

GEDU

GENÉTICA Y EDUCACIÓN

GENETICS AND EDUCATION

GEDU 1

FORMACIÓN CIENTÍFICA EN ENFERMEDADES RARAS: ALCANCES Y PERSPECTIVAS DE UN CURSO DE VERANO EN EL PERÚ

Rodríguez Roncal B.E.¹, Cisneros Cabello L.² Tejada Gutiérrez J.², Sánchez Montenegro C.¹, Camacho Marca A.¹, Arias Ramal L.¹, Zapata Melgar M.¹, Ramírez López M.³, Barletta Carrillo C.F.¹. ¹ Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Nacional Mayor de San Marcos (UNMSM), Perú, ² Escuela Profesional de Genética y Biotecnología, UNMSM, Perú, ³ Asociación de Desórdenes del Ciclo de la Urea y Metabólicas (ADCUM), Perú. bryan.rodriguez3@unmsm.edu.pe

Las enfermedades raras (EERR) afectan a 340 millones de personas en el mundo, cerca de 50 millones en Latinoamérica y aproximadamente 2 millones en Perú. Pese a su impacto, el déficit de especialistas locales en investigación básica y aplicada limita su abordaje. El objetivo de este trabajo fue desarrollar un curso de verano sobre EERR para estudiantes de pregrado STEM en Perú, evaluando su interés y el impacto de la formación técnica. Para ello, se realizó un ciclo de charlas inicial para captar interés, seguido de una encuesta de diagnóstico. Posteriormente, se diseñó y ejecutó el curso "Enfermedades raras: Del diagnóstico a la Terapia", adaptando el modelo de la Universitat de Barcelona al contexto peruano. El impacto y satisfacción se midieron mediante la escala de Likert. La encuesta reveló que el 93,3% de estudiantes poseía un alto interés en EERR, priorizando temas como terapia génica (74,3%). El curso mantuvo una asistencia promedio de 42 participantes de 12 carreras distintas, destacando Genética y Biotecnología (39,1%) y Medicina (20%). En el taller práctico, la escala de Likert mostró una mediana de 5.0 en satisfacción y acompañamiento docente, aunque los aspectos logísticos obtuvieron el promedio un valor más bajo (3,79). Se concluye que el programa demostró ser efectivo para despertar la vocación científica, derivando en la creación de un Círculo de Investigación en Enfermedades Raras (CIER). La alta receptividad académica confirma que fortalecer las competencias en genética es una estrategia viable para reducir la brecha de investigadores en Perú.

GEDU 2

SITUACIÓN DE LA GENÉTICA MÉDICA Y SU RELACIÓN CON LA DOCENCIA DE GENÉTICA EN EL PARAGUAY

Torres Fernández, E.C.¹, Fernández Martínez S.¹, Alvarenga Torres, E.A.². ¹ Universidad Privada del Pacífico, Paraguay, ² Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud – UNA, Paraguay. torres.elodia63@gmail.com

La genética médica constituye una especialidad fundamental para el diagnóstico, prevención y manejo de numerosas enfermedades. Sin embargo, el interés de los estudiantes universitarios hacia esta área puede verse influenciado por factores académicos, metodológicos y vocacionales. El objetivo de este estudio fue evaluar el interés y la percepción sobre la genética médica en estudiantes de la carrera de Medicina de la Universidad Privada del Pacífico en el Paraguay. Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal mediante la aplicación de una encuesta estructurada a 93 estudiantes que cursaron Genética en el año 2025. Se consideraron variables sociodemográficas y académicas y los datos fueron analizados mediante estadística descriptiva con frecuencias absolutas y porcentajes, utilizando Epi info7.2.6. La edad promedio de los estudiantes fue de 20 años, con predominio de sexo femenino y mayoría paraguayos. Los estudiantes manifestaron interés y preferencia por la asignatura genética; sin embargo, la dificultad observada fue la comprensión de contenidos relacionados con mitosis y meiosis, y las leyes de Mendel con análisis de genealogías, mencionaron, además, la necesidad de incorporar metodologías didácticas más dinámicas, actividades prácticas y mayor integración clínica. Este estudio aporta información relevante por la necesidad de incorporar la genética médica, promoviendo una enseñanza más interactiva y contextualizada, una intervención educativa orientada a incrementar el interés estudiantil y contribuir a la formación de futuros especialistas en genética médica en Paraguay. Este trabajo es autofinanciado.

GEDU 3

GENÉTICA DE POBLACIONES EN MOVIMIENTO: SIMULANDO LOS EFECTOS GENÉTICOS DE LA FRAGMENTACIÓN Y EL FLUJO GÉNICO EN EL AULA

López Hermann F.A.¹, Barrandeguy M.E.², García M.V.². ¹ Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Argentina, ² Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina. fatima.lopez@fceqyn.unam.edu.ar

En la enseñanza de Genética de Poblaciones, el aprendizaje de procesos microevolutivos como deriva genética y flujo génico suele resultar difícil ya que es complejo representarlos como procesos dinámicos en el tiempo lo cual restringe la interpretación de sus efectos sobre la variabilidad genética. El objetivo de la actividad fue simular cambios y eventos poblacionales ocurridos en diferentes tiempos a los efectos de analizar el impacto de los mismos sobre las frecuencias alélicas y genotípicas. La propuesta consistió en que los estudiantes simulen ser genotipos diploides para un *locus* microsatélite polimórfico, para lo cual se les proveyó al azar de muñequeras de colores y se los distribuyó en tres poblaciones localizadas en diferentes regiones definidas en el aula. La actividad se desarrolló en seis tiempos experimentales delimitados con intervalos musicales en los cuales se modelaron eventos de fragmentación, crecimiento poblacional y flujo génico/migración. A partir de los acervos génicos conformados en cada intervalo se estimó: número de alelos, número de alelos únicos, heterocigosis observada y esperada, F_{IS} , F_{ST} y número efectivo de migrantes. Esta actividad que requirió la participación activa de los estudiantes facilitó la integración entre teoría y práctica, favoreciendo la comprensión de la acción de los procesos microevolutivos sobre las frecuencias alélicas y genotípicas a lo largo del tiempo y la manera en la cual estos cambios se reflejan en los parámetros poblacionales.

GEDU 4

FROM ADMIXTURE TO PRECISION MEDICINE: A NEW TRILOGY ON GENETICS IN LATIN AMERICA

Sans M.¹, Verdugo R.², Raventós H.³, Larrandaburu M.⁴, Hoenicka J.⁵. ¹Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Uruguay, ² Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile, ³ Human Genetics, School of Biology, CIBCM, Universidad de Costa Rica, Costa Rica, ⁴ Rare Diseases and Congenital Anomaly Plan, Ministry of Public Health, Uruguay, ⁵ Neurogenetics and Molecular Medicine, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, España. monica.sans@fhce.edu.uy

In May 2023, the Latin American Network of Human Genetics (RELAGH) and the Academy of Sciences of Latin America (ACAL) signed an agreement to advance Human Genetics across Latin America. One of the primary products of this agreement is the development of a comprehensive trilogy of books to be published by Springer-Nature. The trilogy covers the current state of Human Genetics in Latin America from multiple perspectives. It is designed to help professionals and biomedical students understand targeted areas of human genetics research and their practical applications in Latin America. The Springer-Nature series spans three comprehensive volumes: Volume 1: Latin American Admixture and Human Diseases, to be published in November 2026; Volume 2: Clinical Genetics and Genomic Medicine; and Volume 3: Building Regional Genomic Capacity in Latin America: The Role of Networks, Biobanks, and Education. Volume 1, written by 65 leading clinicians and researchers from Hispano America, serves as the foundational text for understanding the region's unique genetic landscape. It highlights the region's profound genetic diversity, shaped by centuries of admixture among Indigenous, European, African, and Asian populations, and how this influences disease risk, clinical presentation, and treatment responses. The series ultimately are intended as an indispensable educational resource, both globally and locally, for the understanding and application of genomics and precision medicine.

GEDU 5

DESAFIANDO PRECONCEPCIONES SOBRE LA MUTACIÓN: UNA ESTRATEGIA DE APRENDIZAJE ACTIVO MEDIANTE SIMULACIÓN ALEATORIA (PAPIME PE209326)

Carballo-Ontiveros M.A.¹, Muñoz-Juárez Z.¹,
Mendoza-Amador A.A.¹, Nitxin Castañeda-
sortibrán A.¹ ¹ Facultad de Ciencias, UNAM,
México. m.carballoontiveros@ciencias.unam.mx

Las mutaciones genéticas son la fuente primaria de variabilidad y evolución; sin embargo, los estudiantes universitarios suelen mantener preconcepciones erróneas, como considerar que toda mutación es perjudicial o que ocurren en respuesta a necesidades adaptativas. El objetivo de este trabajo fue diseñar e implementar una estrategia de aprendizaje activo y aula invertida, enmarcada en el proyecto PAPIME PE209326, para favorecer la comprensión de las mutaciones en 28 estudiantes de la Facultad de Ciencias, UNAM. La actividad consistió en la generación de mutaciones aleatorias mediante ruletas (posición, tipo y base) en una secuencia de 15 nucleótidos, seguida de su transcripción, traducción y clasificación funcional. Los resultados cuantitativos muestran un avance significativo: el promedio de aciertos aumentó de un 93.9% en la evaluación diagnóstica a un 98.8% en la sumativa. Cualitativamente, el análisis de las respuestas reveló que los alumnos lograron conceptualizar la aleatoriedad no como una falta de causa, sino como una independencia de las necesidades del organismo. Asimismo, demostraron un dominio sólido de la redundancia del código genético para explicar las mutaciones silenciosas y del corrimiento del marco de lectura (*frameshift*) para justificar por qué las delecciones suelen tener efectos más drásticos que las sustituciones. Se observó una disminución de explicaciones deterministas y una mejora en la argumentación sobre la variabilidad como "materia prima" de la selección natural. Se concluye que la simulación aleatoria, en el marco del proyecto PAPIME PE209326, es una herramienta eficaz para reemplazar concepciones deterministas y consolidar la comprensión de la mutación como un proceso aleatorio. Palabras clave: Aprendizaje activo, simulación, mutación, pensamiento probabilístico, aula invertida.

GEDU 6

PROPUESTA DE PLAN DE ESTUDIOS PARA UNA ESPECIALIZACIÓN INTERNACIONAL EN ASESORAMIENTO GENÉTICO EN AMÉRICA LATINA

Sonia Beatriz Margarit S.B.¹, ¹ Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile. smargarit@udd.cl

El crecimiento acelerado de la medicina genómica en América Latina ha incrementado la demanda de profesionales capacitados en asesoramiento genético. Sin embargo, la región cuenta con pocos programas formales y carece de estándares educativos unificados, lo que limita el acceso de los pacientes a servicios especializados. En este contexto, la Sociedad Profesional Latinoamericana de Asesoramiento Genético (SPLAGen) impulsó una propuesta curricular adaptada a las necesidades, realidades socioculturales y sistemas de salud de la región, con el objetivo de desarrollar una especialización internacional en asesoramiento genético basada en competencias internacionales y contextualizada a las realidades de América Latina. Se conformó un grupo multidisciplinario del comité de educación de SPLAGen, integrado por profesionales de distintos países y especialidades, que durante un año revisó programas internacionales acreditados, literatura científica y competencias profesionales internacionales. Se consultaron representantes de programas de asesoramiento genético de Filipinas, Australia, Estados Unidos y Cuba para comprender experiencias en contextos con recursos limitados. La información recopilada fue analizada mediante consenso entre los miembros del comité para elaborar la propuesta final. Se diseñó un currículo híbrido de dos años con clases sincrónicas y asincrónicas, incorporando aproximadamente 427 horas académicas y 780 horas de práctica clínica supervisada progresiva. El programa incluye formación en genética médica, asesoramiento psicosocial, bioética, investigación, comunicación clínica y contenidos culturalmente sensibles adaptables a distintos contextos regulatorios latinoamericanos. Esta propuesta representa el primer esfuerzo de establecer lineamientos mínimos de formación especializada en asesoramiento genético en América Latina y fortalecer el desarrollo de la profesión en la región. Financiamiento: Sociedad Profesional Latinoamericana de Asesoramiento Genético (SPLAGen). Este trabajo no recibió financiamiento externo.

GEDU 7

EDUCACIÓN TEÓRICO-PRÁCTICA DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR MEDIANTE PROYECTOS INTEGRADORES: EXPERIENCIA EN GENÉTICA DE LOS MICROORGANISMOS

Lannutti L.^{1,2}, Arce Vélez M.L.¹, Baldoni Guerrero D.¹, Del Canto A.¹, Gómez Melina D.¹, Gueller P.S.¹, Marcucci C.¹, Miguel A.C.¹, Rodríguez A.B.¹, Rodríguez L.¹, Serra T.R.¹, Sobrado Tramontin L.¹, Olguín N.^{1,2}, Schnittger L.^{1,2,3}. ¹ Universidad de Morón, Argentina, ² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina, ³ Instituto de Patobiología Veterinaria (IP-IPVET), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Argentina. llannutti@unimoron.edu.ar

En el contexto actual, el desafío de la enseñanza ya no radica solo en transmitir contenidos, sino en su aplicación y en el desarrollo del pensamiento crítico. Frente a esto, es clave implementar nuevas estrategias pedagógicas, como incorporar proyectos de investigación a las clases prácticas, con el objetivo de que el alumno sea parte del proceso académico. Se presenta la experiencia realizada en la cátedra de Genética de los Microorganismos de la Licenciatura en Genética de la Universidad de Morón. El objetivo del proyecto base fue demostrar la variabilidad genética en levaduras aisladas de miel de abeja de diferentes orígenes. Guiados, los estudiantes participaron en la puesta a punto y realización de diferentes etapas: aislamiento de hongos a partir de cultivos líquidos, selección de colonias de levaduras en placas, extracción de ADN de las colonias aisladas y PCR con primers contra la región polimórfica de *fungis ITS1-4*. Finalmente, mediante electroforesis en geles de agarosa, verificaron la presencia de fragmentos de diferente longitud, confirmando la variabilidad genética entre aislamientos. Aparte de adquirir experiencia, los estudiantes se involucraron en este proyecto de investigación realizando tareas de búsqueda de bibliografía, el cálculo y preparación de soluciones, el pipeteo e interpretación de resultados, así como la elaboración de informes y colaboración en el diseño de un póster científico. Este enfoque integrativo demostró ser una herramienta valiosa para afianzar destrezas técnicas, potenciar el análisis crítico y su formación.

GEDU 8

IMPACTO DE UNA INTERVENCIÓN EDUCATIVA SOBRE GENÉTICA Y SALUD EN LA CONCIENCIACIÓN DEL CONSUMO DE BEBIDAS ENERGIZANTES EN ESTUDIANTES DE BACHILLERATO

Pastrana B.¹, Martínez G.². ¹ Unidad Educativa Bolívar, Ecuador, ² Universidad Politécnica Estatal del Carchi, Ecuador. brayanpastrana23@yahoo.com

La creciente popularidad de las bebidas energizantes entre adolescentes constituye una preocupación para la salud pública debido a sus posibles efectos sobre diferentes sistemas biológicos. La educación genética puede contribuir a la comprensión de los mecanismos celulares asociados a la exposición prolongada a estas sustancias y favorecer conductas preventivas en la población estudiantil. El objetivo de esta investigación fue evaluar el efecto de una intervención educativa basada en contenidos de genética y salud sobre la percepción y el nivel de concienciación respecto al consumo de bebidas energizantes en estudiantes de Bachillerato de Tulcán. Se desarrolló un estudio cuasi experimental con diseño pretestpostest en una muestra de 120 estudiantes. La estrategia didáctica incluyó actividades sobre genética, mutaciones, daño celular y expresión génica, complementadas con la presentación de evidencia experimental obtenida mediante la observación de cambios fisiológicos y conductuales en roedores *Mus musculus* expuestos a bebidas energizantes bajo condiciones controladas. Para la recolección de datos se aplicó una escala Likert de percepción y conocimientos, cuya consistencia interna fue evaluada mediante Alfa de Cronbach. Los datos fueron analizados mediante estadística descriptiva y pruebas de comparación de medias utilizando el software SPSS. Los resultados mostraron un incremento significativo en el conocimiento de los estudiantes sobre los posibles efectos biológicos asociados al consumo excesivo de bebidas energizantes y una actitud más crítica frente a su consumo habitual. Se concluye que la integración de contenidos de genética con evidencia experimental constituye una estrategia didáctica efectiva para fortalecer la educación preventiva y promover decisiones informadas relacionadas con la salud en adolescentes.