</u>
UNIDAD 4			
UNIDAD 4-5			
Quinta Quincena	Sexta quincena	Sexta quincena	Séptima quincena
<u>Contenidos:</u>	<u>Contenidos:</u>	<u>Contenidos:</u>	<u>Contenidos:</u>
<u>Actividades principales:</u>	<u>Actividades principales:</u>	<u>Actividades principales:</u>	<u>Actividades principales:</u>