

Programa de curso

Unidad Académica	:Escuela de Postgrado Programa de Genética Humana Escuela de Postgrado Programa de Genética Humana
Nombre del curso	:Genética Médica
Nombre en inglés del curso	:Medical Genetics
Idioma en que se dicta	:Español
Código ucampus	:CAGM
Versión	:v. 6
Modalidad	:Semipresencial
Semestre	:2
Año	:2023
Días/Horario	:Jue 11-13, Lun 11-13,
Fecha inicio	:17/08/2023
Fecha de término	:22/12/2023
Lugar	:
Cupos mínimos	:4
Cupos máximo	:12
Créditos	:7

Tipo de curso
AVANZADO, CURSO DE ESPECIALIDAD

Datos de contacto	
Nombre	: lucia cifuentes ovalle
Teléfono	: 229786011
Email	: lcifuen@tuchile.cl
Anexo	:

Horas cronológicas	
Presenciales:	: 50
A distancia:	: 40

Tipos de actividades(Horas directas estudiante)	
Clases(horas)	: 48
Seminarios (horas):	: 92
Evaluaciones (horas)	: 3.5
taller/trabajo práctico	: 3
Trabajo/proyecto	: 0
investigación:	: 0
Créditos	: 7

PROFESOR ENCARGADO/A DEL CURSO (PEC)

lucia cifuentes ovalle

Docente Participantes	Unidad Academica	Función	Horas directas.	Horas indirectas.	Horas totales
rosa andrea pardo vargas	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	24	72	96
catherine diaz sanhueza	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
patricio olguin aguilera	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
patricio gonzalez hormazabal	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
luisa herrera cisternas	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
leonor bustamante	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	4	12	16
luis quiñones	Programa de Farmacología Molecular y Clínica	Profesor Participante	2	6	8
katherine marcelain	Programa de Farmacología Molecular y Clínica	Profesor Participante	2	6	8
soledad berrios	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
Diego Fernando García Díaz	Departamento de Nutrición	Profesor Participante	2	6	8
Hetz Flores Claudio Andres	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	4	12	16
gloria duran	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	6	18	24
carolina cares	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
cecilia mellado	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
pablo alacon arias	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	6	18	24
juan carlos aguillon	Programa de Inmunología	Profesor Participante	2	6	8
Victor Manuel Faundes Gomez	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	4	12	16
carmen paz astete alvarez	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8

Fundamentos, Antecedentes que justifican la necesidad de dictar el curso

La genética como disciplina está involucrada en un sinnúmero de procesos biológicos y es base fundamental para la comprensión de la gran mayoría de las patologías humanas. Su importancia en la actualidad es fundamental en la biología humana y permea todas las especialidades médicas.

Este curso entrega conocimientos de la genética humana relevantes en medicina. Explica las bases y mecanismos involucrados en las enfermedades genéticas humanas. Entrega un conocimiento actualizado de los aspectos genéticos/genómicos de un amplio espectro de enfermedades, desde aquellas de herencia mendeliana, cromosómicas, hasta enfermedades complejas comunes como cáncer, enfermedades psiquiátricas, obesidad, etc.

Destinatarios

Alumnos de Programas de Magister, Doctorado o cursando Especialidad Médica. Profesionales médicos.

Requisitos

Haber aprobado en los últimos años un curso de genética general

Resultado de aprendizaje

1. Comprensión de los mecanismos cromosómicos y moleculares responsables de la herencia biológica en el hombre.
2. Comprensión de los distintos patrones y modos de herencia en el hombre
3. Capacidad para aplicar los métodos de análisis propios de la genética humana a problemas específicos de genética médica.
4. Capacidad para identificar los factores genéticos involucrados en patologías humanas.
5. Conocimiento y comprensión de la etiología de las patologías genéticas más prevalentes.
6. Conocimiento y comprensión de los factores genéticos involucrados en patologías humanas frecuentes.
7. Capacidad para efectuar un asesoramiento genético adecuado y pertinente frente a pacientes que así lo requieran.

Metodologías de enseñanza y aprendizaje	Cantidad
Clase teórica	48
Seminario	22
Taller	3
Lectura dirigida	70

Metodologías de evaluación	Cantidad	Duración horas	Ponderación
Prueba teórica	3	3	60.0 %
Control	6	0.5	40.0 %
		Suma (Para nota presentación examen)	100.0 %
		Total %	%

Requisitos de aprobación y asistencia.

Aprobación: Es necesario tener nota igual o superior a 4 como promedio final, para aprobar el curso Asistencia: Es necesario haber asistido al 95 % de las actividades del curso para que sea aprobado

Unidades

Unidad: Generalidades y mecanismos involucrados en las enfermedades genéticas

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los principales mecanismos fisiopatológicos involucrados en la mayor parte de las enfermedades y alteraciones genéticas en la especie humana

Acciones Asociadas:

4 clases teóricas y una actividad práctica

Contenidos:

Unidad: Herencia Mendeliana y enfermedades monogenicas

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los principios mendelianos de la herencia, su aplicación práctica en medicina y su impacto en enfermedades de herencia monogénica, en aplicaciones prácticas

Acciones Asociadas:

- 6 Clases teóricas y 2 seminarios

Contenidos:

Unidad: Enfermedades de herencia compleja

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los mecanismos fisiopatológicos y los métodos de estudio de las enfermedades de herencia compleja en la especie humana y profundizar en el conocimiento de algunas de éstas

Acciones Asociadas:

- 8 clases teóricas y 3 seminarios

Contenidos:

Unidad: Enfermedades cromosómicas

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los mecanismos cromosómicos involucrados en enfermedades humanas

Acciones Asociadas:

-4 clases teóricas, 2 seminarios

Contenidos:

Unidad: Terapia génica

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender las diferentes estrategias en las que se apoyan las terapias génicas

Acciones Asociadas:

1 clases teórica

Contenidos:

Unidad: Ética y genética médica

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los dilemas éticos en la práctica genética médica y sus abordajes

Acciones Asociadas:

1 clase teórica y 1 seminario

Contenidos:

Bibliografía

Caracter	Título	Autor	Edición	Idioma	Formato	Vínculo(Url)	Fecha de consulta
Complementario	Genetics in Medicine	Nussbaum, Robert L., McInnes, Roderick R., Willard HF, Thompson & Thompson	8ª 2015	inglés	Libro impreso		
Complementario	Genética Humana	Tom Stracham y Andrew P Read	3ª 2014	español	Libro impreso		
Complementario	Harrison's Principles of Internal Medicine	-Kasper D, Fauci A, Hauser H Dan Longo J, Jameson L, Loscalzo J	19	inglés	Libro impreso		

Plan de clases					
Fecha	Horario	Actividad	Condición	Tema	Profesor(es)
2023-08-17,Jue	11 - 13	clase teórica	Obligatoria	Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina. Identificación de trastornos de origen genético. Clasificación	lucia cifuentes ovalle
2023-08-21,Lun	11 - 13	clase teórica	Obligatoria	Alteraciones de la meiosis	soledad berrios
2023-08-24,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Cromosomopatías	catherine diaz sanhueza
2023-08-28,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Respuesta celular al daño en el DNA e inestabilidad genómica	katherine marcelain
2023-08-31,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Enfermedades monogénicas	Victor Manuel Faundes Gomez
2023-09-04,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Farmacogenética	luis quiñones
2023-09-07,Jue	11 - 13	seminario	Obligatoria	Enfermedades monogénicas	Victor Manuel Faundes Gomez
2023-09-11,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Individualización genética y análisis de parentesco. Genética Forense	lucia cifuentes ovalle
2023-09-14,Jue	11 - 13	clase	Libre	Regulación de la expresión génica	luisa herrera cisternas
2023-09-21,Jue	11 - 13	seminario	Obligatoria	Enfermedades de herencia compleja o multifactorial	lucia cifuentes ovalle
2023-09-25,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Genética de la Obesidad	Diego Fernando García Díaz
2023-10-02,Lun	11 - 13	PRUEBA	Obligatoria	PRIMERA PRUEBA TEORICA	lucia cifuentes ovalle
2023-10-05,Jue	11 - 13	CLASE	Obligatoria	Genética del Desarrollo	patricio olguin aguilera
2023-10-12,Jue	11 - 13	clase	Obligatoria	Herencia no mendeliana	cecilia mellado
2023-10-16,Lun	11 - 13	seminario	Obligatoria	Sindromes de microdelección	rosa andrea pardo vargas

2023-10-19,Jue	11 - 13	clase	Obligatoria	Anomalías congénitas	rosa andrea pardo vargas
2023-10-23,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Errores congénitos del metabolismo	gloria duran
2023-10-26,Jue	11 - 13	clase	Obligatoria	Inmunogenética	juan carlos aguillon
2023-10-30,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Enfermedades de depósito lisosomal. Enfermedades mitocondriales	gloria duran
2023-11-06,Lun	11 - 13	seminario	Obligatoria	Pesquisa neonatal de errores congénitos del metabolismo	gloria duran
2023-11-09,Jue	11 - 13	PRUEBA	Obligatoria	SEGUNDA PRUEBA TEORICA	lucia cifuentes ovalle
2023-11-13,Lun	11 - 13	CLASE	Obligatoria	Bases Genéticas del cáncer hereditario	patricio gonzalez hormazabal
2023-11-16,Jue	11 - 13	clase	Obligatoria	Técnicas Diagnósticas en genética clínica	pablo alacon arias
2023-11-20,Lun	11 - 13	seminario	Obligatoria	Genética del cancer pediátrico	carolina cares
2023-11-23,Jue	11 - 13	clase	Obligatoria	Genética de enfermedades psiquiátricas	leonor bustamante
2023-11-27,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos	rosa andrea pardo vargas
2023-11-30,Jue	11 - 13	seminario	Obligatoria	Marcadores moleculares en genética psiquiátrica	leonor bustamante
2023-12-04,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Genética de Enfermedades neurodegenerativas	Hetz Flores Claudio Andres
2023-12-07,Jue	11 - 13	clase	Obligatoria	Terapia génica	Hetz Flores Claudio Andres
2023-12-11,Lun	11 - 13	clase	Obligatoria	Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica	carmen paz astete alvarez

2023-12-14,Jue	11 - 13	Actividad Práctica	Obligatoria	Uso de base de datos en genética médica y humana	pablo alacon arias
----------------	---------	--------------------	-------------	--	--------------------