



PROGRAMA OFICIAL DE ASIGNATURA

| | |
|-----------------------|-------------------------------|
| Unidad Docente | : Programa de Genética Humana |
| Asignatura | : Genética |
| Código | : MGENET12 |
| Tipo de Curso | : Formación básica |
| Carrera | : Medicina |
| Nivel | : Segundo año |
| Año | : 2007 |
| Nº Alumnos | : 200 |

ENCARGADA DE CURSO

Patricia Iturra C.

COORDINADOR(AS) DE UNIDADES:

1. Organización del material hereditario
2. Transmisión del material hereditario
3. Regulación de la expresión del material hereditario
4. Variación del material hereditario

Laura Walker B.
M. Soledad Berríos S.
Luisa Herrera C.
Angel Spotorno O.

HORARIO Y LUGAR DE ACTIVIDADES

| Actividad | Día | Hora | Lugar |
|------------------------------------|--|--------------|--|
| Clases teóricas | : Martes y Jueves | 14.30- 17.30 | Auditorio Alfredo Dabancens |
| Seminarios o Trabajos Prácticos | : Lunes, Miércoles y Viernes | 14.30-17.30 | Salas de Trabajos Prácticos de Biología Celular y Genética |
| Evaluaciones | : Pruebas teóricas y Certámenes prácticos Martes y Jueves | | Auditorios a comunicar oportunamente |

DURACIÓN

| | | |
|--------------------|------|-------|
| Clases Teóricas | : 48 | horas |
| Seminarios o | : 33 | horas |
| Trabajos Prácticos | : 18 | horas |
| Evaluación | : 18 | horas |
| TOTAL | : 99 | horas |

DOCENTES PARTICIPANTES

Todos los docentes participantes pertenecen al **Programa Disciplinario de Genética Humana. Instituto de Ciencias Biomédicas, ICBM.**

M. Soledad Berríos *
Rafael Blanco *
Lucía Cifuentes *
Francisco del Pino *
Raúl Godoy
Patricio González *
Luisa Herrera
Patricia Iturra *

Lilian Jara *
Elena Llop
David Mears *
José Navarro *
Angel Spotorno
Carlos Valenzuela *
Laura Walker *

*Docentes a cargo de uno o más grupos de Trabajos Prácticos y Seminarios.

DESCRIPCIÓN DEL CURSO

El curso corresponde a un curso básico que desarrolla las teorías centrales de la Genética y que introduce a los estudiantes de medicina a los fundamentos de la Genética Médica. Los temas tratados en las clases teóricas se dictan en forma actualizada y adecuada al nivel de pregrado. Las actividades prácticas, constituyen un apoyo a los conceptos emitidos en clases teóricas y permiten desarrollar en el alumno la capacidad para manejar el método científico.

OBJETIVOS GENERALES

El curso estará orientado a la comprensión de los principios fundamentales de la Genética, sus principales teorías, modelos, métodos, técnicas y lenguaje, y contempla las respectivas aplicaciones a las ciencias biomédicas.

METODOLOGÍA DE TRABAJO

Las actividades teóricas serán fundamentalmente de carácter expositivo y estarán a cargo de distintos académicos. Estas exposiciones se complementarán con diapositivas, videos y otros materiales de apoyo. Para estos efectos el curso se dividirá en dos grupos de aproximadamente 110 alumnos cada uno.

Las actividades de trabajos prácticos y/o seminarios serán realizadas en grupos y guiadas por un académico por cada grupo. Para estos efectos el curso se distribuirá en 12 grupos de aproximadamente 17 alumnos cada uno. Para los laboratorios se contará con ayuda de material audiovisual, computadores, preparaciones citológicas, y actividades experimentales diseñadas de acuerdo a los objetivos de cada trabajo práctico. Para los seminarios el estudiante deberá desarrollar la guía respectiva, la que deberá traer completamente preparada para ser discutida con sus compañeros. Durante el seminario también se realizarán actividades de análisis y discusión de ejercicios y problemas complementarios. El académico a cargo del grupo guiará esta actividad.

EVALUACIÓN

Comprende:

1. Nota de presentación a Examen
2. Examen final o de primera oportunidad
3. Nota final
4. Examen de repetición o de segunda oportunidad

1. Pruebas teóricas: Se realizarán **2 pruebas teóricas** con preguntas de selección múltiple de cinco opciones o preguntas de desarrollo. Cada prueba se ponderará en un 25% para el cálculo de la nota de presentación.

2. Certámenes: Se realizarán **2 certámenes prácticos** con preguntas de desarrollo, cuyo promedio tendrá una ponderación de un 30%.

3. Pruebas de seminarios o de Trabajos Prácticos:

Los docentes calificarán a los alumnos durante la realización de los Seminarios o Trabajos Prácticos, a través de pruebas, trabajos escritos e interrogaciones orales. El promedio de estas pruebas tendrá una ponderación de un 12% para el cálculo de la nota de presentación.

4. Otras notas: El **trabajo de Revisión Bibliográfica** que los alumnos deben realizar, consiste en la búsqueda de información actualizada y con un enfoque Genético Molecular, acerca de patologías humanas de origen genético. Se proporcionará **una pauta general** a seguir para el desarrollo de la investigación. Estos trabajos se asignarán a grupos de dos a tres estudiantes al inicio de las actividades prácticas. Durante el transcurso del semestre los alumnos deberán **elaborar un informe escrito** sobre el tema a investigar, el que debe ser entregado en la Secretaría de Docencia de Biología Celular y Genética en la segunda mitad del curso, siendo la **fecha final** de entrega la que se indica en el Programa. En la última sesión de Trabajos Prácticos los estudiantes deberán hacer una presentación oral de sus trabajos.

La actividad tendrá una ponderación de un 8% para el cálculo de la nota de presentación a examen.

- 5. Nota de Presentación a examen:** En todos los casos, el rendimiento académico de los alumnos se calificará de acuerdo a la escala de 1.0 a 7.0 hasta con un decimal. Los alumnos que obtengan **Nota de presentación igual o superior a 4.0** tendrán derecho a presentarse a examen de primera oportunidad.

Tendrán la posibilidad de eximirse del examen final cuando así lo determine el Profesor Encargado de Curso, y la nota de presentación sea igual o supere la nota mínima determinada, la que no podrá ser inferior a 5.0. **(Decreto Exento N°0014852, 27/Sept./2000)**

6. Examen final o de primera oportunidad:

Es una prueba teórica escrita u oral.

- a) Tendrán derecho a presentarse a examen los alumnos que hayan obtenido una nota de presentación igual o superior a cuatro (4.0) y hayan asistido a un 100% de las actividades prácticas.
- b) Los alumnos que obtengan una nota de presentación entre 3.50 y 3.99 pierden la primera oportunidad de examen y tienen derecho a presentarse al examen de segunda oportunidad.
- c) Si los alumnos no se presentan a examen y no justifican la inasistencia de acuerdo a las normas vigentes, serán reprobados con nota 1.0.
- d) Los estudiantes que obtengan nota de presentación inferior a 3.50 no podrán presentarse a examen y repetirán automáticamente la asignatura.

- 7. Nota Final:** Si la nota de examen es mayor o igual a cuatro (4.0) se promediará con la nota de presentación de acuerdo a las siguientes ponderaciones:

| | |
|-----------------------|-------|
| Nota de Presentación: | 70% |
| Nota de Examen | : 30% |
| | 100% |

8. Examen de repetición o de segunda oportunidad:

Es una prueba teórica escrita u oral.

- a) Se tomará después de 15 días transcurridos a contar de la fecha del examen de primera oportunidad. Para aprobar la asignatura el estudiante deberá obtener: una calificación final de toda la asignatura igual o superior a 4.0 y además una nota igual o superior a 4.0 en el Examen de Repetición.

Este examen deberá ser rendido por aquellos alumnos que obtengan:

- a) Una nota de presentación al examen de primera oportunidad entre 3.50 y 3.99.
- b) Una nota en el examen de primera oportunidad inferior a 4.0

Si los alumnos no se presentan a examen y no justifican la inasistencia de acuerdo a las normas vigentes, serán reprobados con nota 1.0.

REGLAMENTO DE EVALUACIÓN

Extracto relevante del reglamento general de evaluación.

La Universidad de Chile tiene un Reglamento General de los Estudios Universitarios de Pre-Grado que regula a todas las Facultades de nuestra Universidad. Este documento corresponde al decreto Exento N° 0010109 del 27 de agosto de 1997 y , cuyo Art.1° dice: "El presente Reglamento establece las normas básicas comunes de la estructura, administración y funcionamiento de los estudios conducentes a las licenciaturas y títulos profesionales de las carreras de pregrado que imparte la Universidad de Chile. Estas normas podrán ser complementadas, en lo que les sea contrario, por reglamentos particulares de las Facultades". Este Programa está sujeto a las Normas Operativas para la Evaluación y Promoción en la Carreras de la Facultad de Medicina de acuerdo con la Circular N° 36 del 26 de junio de 2003 (Modificado por Decreto Exento N° 0014852 del 27 de septiembre de 2000).-

<http://www.med.uchile.cl/normas> **(Reglamento General, Título IV)**

REGLAMENTO DE ASISTENCIA

La asistencia a clases teóricas es libre.

La asistencia a trabajos prácticos o seminarios es **obligatoria. El máximo de inasistencia permitidas será del 10% (1 Trabajo práctico o seminario)**. La recuperación de la actividad no realizada se efectuará el día Martes 3 de Julio. La recuperación consistirá en una prueba oral o escrita de desarrollo u otra actividad que incluirá la materia tratada en el Seminario al cual no asistió el alumno.

Si se produce inasistencia a una actividad de evaluación, **el alumno** deberá avisar al Profesor Encargado de Curso en un plazo máximo de 24 horas, debiendo además certificar la causa de su inasistencia en un plazo de 5 días hábiles. La falta de aviso o certificación en los plazos determinados constituirá causal para que la actividad sea calificada con la nota mínima.

La inasistencia a una de estas actividades de evaluación (Pruebas Teóricas, Certámenes Prácticos, pruebas comunes) será recuperada en la fecha que decida el Profesor Encargado de Curso o los respectivos Coordinadores de Unidad.

Si un alumno se acerca o sobrepasa el porcentaje máximo permitido de inasistencias, el profesor Encargado de Curso deberá presentar la situación al Coordinador de Nivel respectivo, el caso será analizado en Consejo de Escuela, instancia que finalmente calificará y resolverá la situación.

Inasistencias sobre el 10% de las actividades obligatorias fundamenta que el estudiante sea considerado como pendiente en el curso, debiendo realizarlo en el período académico siguiente.

(Reglamentación de inasistencias alumnos de la Carrera de Medicina, período académico 2007).

ADMINISTRACIÓN DEL CURSO

Secretaría de Docencia de Genética Humana y Biología Celular y Molecular: Lunes a Viernes de 09:00 a 17:00 horas

Información sobre el curso: Fichero y plataforma U- Cursos.

Profesora Encargada de Curso:

Asuntos que comprometen a todo el curso serán tratados **con los delegados oficiales del curso**, correspondientes a cada grupo de clases teóricas (Martes y Jueves).

Asuntos personales, serán tratados directamente en una entrevista, solicitada previamente en la Secretaria de Docencia.

BIBLIOGRAFIA Y MATERIAL DE APOYO

- 1) "Elementos de Biología Celular y Genética"
Editado por el ex Departamento de Biología Celular y Genética
Facultad de Medicina, Universidad de Chile. 2ª Edición, 1993.
- 2) "An Introduction to Genetic Analysis"
Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RG, Gelbart WM.
WH Freeman and Company N Y. Seventh Edition, 2000. Este texto se puede consultar completo en la página web
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View.ShowTOC&rid=iga.TOC>
- 3) "Problemas de Genética"
Editora Walker LI.
Editorial Universitaria. 1998.
- 4) "Principios de Genética"
Tamarin RH
Editorial Reverté S.A. 1996.
- 5) Thompson & Thompson. "Genética en Medicina" Nussbaum RL, McInnes RR, Williard HF. MASSON, S.A., 2004. (Versión en español de la sexta versión de la obra original publicada en lengua inglesa, 2004).
- 6) "Genética Médica".
Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Elsevier España, Primera Edición en Español, 2005.

PROGRAMA

Unidades

- 1) Organización del material hereditario
- 2) Transmisión del material hereditario
- 3) Regulación de la expresión del material hereditario
- 4) Variación del material hereditario

Objetivos específicos

Unidad 1: Organización del material hereditario

Comprender las características principales de la organización que adquiere el genoma en eucariontes y en procariontes, sus variaciones de tamaño, distribución de genes y de tipos de DNA.

Conocer las características básicas del cariotipo humano y comprender que ésta es la forma que adquiere el genoma humano para la división celular.

Coordinadora Laura Walker. Esta Unidad comprende las Sesiones 2 y 3 de clases teóricas y el Seminario 1.

Unidad 2: Transmisión del material hereditario

Explicar y aplicar los principios y mecanismos de transmisión y distribución del material genético. En particular: a) su continuidad, segregación y recombinación y b) su ubicación espacial y los mecanismos de recombinación e interacción de los genes.

Coordinadora M. Soledad Berrios. Esta Unidad comprende las Sesiones 4, 5, 6, 7 y 8 de clases teóricas y los Seminarios 2, 3, 4, 5, 6, y 7.

Unidad 3: Variación del material hereditario

Comprender las causas genéticas y ambientales de la variación biológica normal y patológica, y sus efectos en individuos, familias, linajes y poblaciones.

Coordinador Angel Spotorno. Esta Unidad comprende Sesiones 9, 10 y 11 de clases teóricas y Seminarios 8 y 9.

Unidad 4: Regulación de la expresión del material hereditario

Explicar las bases moleculares de la herencia y los mecanismos que posibilitan y regulan la expresión del material genético y el flujo de la información

Coordinadora Luisa Herrera. Esta Unidad comprende las Sesiones 12, 13, 14, 15 y 16 de clases teóricas y el Seminario 10.

CALENDARIO DE ACTIVIDADES

Temario de Clases Teóricas

| FECHA | SESION | TEMA | PROFESOR |
|--------------------------|--|---|--------------------------------------|
| 1 de Marzo | 1 | La genética en la Medicina | Patricia Iturra C Lucia Cifuentes |
| 6 y 8 Marzo | 2 | Organización de genomas eucariontes. El genoma humano. | Laura Walker |
| 13 y 15 Marzo | 3 | Organización del genoma de los virus, bacterias y mitocondrias. | Lilian Jara |
| 20 y 22 Marzo | 4 | Mendelismo: principios de segregación y asociación independiente. Herencia ligada al sexo. Mendelismo en el hombre. | Soledad Berrios |
| 27 y 29 Marzo | 5 | Teoría cromosómica de la herencia. Meiosis: variabilidad genética, haploidía, segregaciones cromosómicas, permutación y recombinación. | Soledad Berrios |
| 3 y 5 Abril | 6 | Ligamiento y recombinación génica Métodos de mapeo génico | Lucía Cifuentes |
| 10 y 12 Abril | 7 | Genética cuantitativa. Heredabilidad. Fenotipos complejos. Factores de riesgo. | Lucía Cifuentes |
| 17 y 19 Abril | 8 | Interacción génica, alelos múltiples, grupos sanguíneos ABO, Rh , haplotipos, HLA. Marcadores genéticos. | Elena Llop |
| 24 y 26 Abril | 9 | Mutaciones génicas: categorías, factores y efectos. Daño y reparación del DNA. | Juana Pincheira |
| Miércoles 02 Mayo | Primera Prueba Teórica (Sesiones 1 - 8) | | |

| FECHA | SESION | TEMA | PROFESOR |
|------------------------|--|--|-------------------|
| 08 y 10 Mayo | 10 | Mutaciones cromosómicas estructurales y de número, factores y efectos. | Patricia Iturra |
| 15 y 17 Mayo | 11 | Diversidad genética individual, familiar y poblacional: polimorfismos, SNP, heterocigosidad. | Angel Spotorno |
| 22 y 24 Mayo | 12 | Regulación génica en eucariontes 1: niveles de regulación y regulación pretranscripcional. | Luisa Herrera |
| 29 y 31 Mayo | 13 | Regulación génica en eucariontes 2: imprinting, regulación transcripcional y post-transcripcional | Lilian Jara |
| 05 y 07 Junio | 14 | Determinación genética del sexo. Cromosomas sexuales: características estructurales y funcionales. | Patricia Iturra |
| 12y 14 Junio | 15 | Programación de la expresión génica durante el desarrollo. | Raúl Godoy |
| 19 y 21 Junio | 16 | Genética Médica: diagnóstico y consejo genético, terapia génica y terapia de células troncales. | Carlos Valenzuela |
| Martes 26 Junio | 2ª Prueba Teórica (Sesiones 8 - 16) | | |
| Jueves 05 Julio | Examen (Sesiones 1 - 16) | | |

Temario de Seminarios y Trabajos Prácticos

| FECHA | SESION | TEMA | PROFESOR |
|------------------------------------|---|---|-------------------|
| Lu 12, Mi 14 , Vi 16 Marzo | 1 | Estructura y función del material genético en el hombre: el genoma y el cariotipo humano. | Laura Walker |
| Vi 23, Lu 26, Mi 28 Marzo | 2 | Herencia particulada y mendelismo en el hombre. Análisis de genealogías para rasgos de transmisión autosómica y ligada al sexo. | M Soledad Berríos |
| Vi 30 Marzo, Lu 2, Mi 4 Abril | 3 | Meiosis | M Soledad Berríos |
| Lu 9, Mi 11, Vi13 Abril | 4 | Ligamiento y recombinación de genes : Mapas génicos | Lucia Cifuentes |
| Vi 20, Lu 23, Mi 25 Abril | 5 | Interacción génica: grupos sanguíneos ABO y Rh | Elena Llop |
| Jueves 03 mayo | CERTAMEN PRÁCTICO: SEMINARIOS 1 al 5 | | |
| Lu 7, Mi 9, Vi 11 Mayo | 6 | Metodologías de análisis en Genética Humana I | Rafael Blanco |
| Lu 14, Mi 16, Vi 18 Mayo | 7 | Metodologías de análisis en Genética Humana II | Rafael Blanco |
| Mi 23, Vi 25, Lu 28 Mayo | 8 | Mutaciones génicas y cromosómicas. | Patricio González |
| Mi 30 Mayo, Vi 01 , Lu 04 Junio | 9 | Laboratorio de individualidad y variabilidad genética | Angel Spotorno |
| Mi 6 , Vi 8, Lu 11 Junio | 10 | Regulación de la expresión génica en eucariontes. | Luisa Herrera |
| Ju 7 Junio | | Entrega de los trabajos de Revisión Bibliográfica en Secretaría de Docencia de Biología Celular y Genética | |
| 18, 20 y 22 Junio | 11 | Presentación de Trabajos de Revisión Bibliográfica: Origen genético de patologías humanas | Patricia Iturra |
| Martes 26 de Junio | Segundo Certamen Práctico (Prácticos 6 a 10) | | |