

Facultad de Humanidades, Ciencias
Sociales y de la Salud

Carrera: Licenciatura en Obstetricia

Embriología y Genética

Docente Adjunto: Dr. Daniel Fares

Docente Adjunta: Lic. Valeria Pinto

JTP: Dr. Antonio Palomo

Ayudante de Primera: Marcelo Vega Closas

Ayudante Estudiantil: Enzo Ibañez

Año: 2019

PROGRAMA DE EMBRIOLOGIA Y GENETICA

1-Introducción:

Esta asignatura brinda al alumno conocimiento y comprensión sobre el estudio del desarrollo humano desde la fertilización hasta el nacimiento, abarcando los diferentes mecanismos y procesos de transformación que contribuyen a la génesis de órganos, aparatos y sistemas como así también los trastornos o malformaciones congénitas que pueden ocurrir durante el desarrollo del mismo.

2-Objetivos Generales:

Conocer los procesos básicos de la fecundación, gametogénesis, las primeras etapas del desarrollo embrionario, los mecanismos del desarrollo normal y patológico.

3-Objetivos Específicos:

- Interpretar los mecanismos del desarrollo que intervienen en la génesis normal de órganos, aparatos y sistemas
- Identificar los mecanismos patogénicos que dan lugar a malformaciones
- Interpretar, la trascendencia de los factores genéticos y ambientales en el desarrollo de la normalidad o anormalidad morfofuncional del cuerpo humano

4-Ubicación en el Plan de Estudios:

Asignatura del Primer Cuatrimestre perteneciente a Primer Año de la carrera

5-Correlatividades:

- **Para el cursado:** No posee

-**Para aprobar:** No posee

6-Modalidad de la Asignatura: Regular con Examen Final

7-Condición para obtener Regularidad:

* % de Asistencia

* % de Trabajos Prácticos Aprobados

* Examen Parcial aprobado con nota igual o mayor a

8-Condición de Promoción: la asignatura **NO** presenta el régimen de promoción

9-Condición de Examen Libre:

*Examen teórico aprobado

*Examen oral aprobado

10-Carga Horaria Semanal: 4 horas

11-Carga Horaria Total: 56 horas

12-Programa Analítico:

Programa de Embriología

Tema 1: *Generalidades – Aparato Reproductor – Fecundación*

1)- Embriología: definición; Utilidad del conocimiento de la embriología y aplicaciones del mismo a distintas áreas médicas; Terminología; Etapas del desarrollo prenatal. 2)- Aparato Reproductor: Conocimientos básicos; esenciales para comprender las primeras etapas del desarrollo embrionario; Anatomía y Fisiología de los sistemas reproductores: Masculino y Femenino; Ciclo Sexual Femenino. 3)- Fecundación: Definición; a)- Cambios previos a la fecundación que experimenta al espermatozoide durante su paso por el tracto genital masculino (maduración) y femenino (capacitación y reacción acromosómica); ¿dónde y cuando se produce la fecundación?. Factores que hacen posible el encuentro de los gametos en el tracto genital femenino. b)- Etapas de la fecundación: 1) Encuentro 2) Denudación 3) Reconocimiento y fusión de la membrana postacrosómica del espermatozoide 4) Reacción cortical 5) Formación del espacio de fertilización 6) Formación de los pronúcleos; masculino y femenino 7) Anfimixis. c)- Consecuencias de la fecundación d)- Esterilidad; definición y clasificación. e)- Infertilidad; definición y clasificación.

Tema 2: *Segmentación – Gastrulación*

1)- Segmentación: definición; ¿dónde y cuándo ocurre el proceso?. Características de la mitosis de la segmentación; Consecuencias de la segmentación: formación del blastocito; diferenciación de las células del trofoblasto y del macizo celular interno; nutrición del embrión durante la primera semana del desarrollo. 2)- Implantación: Evolución seguida por el embrión en el curso de la segunda semana del desarrollo; formación del embrión bilaminar; mecanismos que intervienen en el proceso de implantación del embrión en el endometrio; Reacción decidua; evolución del trofoblasto y del macizo celular interno; Sinciotrofoblasto; Citotrofoblasto;

mesodermo extraembrionario; Vellosidades coriales; sitios anómalos de implantación. 3)- Gastrulación: Cambios ocurridos durante la tercera semana del desarrollo; Formación del embrión triaminar; mecanismos de la gastrulación; Mesodermo intraembrionario; culminación de la implantación del embrión en el endometrio; Corona citotrofoblastica; Evolución seguida por las vellosidades coriales; nutrición del embrión durante su implantación en el endometrio; Formación del aparato circulatorio primitivo. Crecimiento Celular: su importancia en el desarrollo y su regularización.

Tema 3: *Período somítico: cuarta semana del desarrollo.*

Descripción de los procesos que ocurren durante el período somítico: Plegamiento embrionario. Formación del embrión cilíndrico: Consecuencias del plegamiento a nivel de las tres hojas embrionarias. Aspecto externo del embrión de cuatro semanas. 2 Formación del tubo neural y sus derivados. Formación del intestino primitivo. Esbozos endodérmicos. Evolución seguida por el mesodermo extraembrionario luego de su segmentación. Somitas Gononefrotomos Mesodermos laterales: hoja somática y esplacnica. Celoma intraembrionario. Mesodermo de los arcos branquiales. Placa cardiogénica Aparato circulatorio del embrión de cuatro semanas. Establecimiento de la circulación sanguínea primitiva. Evolución seguida por el saco coriónico. Nutrición del embrión de cuatro semanas. Diferenciación celular: criterios para definirla.

Tema 4: *Quinta semana del desarrollo – Cara y miembros.*

Quinta semana del desarrollo: aspecto externo del embrión. Comparación con el embrión de cuatro semanas. Aspecto interno: modificaciones ocurridas en el embrión durante este período en los derivados endodérmicos, ectodérmicos y mesodérmicos. Aparición de nuevos esbozos de órganos. Evolución del corazón y vasos sanguíneos. Evolución sufrida por el saco coriónico. Nutrición del embrión durante este período. Desarrollo de la cara y del paladar: evolución seguida por los procesos: * fronto nasal *maxilar *mandibular. Principales malformaciones. Formación del paladar primario, segmentación intermaxilar. Paladar secundario. Procesos

palatinos. Malformaciones. Desarrollo de los miembros: Aportes mesodérmicos y ectodérmicos en la formación de los miembros. Principales malformaciones.

Tema 5: *Placenta y Anexos embrionarios.*

1)- Recapitulación de la evolución seguida por los tejidos embrionarios y maternos que participan en la formación de la placenta, desde la implantación del blastocito en el endometrio, hasta la aparición de las estructuras placentarias. Reacción decidual. 2)- Anatomía de la placenta definitiva. Placa decidual. Membrana amniocorionica. Velloosidades coriales. Estructura estologica y su estructura durante la gestación. Membrana placentaria. Deciduas. Circulación sanguínea fetal y uteroplacentaria. 3)- Amnios. Saco vitelino. Alantoides. Pedículo de fijación. Cordón umbilical. 4)- Líquido amniótico: formación, destino, composición, volumen. 5)- Funciones de la placenta: Transportes de sustancias a través de la membrana placentaria. Unidad feto-placentaria. Prueba de diagnóstico precoz del embarazo. 6)- Anomalías de la placenta. 7)- Embarazos múltiples: génesis. Enlució de los anexos en los distintos tipos de embarazos múltiples.

Tema 6: *Desarrollo del Aparato Cardiovascular.*

1)- Etapas primitivas del desarrollo del corazón. Formación de la placa cardiogénica durante la segmentación del mesodermo intraembrionario. Formación del corazón tubular como consecuencia del plegamiento del disco embrionario. Evolución del celoma pericardico. Cavidades cardíacas primitivas. 2)- Tabicamiento auriculoventricular, auricular y ventricular. 3)- Malformaciones cardíacas: tetralogía de Fallot, trasposición de los grandes vasos. 4)- Desarrollo de los vasos arteriales y venosos. Etapas primitivas en la formación de los mismos. Evolución seguida desde la quinta semana del desarrollo hasta el nacimiento. 3 5)- Malformaciones de los vasos sanguíneos: cayado aortico derecho, persistencia del conducto arterioso, coartación de la aorta, cayado aortico doble, etc. 6)- Circulación sanguínea fetal. Modificaciones circulatorias postnatales. 7)- Hemopoyesis fetal. Sistema linfático e inmunidad

fetal.

Tema 7: Desarrollo del Aparato Digestivo, Respiratorio y del Sistema Endocrino.

a)- Desarrollo del Aparato Digestivo: 1)- Formación del tubo digestivo. Evolución primitiva del intestino anterior, medio y posterior. Desarrollo primitivo de la faringe y la cloaca. Formación del estomodeo y el proctodeo. 2)- Desarrollo y derivados de las bolsas faríngeas. Formación de la boca y de la lengua. 3)- Desarrollo de los esbozos endodérmicos y mesodérmicos que contribuyen a la formación de los órganos del tubo digestivo y las glándulas anexas. Formación del estómago, esófago y de las distintas porciones del intestino. Hernia fisiológica. Rotación de las asas intestinales. Formación del páncreas, hígado y vía biliar. Tabicamiento de la cloaca. Formación del recto y del conducto anal. 4)- Malformaciones: aterías, estenosis, agenesias, duplicaciones, hernias, divertículo de Meckel, megacolon, acalasia, mucoviscidosis.

b)- Desarrollo del Aparato Respiratorio. 1) Desarrollo primitivo del esbozo laringotraqueobroncopulmonar. Formación de la laringe, traquea, bronquios y pulmones. Histogénesis del pulmón. Surfactante. 2) Malformaciones: fístulas, estenosis, membranas hialinas, etc. c)- Desarrollo del Sistema Endocrino. Desarrollo de la hipófisis, tiroides, paratiroides, glándulas suprarrenales, páncreas endocrino. Malformaciones Congenitas.

Tema 8: Desarrollo de los Sistemas Urinario y Genital.

a)- Desarrollo del Sistema Urinario 1) Gononefrotomos. Formación de las crestas urinarias: pronefros, mesonefros y metanefros. Conductos de Wolf. Brote ureteral. División de la cloaca. 2) Formación del riñón definitivo: Histogénesis. Actividad funcional del riñón en la vida prenatal. Desarrollo del sistema colector. Derivados urinarios del seno urogenital. Vejiga y uretra. 3) Malformaciones: agenesia reno-ureteral, duplicación ureteral, riñón en herradura, poliquístico y pélvico, fístulas, etc. b)- Desarrollo del Sistema Genital 1)- Formación de las crestas genitales. Período indiferenciado de las gónadas. Mecanismo de la diferenciación gonadal. Desarrollo primitivo de los conductos de Wolf y de Muller. Genitales externos indiferenciados. 4

2)- Periodo diferenciado en el desarrollo de los sistemas genitales masculino y femenino. Formación y evolución de los genitales externos, masculinos y femeninos. Descenso de los testículos y ovarios. Desarrollo de las glándulas mamarias. 3)- Malformaciones hipospadias, epispadias, extrofia vesical, ectiopia testicular, criptorquidias, malformaciones uterinas, etc.

Tema 9: *Desarrollo del Sistema Nervioso Central y Periférico.*

a)- Desarrollo del Sistema Nervioso Central. 1) Breve repaso de la anatomía del sistema nervioso. Formación del tubo neural y crestas neurales. Neurohistogénesis. Formación de las vesículas encefálicas y de los ventrículos. Evolución y derivados de la médula espinal, mielencéfalo, metencéfalo, mesencéfalo, diencéfalo y telencéfalo. Evolución y derivados de las crestas neurales. 2) Malformaciones del sistema nervioso central: disrafias, hidrocefalia, retardos mentales; causas y mecanismos. Detección y prevención Anencefalias, etc.

b)- Desarrollo del Sistema Nervioso Periférico. Evolución. Origen embriológico de las neuronas simpáticas y parasimpáticas, pre y postganglionares. Desarrollo del sistema nervioso entérico. Sistema A.P.U.D.

c) Desarrollo del Cráneo y de la Columna Vertebral. 1) Desarrollo del cráneo: neurocráneo, vicerocráneo, participación de las crestas neurales en la embriogénesis. Malformaciones. 2) Desarrollo de la columna vertebral: esclerotomo. Formación de los cuerpos vertebrales, arcos neurales y las apófisis espinosas. Formación de los discos intervertebrales. Malformaciones congénitas.

d) Desarrollo de los receptores sensitivos. 1) Desarrollo del ojo: Evolución normal de la cúpula óptica, retina, iris cuerpo ciliar, coroides, cornea, nervio óptico, etc. Malformaciones congénitas. 2) Desarrollo del oído: Evolución del oído externo, medio e interno. Malformaciones congénitas. Sordera congénita.

Tema 1: *Genética y Herencia*

1) Citología – Célula procariota y eucariota. Células Humanas. 2) Bases biológicas y moleculares. Dogma central de la Biología Molecular. 3) Ácidos Nucleicos: tipos, estructuras, diferencias y funciones. 4) Concepto de gen, alelo, genotipo, fenotipo y lenguaje genético. 5) Mendelismo – Leyes: aplicación. Transmisión de caracteres por reproducción sexual.

Tema 2: *La cromatina y los Cromosomas y Genes.*

1) Concepto de la cromatina, su estructura, el nucleosoma. Tipos de cromatina: eucromatina, heterocromatina, constitutiva y facultativa; características genéticas. Replicación de la cromatina – Expresividad. 2) Cromosomas: conceptos, componentes del cromosoma: cromatide centrómero, telomero. Clasificación y tipos de cromosomas y caracterización. 3) Mitosis y Meiosis – Gen – Genes: su estudio – Expresión genética: Función de los genes – Síntesis de proteínas. 4) Aplicación de la 1º y 2º Ley de Mendel.

Tema 3: *Citogenética humana*

1) Gametogénesis – Ovogénesis – Espermatogénesis – Fecundación. Cariotipo humano normal: Características, diferencias, análisis e interpretación entre cariotipo e ideograma. Técnicas de bandeo cromosómico. Técnicas citológicas y citogenéticas. Los cromosomas sexuales y la determinación genética del sexo, cromatina X, cromatina Y. 2) Organismos Homocigóticos y heterocigóticos, genes dominantes y recesivos. Leyes de Mendel su aplicación en el Homo Sapiens. 3) avances cronológicos post mendelianos en el área de la genética. Nociones de ingeniería genética. 4) Herencia ligada al sexo, codominancia, herencia poligénica, penetrancia, expresividad. Problemas prácticos.

Tema 4: *Anomalías del Cariotipo Humano.*

1) Anomalías cromosómicas numéricas: euploideas, aneuploideas sexuales y autosómicas. 2) Anomalías cromosómicas estructurales: delección, translocación, inversión, duplicación, isocromosoma,

cromosomas

circulares.

Cromosomopatías.

Tema 5: *Malformaciones congénitas*

1) Definición, frecuencia, importancia médico – social. Concepto de congénito y hereditario, concepto de etiología y patogenia. 2) Mutaciones: Conceptos. Tipos. 3) Malformaciones congénitas de etiología ambiental: los virus, bacterias, parásitos, radiaciones y fármacos, como agentes causales. Ejemplos y mecanismos de acción de cada uno de ellos. Medidas para la prevención de aparición de malformaciones congénitas. Consejo eugénico. 4) Medidas que deben ser tomadas para profilaxis de malformaciones congénitas. 5) Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas.

Tema 6: *Diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas*

1) La importancia del diagnóstico prenatal de malformaciones congénitas en las ciencias médicas. 2) Líquido amniótico: formación, destino, volumen, composición química y física. Amnioscintesis: definición, concepto, descripción de su técnica, estudio del líquido amniótico, importancia médica. Genética y embriología integración

13- Bibliografía:

- Fundamentos de Biología Celular y Molecular, De Robertis
- Langman, Sadler- Embriología Médica, 13° Edición, Ed. Lippincott Williams & Wilkins.
- Hib. José- Embriología Médica, 8° Edición, Ed. El Ateneo