



SUBÁREA DE REGULACIÓN Y EVALUACIÓN DESCRIPCIÓN DE LA ACTIVIDAD EDUCATIVA

1. IDENTIFICACIÓN:

Unidad Ejecutora	2103 - Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Hospital Nacional de Niños, Caja Costarricense de Seguro Social
Nombre de la actividad educativa	Genética Médica y Metabolismo – Módulo I
Cédula y nombre del coordinador del Programa	Licda. Marta Ramos Azofeifa Programa de Pasantías, Subárea de Desarrollo
Cédula y nombre del coordinador de la actividad educativa	Dr. Manuel Saborío Rocafort Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: msaborior@tamizajecr.com
Perfil laboral que debe tener el solicitante de la pasantía o población objetivo de la actividad educativa	Perfil laboral: médico general, ginecólogo, médico internista, urólogo, pediatra, nutricionista o microbiólogo; tanto funcionarios de la CCSS como no funcionarios, nacionales o extranjeros. Los candidatos deben laborar en áreas vinculadas con Genética Médica y Metabolismo, o requerir entrenamiento para el debido desempeño de un puesto afín a la pasantía.
Requisitos académicos que debe cumplir el solicitante	Profesionales médicos nacionales (médicos generales y especialistas) deberán estar debidamente incorporados al Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica. Los candidatos deben laborar en áreas vinculadas con Genética Médica y Metabolismo, o requerir entrenamiento para el debido desempeño de un puesto afín a la pasantía.
Clase de actividad educativa	Pasantía
Horario	Lunes a jueves de 7am a 4pm; viernes de 7am a 3pm.
Fecha de realización de la actividad educativa	

Duración de la pasantía gestionada por el programa Pasantías.	La pasantía consta de 3 módulos consecutivos, cada uno con una duración de 4 semanas.
Cantidad de horas efectivas de la actividad educativa	Se imparte de lunes a jueves en horario de 7am a 4pm (8 horas efectivas diarias) y viernes de 7am a 3pm (7 horas efectivas diarias), para un total de 39 horas efectivas por semana y 156 horas en total por módulo.
Tipo de financiamiento	Normal
Modalidad de la actividad	Presencial
Matrícula esperada o número de pasantes por pasantía	Máximo 2 pasantes por módulo.
Meses en que se ofrece la pasantía (si no es una pasantía no es necesario indicar este dato)	Durante todo el año
Tipo de Certificado	Aprovechamiento
Porcentaje mínimo en nota para aprobación	85%
Porcentaje mínimo de asistencia	85%
Cantidad máxima de horas instrucción	216 horas, 8 horas por cada instructor en cada uno de los 10 laboratorios de la actividad educativa.
Sede	Hospital Nacional de Niños
Informante o especialista en contenido	Dr. Manuel Saborío Rocafort Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: msaborior@tamizajecr.com Dirección para envío de correspondencia: Edificio de Tamizaje Neonatal, Hospital Nacional de Niños San José, Costa Rica
Información general para la actividad	Dr. Manuel Saborío Rocafort Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: msaborior@tamizajecr.com Licda. Marta Ramos Azofeifa Programa de Pasantías, Subárea de Desarrollo Teléfono: 2519-3071 Correo electrónico: mramos@ccss.sa.cr

Observaciones	El tiempo máximo que debe transcurrir entre un módulo y otro es de 7 días naturales para asegurar la continuidad del proceso y la atención brindada a los pacientes hospitalizados.
Asesora Educativa	MSc. Sianny Badilla Romero
Fecha de última revisión del descriptor curricular	02 de mayo de 2019

3. DESCRIPCIÓN CURRICULAR – MÓDULO I:

OBJETIVOS	CONTENIDOS	METODOLOGÍA	HORARIO POR DÍA	INSTRUCTORES
1. Comprender la genética médica	Genética médica			Dr. Manuel Saborío Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra
1.1 Diferenciar las técnicas de laboratorio para el estudio y función de genes y cromosomas	1.1 Estructura y función de genes y cromosomas	1.1 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular	1.1 Lunes y martes de 1 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)	
1.2 Identificar la variación genética, polimorfismos y mutaciones	1.2 Variación genética, polimorfismos y mutaciones	1.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas	1.2 Viernes de 1 a 3pm (semana 1 – clases magistrales)	Dr. Ramsés Badilla Genetista Peditra y Biología Molecular
1.3 Describir los principales aspectos genéticos del desarrollo del niño dismórfico	1.3 Aspectos genéticos del desarrollo del niño dismórfico	1.3 Participar en la Consulta Externa de Genética	1.3 Lunes y miércoles de 8am a 12pm en Consulta Externa de Genética	Dra. Jonessy Quesada Peditra
1.4 Reconocer los cromosomas como base de la herencia y citogenética general	1.4 Cromosomas como base de la herencia y citogenética general			Lic. Sunling Palma Nutricionista
	1.4.1 Principales anomalías cromosómicas numéricas y estructurales, así como los principales trastornos de autosomas	1.4.1 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular	1.4.1 Miércoles de 1 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)	Lic. Rebeca Vargas Nutricionista
	1.4.2 Citogenética clínica: autosomas	1.4.2 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular	1.4.2 Jueves de 1 a 3pm (semana 4 – Laboratorios)	Lic. Vanessa León Trabajadora Social
				Lic. Silvia Poltronieri Trabajadora Social
1.5 Comprender los errores innatos del metabolismo y su clasificación	1.5. Errores innatos del metabolismo			<u>Laboratorios:</u> Dr. Mildred Jiménez Laboratorio de Tamizaje
1.5.1 Reconocer sobre enfermedades metabólicas	1.5.1 Enfermedades Metabólicas	1.5.1 Participar en la Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas en conjunto con Servicio de Nutrición y Trabajo Social	1.5.1 Jueves de 8am a 12pm en Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas	Dr. Daniel Alvarado Laboratorio de Genética Molecular
1.5.2 Reconocer sobre metabolismo de carbohidratos	1.5.2 Carbohidratos	1.5.2 Visitas a pacientes hospitalizados del Servicio	1.5.2 Lunes, miércoles y jueves de 7 a 8am; martes y viernes de 8 a 9am (Visita hospitalizados)	Dra. Alejandra Reuben Laboratorio de Masas y Acilcarnitinas
1.5.3 Conocer sobre metabolismo de lípidos	1.5.3 Lípidos	1.5.3 Interconsultas para análisis y valoración diagnóstica; contravisita	1.5.3 Martes, miércoles y jueves de 1 a 3pm (semana 1, 2 y 3) / Lunes a jueves	Dra. Natassia Camacho

1.5.4 Conocer sobre enfermedades de organelas	1.5.4 Depósito	1.5.4 Revisión de tema del diagnóstico y presentación de caso clínico al Servicio	de 3 a 4pm (semana 4) – Interconsultas y contravisita	Laboratorio de Bioquímica y Alto Riesgo
1.5.5 Describir el tamizaje metabólico neonatal	1.5.5 Tamizaje metabólico neonatal	1.5.5 Participación y evaluación de pacientes detectados por tamizaje metabólico neonatal	1.5.4 Martes y jueves de 1 a 3pm (Revisión de tema y presentación de caso clínico)	Dra. Gabriela Abarca Laboratorio de Hemoglobinas
1.6 Comprender acerca de la valoración de riesgo y asesoramiento genético	1.6 Asesoría Genética		1.5.5 Viernes de 9am a 12pm en Consulta de Tamizaje Neonatal	Dra. Agnes Rodríguez Laboratorio de Hormonas
	1.6.1 Individual	1.6.1 Participación en las sesiones clínicas de Asesoría Genética individual		Dra. Catalina Obando Laboratorio de Citogenética
	1.6.2 Familiar	1.6.2 Participación en las sesiones clínicas de Asesoría Genética familiar	1.6.1 Lunes de 1 a 3pm en Asesoría Genética – Individual (semana 1, 2 y 3)	<u>Equipos Multidisciplinarios:</u>
1.6.3 Comprender los conceptos básicos de Asesoría Genética	1.6.3 Conceptos básicos	1.6.3 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas	1.6.2 Lunes de 1 a 3pm en Asesoría Genética – Familiar (semana 1, 2 y 3)	Equipo de trabajo de Genética Medica y Metabolismo del Hospital Nacional de Niños
1.6.4 Reconocer la genética de poblaciones	1.6.4 Genética de poblaciones	1.6.4 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas	1.6.3 Viernes de 1 a 3pm (semana 2 – clases magistrales)	Equipo de Neurología del Hospital Nacional de Niños
1.6.5 Describir la herencia mendeliana y no tradicional	1.6.5 Herencia mendeliana y no tradicional	1.6.5 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas	1.6.4 Viernes de 1 a 2pm (semana 3 – clases magistrales)	Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del Hospital San Juan de Dios
1.7 Analizar la asociación entre genética y cáncer	1.7 Genética y cáncer		1.6.5 Viernes de 2 a 3pm (semana 3 – clases magistrales)	Equipo de Trasplante de Hígado del Hospital Nacional de Niños
1.7.1 Identificar los principales teratógenos	1.7.1 Teratógenos	1.7.1 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas	1.7.1 Viernes de 1 a 2pm (semana 4 – clases magistrales)	
1.8 Comprender la terapia de enfermedades genética	1.8 Terapia de enfermedades genéticas			
1.8.1 Explicar concepto de farmacogenética	1.8.1 Concepto de Farmacogenética	1.8.1 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas	1.8.1 Viernes de 2 a 3pm (semana 4 – clases magistrales)	
1.9 Comprender el manejo de pacientes con patologías crónicas	1.9 Diagnostico, manejo y tratamiento de enfermedades	1.9 Participación en Sesiones Multidisciplinarias (una sesión cada martes):		

<p>raras y huérfanas en la niñez, adolescencia y adultez con abordaje multidisciplinarios</p> <p>1.10 Identificar las generalidades de Pediatría mediante las Sesiones Generales del HNN</p> <p>1.11 Elaborar una bitácora de trabajo que incluya análisis de los casos clínicos con indicaciones y tratamiento avalado por el tutor, así como la revisión por escrito de tema correspondiente incluyendo criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial y presentar a los instructores como forma de evaluación</p>	<p>raras en el niño, adolescente y adulto</p> <p>1.10 Sesión General del HNN – Generalidades en Pediatría</p> <p>1.11 Bitácora de trabajo – análisis de casos clínicos con indicaciones y tratamiento y revisión de tema correspondiente incluyendo criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial</p>	<p>1.9.1 Servicio Genética Médica y Metabolismo HNN</p> <p>1.9.2 Neurogenética</p> <p>1.9.3 Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del HSJD</p> <p>1.9.4 Trasplante de Hígado</p> <p>1.10 Participación en Sesión General del HNN – Generalidades en Pediatría (asiste todo el hospital)</p> <p>1.11 Elaboración de una bitácora de trabajo como forma de evaluación</p>	<p>1.9 Martes de 9 a 12am en Sesiones Multidisciplinarias en la Sala de Reuniones del Edificio de Tamizaje del HNN (una sesión cada martes)</p> <p>1.10 Martes y viernes de 7 a 8am en Sesión General en Auditorio de Tamizaje del HNN</p> <p>1.11 Lunes, martes, miércoles y jueves de 3:00 a 4:00 pm (semana 1, 2 y 3)</p>	
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--