

PROGRAMA DE CURSO

Unidad académica: Programa Genética Humana - ICBM

Nombre del curso: Genética

Modalidad: On line

Título profesional: Formación de Especialista en Pediatría

Tipo de curso: Obligatorio

Fechas: Inicio: 2 Agosto 2023; Término: 13 Septiembre 2023.

Número de créditos: 2??

Horas de trabajo: Directas 20; indirectas 40

Nº Estudiantes estimado: 50

ENCARGADO DE CURSO:

Lucía Cifuentes Ovalle. Profesor Titular. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. lcifuent@uchile.cl

COORDINADOR DE CURSO:

Soledad Berríos del Solar. Profesor Asociado. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. sberrios@uchile.cl

Docentes	Unidad Académica
Lucía Cifuentes Prof Titular	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile
Soledad Berríos Prof Asociada	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile
Teresa Aravena Especialista	Médico Genetista Clínica INDISA
Valentina Castillo Prof Adjunta	Sección Genética. Depto. Medicina Interna Hospital Clínico, U de Chile
Rosa Pardo Prof Asociada	Directora del Programa de Formación de Especialistas en Genética Clínica- Universidad de Chile.
M Jesús Zavala Genetista Clínico	Genetista Clínico en el Hospital Base Valdivia. Asesoramiento Genético Oncológico.
Juan Francisco Cabello Prof Adjunto	Especialista en Neuropediatría. Enfermedades metabólicas INTA - Universidad de Chile
Carolina Arias Prof. asistente	Especialista en Neuropediatría. INTA - Universidad de Chile
Diana Ávila Genetista Clínico	Médico Genetista Hospital San Juan de Dios
Ligia Aranibar Prof Asistente	Médico Especialista en Dermatología. Dermatología pediátrica y del adolescente. Hospital Clínico, U de Chile
Pablo Alarcón Prof Asistente	Sección Genética. Depto. Medicina Interna Hospital Clínico, Universidad de Chile
Fernanda Martin Genetista Clínico	Médico Genetista Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico Fundación Arturo López Pérez,

RESULTADOS DE APRENDIZAJE DEL CURSO:

Al término de este Curso se espera que el profesional en formación sea capaz de:

Relacionar las alteraciones estructurales y funcionales del material hereditario con diversas patologías o condiciones fenotípicas para lograr aplicarlas adecuadamente a los diferentes diagnósticos y tratamientos.

BIBLIOGRAFIA

Nussbaum, R., McInnes, R. y Willard, H. (2008). *Genética en medicina*. Disponible en <https://bibliografias.uchile.cl/4402>

Tom Strachan, Andrew Read. Human Molecular Genetics, 4º Ed (2010). Garland Science

Benjamín A. Pierce. Genética: un enfoque conceptual, 3º Ed (2010). Editorial Médica Panamericana

Berríos S. Genética Humana. 1ª ed (2014) Editorial Mediterráneo.
<http://bibliografias.uchile.cl.uchile.idm.oclc.org/2130>

OMIM: On line Mendelian Inheritance in Man. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

Genome data Viewer
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/gdv>

Human Genome Resources at NCBI.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/>

PLAN DE CLASES

FECHA	HORARIO	TEMA	PROFESOR
Miércoles 2/08/23	14:30 a 15:30	Introducción al curso. Epidemiología de las afecciones Genéticas. Tipos de afecciones genéticas	Lucía Cifuentes
Miércoles 2/08/23	14:40-16:00	Descanso	
Miércoles 2/08/23	16:00 a 17:00	Citogenética y Genoma Humano	Soledad Berríos
Miércoles 9/08/23	14:30 a 15:30	Afecciones Cromosómicas más frecuentes. Casos clínicos	Teresa Aravena
Miércoles 9/08/23	15:30-15:45	Descanso	
Miércoles 9/08/23	15:45 a 17:00	Citogenética molecular: FISH	Valentina Castillo
Miércoles 16/8/23	14:30 a 15:20	Malformaciones Congénitas	Rosa Pardo
Miércoles 16/8/23	15:20 - 15:50	Descanso	
Miércoles 16/8/23	15:50 a 16:30	Retinopatías hereditarias	Jesús Zavala
Miércoles 16/8/23	16:30 a 17:00	Síndromes de cáncer hereditario en pediatría	Carolina Cares
Miércoles 23/8/23	14:30 a 15:30	Conceptos de biología molecular en las enfermedades metabólicas	Juan Francisco Cabello
Miércoles 23/8/23	15:30 a 15:50	Descanso	
Miércoles 23/8/23	15:50 a 17:00	Neurogenética	Carolina Arias
Miércoles 30/8/23	14:30 a 15:30	Enfermedades Raras	Diana Avila
Miércoles 30/8/23	15:30 – 15:50	Descanso	

Miércoles 30/8/23	15:50 a 16:20	Genodermatosis	Ligia Aranibar
Miércoles 6/9/23	14:30 a 15:30	Técnicas de estudio molecular en genética: paneles NGS, exoma clínico y genoma	Pablo Alarcón
Miércoles 6/9/23	15:30-15:45	Descanso	
Miércoles 6/9/23	15:45 a 16:45	Asesoramiento Genético	Fernanda Martin
Miércoles 6/9/23	16:45 a 17:00	Cierre	Alumnos
Miércoles 13/9/23	14:30 a 16:00	EVALUACION	Lucía Cifuentes