



PROGRAMA DE CURSO
GENÉTICA

GENÉTICA

Validación Programa		
Enviado por: Patricio Andrés González Hormazábal	Participación: Profesor Encargado	Fecha envío: 25-01-2024 16:47:12
Validado por: Sergio Ricardo Villanueva Boratovic	Cargo: Coordinador Segundo Nivel	Fecha validación: 25-01-2024 17:15:06

Antecedentes generales	
Unidad(es) Académica(s): - Instituto de Ciencias Biomédicas	
Código del Curso: ME03018	
Tipo de curso: Obligatorio	Línea Formativa: Básica
Créditos: 5	Periodo: Primer Semestre año 2024
Horas Presenciales: 81	Horas No Presenciales: 54
Requisitos: ME01021106008	

Equipo Docente a cargo	
Nombre	Función (Sección)
Patricio Andrés González Hormazábal	Profesor Encargado (1,2)
Luisa Marcela Herrera Cisterna	Profesor Coordinador (1,2)
Patricio Andrés González Hormazábal	Coordinador General (1,2)



Propósito Formativo

Este curso proporcionará conceptos y la información pertinente a estudiantes de Medicina para que comprendan, expliquen y apliquen los principios de la herencia a rasgos normales y patológicos humanos. Los profesores además de comunicar información, traspasarán habilidades, ideas y experiencias a los estudiantes para que comprendan la organización, transmisión, expresión y variación de los genes en relación con seres humanos. El curso introduce a los estudiantes de Medicina en la Genética Humana y la Genética Médica, lo que es esencial para fundamentar diagnósticos, tratamientos específicos, pronósticos y asesoría familiar, así como para formular políticas de salud pública de alcance nacional y regional. El curso también aporta a la comprensión del papel de los genes y el ambiente en el funcionamiento normal y patológico de células, tejidos y órganos de los seres humanos; así como el entendimiento de susceptibilidades y predisposiciones a patologías; y al origen de la sintomatología de una diversidad de enfermedades, integrando los principios de la herencia con disciplinas biomédicas y médicas.

Competencia

Dominio:Científico

Competencias del egresado de Medicina relacionadas con la resolución de los problemas de salud, basándose en el conocimiento y razonamiento reflexivo de las ciencias, sustentado en la revisión sistemática y crítica de literatura biomédica, actualizada y pertinente, contrastando la información con la propia experiencia, en el contexto de la realidad nacional y del caso particular. Considera además, la capacidad de contribuir a generar conocimiento en ciencias atinentes al área de la salud.

Competencia:Competencia 1

Comprende diversas formas de generación de conocimiento y su contribución a la medicina.

SubCompetencia: Subcompetencia 1.1

Distingue e integra el aporte de las diversas formas de generación de conocimiento al desarrollo de la medicina (básico, epidemiológico, clínico, aplicado, otros.)

SubCompetencia: Subcompetencia 1.2

Comprende las ventajas y limitaciones de los diversos tipos de investigación realizadas en humanos y modelos de experimentación.

Competencia:Competencia 2

Utiliza en forma pertinente y con sentido crítico la información disponible en diversas fuentes confiables con el fin de fundamentar su quehacer profesional.

SubCompetencia: Subcompetencia 2.1

Realiza búsquedas bibliográficas en fuentes confiables sobre información relevante para su quehacer profesional.

SubCompetencia: Subcompetencia 2.2

Discrimina la relevancia de la información obtenida a partir de distintas fuentes especializadas para su quehacer profesional.

SubCompetencia: Subcompetencia 2.3

Selecciona e interpreta adecuadamente la información obtenida desde la perspectiva de la situación particular.



Competencia
Competencia:Competencia 3
Contribuye a la solución de los problemas de salud humana integrando los conocimientos fundamentales de las ciencias naturales, exactas y sociales pertinentes.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.1
Aplica adecuadamente a la situación particular en estudio la información previamente procesada.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.2
Comprende conceptos esenciales de las ciencias que tienen relevancia para su aplicación en el ejercicio de la medicina.
Competencia:Competencia 3
Utiliza en forma pertinente y con sentido crítico la información disponible en diversas fuentes confiables con el fin de fundamentar su quehacer profesional.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.1
Aplica adecuadamente a la situación particular en estudio la información previamente procesada.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.2
Comprende conceptos esenciales de las ciencias que tienen relevancia para su aplicación en el ejercicio de la medicina.
Competencia:Competencia 4
Reconoce el rol que le cabe como profesional de la salud en la generación de conocimiento y puede contribuir activamente a ello.
SubCompetencia: Subcompetencia 4.1
Analiza críticamente diversos tipos de estudios (cuantitativos y cualitativos) en el área biomédica.



Resultados de aprendizaje

RA1. Explica los fundamentos biológicos de fenotipos patológicos y normales, basándose en la teoría particulada de la herencia, la interacción entre genes, y los mecanismos de regulación y cambio de la actividad de los genes; considerando la participación de factores del ambiente físico y social.

Unidades

Unidad 1: Genética

Encargado:

Indicadores de logros	Metodologías y acciones asociadas
<p>1. Aplica los principios que regulan la transmisión del material hereditario, y relaciona los caracteres hereditarios del individuo con los de sus padres y parientes próximos.</p> <p>2. Explica las relaciones entre genes y cromosomas, segregación y recombinación genética y cromosómica, en la generación de individuos con fenotipo/genotipo único.</p> <p>3. Distingue regiones variables del DNA utilizables en análisis genético de identidad y parentesco.</p> <p>4. Explica la estructura y organización del genoma humano.</p> <p>5. Explica las relaciones entre genes y genotipo, interacciones de los genes y alelos entre sí, y de ellos con el ambiente en el desarrollo de un fenotipo.</p> <p>6. Describe las mutaciones génicas y cromosómicas.</p> <p>7. Explica la participación de mutaciones en la determinación de patologías de origen genético.</p> <p>8. Relaciona la expresión regulada de los genes que constituyen el genoma de un individuo con la diversidad de fenotipos a nivel celular, tisular y del organismo.</p>	<p>1.a. Resuelve interrogantes planteadas.</p> <p>1.b. Elabora genealogías para explicar la participación y herencia de factores genéticos en la determinación de un fenotipo en humanos.</p> <p>1.c. Desarrolla problemas de aplicación de los principios mendelianos.</p> <p>2.a. Resuelve interrogantes planteadas</p> <p>2.b. Ubica genes en cromosomas y recrea los principios de segregación, asociación y recombinación de genes durante la meiosis.</p> <p>2.c. Resuelve problemas de recombinación y de ligamiento génico.</p> <p>3.a. Resuelve interrogantes planteadas.</p> <p>3.b. Desarrolla problemas de análisis genético de identidad y parentesco.</p> <p>4.a. Resuelve interrogantes planteadas.</p>



Unidades

<p>9. Describe frecuencias génicas y genotípicas en las poblaciones, y de los fenotipos normales y patológicos presentes en ellas.</p> <p>10. Explica la expresión de los fenotipos cuantitativos y de herencia compleja como el producto de la participación de conjuntos de genes y su interacción con el ambiente.</p> <p>11. Reconoce los elementos y etapas del asesoramiento genético.</p>	<p>4.b. Analiza la ubicación y características de los genes ubicados en el cromosoma 21 humano.</p> <p>4.c. Discute las características morfológicas de los cromosomas metafásicos.</p> <p>5.a. Resuelve interrogantes planteadas.</p> <p>5.b. Analiza la determinación de grupos sanguíneos y otros fenotipos en humanos como ejemplo de interacción entre genes.</p> <p>6.a. Resuelve interrogantes planteadas.</p> <p>6.b. Discute la relación entre prevalencia de anomalías cromosómicas y abortos.</p> <p>6.c. Analiza el efecto de las mutaciones en un gen sobre la severidad de una enfermedad, empleando datos de estudios publicados.</p> <p>7.a. Desarrolla una monografía escrita actualizada de las bases genéticas que explican la expresión de un fenotipo.</p> <p>7.b. Presenta la monografía de manera oral ante una comisión de docentes.</p> <p>7.c. Responde de manera oral las consultas de aplicación de los conceptos desarrollados en el curso.</p> <p>8.a. Resuelve interrogantes planteadas.</p>
--	---



Unidades

8.b. Analiza los cambios de la expresión génica a lo largo de la ontogenia y los factores que modulan este proceso.

8.c. Discute problemas de expresión monoalélica.

9.a. Resuelve interrogantes planteadas.

10.a. Resuelve interrogantes planteadas.

10.b. Discute datos para determinar si un rasgo es un fenotipo de herencia compleja.

11.a. Resuelve interrogantes planteadas.



Estrategias de evaluación			
Tipo_Evaluación	Nombre_Evaluación	Porcentaje	Observaciones
Prueba teórica o certámen	Prueba Teórica 1	20.00 %	La Prueba Teórica está referida a preguntas que miden los contenidos de Clases Teóricas. Las preguntas serán de selección múltiple.
Prueba teórica o certámen	Prueba Teórica 2	20.00 %	La Prueba Teórica está referida a preguntas que miden los contenidos de Clases Teóricas. Las preguntas serán de selección múltiple.
Prueba teórica o certámen	Prueba de Seminarios 1	15.00 %	La Prueba de Seminarios corresponde a un conjunto de preguntas relativas a las actividades de Seminarios. Las preguntas serán de desarrollo.
Prueba teórica o certámen	Prueba de Seminarios 2	15.00 %	La Prueba de Seminarios corresponde a un conjunto de preguntas relativas a las actividades de Seminarios. Las preguntas serán de desarrollo.
Control seminarios	Promedio de controles seminarios	15.00 %	Corresponde al promedio de las notas de los controles que se aplican en cada seminario.
Trabajo revisión bibliográfica	Revisión bibliográfica	15.00 %	Considera la entrega de un escrito con el trabajo de revisión y una presentación oral del trabajo al finalizar el semestre.
Suma (para nota presentación examen)		100.00%	
Nota presentación a examen		70,00%	
Examen		30,00%	



Nota final	100,00%
------------	---------



Bibliografías

Bibliografía Obligatoria

- Berrios, S , 2014 , Genética Humana , Mediterraneo , Español
- Pierce, BA , 2010 , Genética Un Enfoque Conceptual , 3ra Edición , Médica Panamericana , Español , <http://bibliografias.uchile.cl.uchile.idm.oclc.org/2561>
- Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes and Huntington F. Willard , 2008 , Thompson y Thompson Genética en Medicina , 7ª Edición , Elsevier , Español , <http://www.sciencedirect.com/science/book/9788445818701>

Bibliografía Complementaria



Plan de Mejoras

Sin mejoras para este año respecto a la versión 2023



Requisitos de aprobación y asistencia adicionales a lo indicado en decreto Exento N°23842 del 04 de julio de 2013.

Porcentaje y número máximo permisible de inasistencias que sean factibles de recuperar:

Las clases teóricas son de asistencia libre.

Las actividades obligatorias (evaluaciones, seminarios y presentaciones orales de trabajos de revisión bibliográfica) requieren de un 100% de asistencia. El número permisible de inasistencias a actividades de seminario y trabajos de revisión bibliográfica es dos (2), considerando que estas sean debidamente justificadas. En dicho caso se recuperará únicamente la evaluación de la actividad correspondiente.

Las modalidades de recuperación de actividades obligatorias y de evaluación:

La presentación de justificación de inasistencia (por motivos válidos y los respaldos respectivos) debe realizarse en la Escuela de Medicina a través del sistema habilitado, en un plazo máximo de cinco días hábiles a contar de la fecha de la inasistencia. El estudiante deberá informar su inasistencia al PEC por correo electrónico institucional o la vía más expedita posible dentro de las 24 horas siguientes. Si la justificación se realiza en los plazos estipulados y la Escuela de Medicina acoge la justificación, la actividad de evaluación deberá ser recuperada preferentemente en forma oral o escrita en la fecha que se indique en el calendario oficial del curso.

Si un estudiante se aproxima o sobrepasa el número máximo de inasistencias, el PEC deberá presentar el caso al Coordinador de Nivel, quien lo presentará en el Consejo de Escuela, instancia que, basada en los antecedentes, calificará y resolverá la situación. El estudiante que sobrepase el máximo de inasistencias permitido, figurará como "Eliminado" en el Acta de Calificación Final, debiendo cursar la asignatura en su totalidad en la primera oportunidad que ésta se oferte.

Si un estudiante sobrepasa el máximo de inasistencias permitido, y no aporta fundamentos y causa que justifiquen el volumen de inasistencias, el estudiante reprueba el curso. En este caso el estudiante pierde el derecho a rendir el Examen debiendo registrarse con nota mínima (1.00) en esta instancia. Quedando en el registro académico en estado de "Reprobado" y en el Acta de Calificación Final del curso con nota final 1.00.

Se podrán recibir justificativos de índole social (situaciones familiares, personales, laborales, conectividad, entre otros) de acuerdo al procedimiento definido entre la Dirección de Pregrado, Secretaria de Estudios y Bienestar Estudiantil, que permita recibir y acreditar situaciones sociales como causales de inasistencia justificada a evaluaciones y actividades obligatorias.

Otros requisitos de aprobación:

Condiciones adicionales para eximirse:

Nota mínima para eximirse: 5.45

Examen. Si la nota de presentación es igual o mayor a 4,0, el estudiante tendrá derecho a dos oportunidades de examen. Si la nota de presentación está entre 3.5 y 3.94, el estudiante sólo podrá rendir el examen de segunda oportunidad. Si la nota de presentación es igual o inferior a 3,44, el



Requisitos de aprobación y asistencia adicionales a lo indicado en decreto Exento N°23842 del 04 de julio de 2013.

estudiante pierde el derecho a evaluación final, reprobando el curso (Art 29).

El de primera oportunidad consiste en una prueba de selección múltiple. El de segunda oportunidad podrá ser escrito u oral.

Exención. Para eximirse del examen final: a) la nota de presentación a examen debe ser igual o superior a 5,45, y b) cada una de las pruebas teóricas y de seminarios con una nota mayor o igual a 4,0.

Nota Final. Se calculará según la siguiente ponderación: 70% Nota de Presentación + 30% Nota del Examen.



Norma de regulación de la asistencia a actividades curriculares obligatorias carreras de pregrado.

NORMAS:

1. Salvo cuando esté explícitamente definido, la asistencia clases teóricas es libre, por lo tanto, en caso de inasistencia no se requiere ningún trámite de justificación.
2. La posibilidad de recuperar una actividad de asistencia obligatoria se determinará por el/la PEC. Para dicha decisión deberá tenerse en consideración lo siguiente:
 - La duración del curso (Nº de créditos – Nº de semanas en el semestre).
 - La proporción de actividades programadas con exigencia de 100% de asistencia (Prácticas de Laboratorio, Clínicas, Seminarios, Evaluaciones, y otras).
 - Disponibilidad de campo clínico o centro, características, tipo y cantidad de insumos, tiempo para eventuales actividades de recuperación.
 - La disponibilidad de horas docente para la(s) actividades requeridas.
3. Las actividades obligatorias no recuperables deben estar especificadas en el programa del curso. Asimismo, debe quedar especificado cuáles actividades de asistencia obligatoria incluyen evaluaciones. Todas las evaluaciones de las actividades obligatorias deben tener una oportunidad de ser recuperadas en caso de inasistencia justificada de acuerdo al protocolo descrito en punto 6.
4. Cada programa de curso -y según su naturaleza y condiciones de ejecución- podrá considerar un porcentaje y número máximo permisible de inasistencias a actividades obligatorias, excluyendo actividades calificadas. Este porcentaje no debe superar el 20% del total de actividades obligatorias programadas y deben ser justificadas según el protocolo definido en número 6 de esta norma. Es condición indispensable que con la asistencia a las actividades obligatorias se cuente con evidencia de que se hayan alcanzado el (los) logro (os) de aprendizajes comprometidos en el programa de curso.
5. Las fechas destinadas a actividades de recuperación, deben ser previas al examen final del curso. El estudiante tendrá derecho a presentarse al examen final o aprobar sólo con sus inasistencias recuperadas. En el caso de cursos que no contemplen examen, las actividades recuperativas deben ser realizadas en forma previa a la fecha definida semestralmente para el cierre de actas. Si la programación de actividades recuperativas presenta dificultades que generen un retraso en el cierre de acta, se debe proceder según el punto N°9 de la presente norma, es decir se elimina el curso.



Norma de regulación de la asistencia a actividades curriculares obligatorias carreras de pregrado.

NORMAS:

6. Cuando se produzca la inasistencia a una actividad obligatoria (incluida las de evaluación), el estudiante debe informar su inasistencia al PEC, dentro de las 24 horas siguientes por correo electrónico institucional o la vía más expedita que pueda respaldar. Además, debe presentar a la Escuela, a través del sistema habilitado ([Portal de Estudiantes](#)), la justificación de inasistencia con sus respaldos respectivos, (Ej. Certificado médico comprobable, informe de SEMDA, causas de tipo social o familiar acreditadas por el servicio de bienestar estudiantil) en un plazo máximo de cinco días hábiles a contar de la fecha de la inasistencia. La Escuela o quien ésta designe resuelve la solicitud, notificándose a PEC de los casos que son aprobados para reprogramar actividad si corresponde. El uso de documentación adulterada o falsa para justificar inasistencias implicará la aplicación del Reglamento de Jurisdicción Disciplinaria en casos que se compruebe esta situación.

7. Si la justificación se realiza de acuerdo a los mecanismos y plazos estipulados, la actividad de evaluación debe ser recuperada de acuerdo a lo establecido en programa, resguardando las condiciones equivalentes a las definidas para la evaluación originalmente programadas. – Si una inasistencia justificada es posteriormente recuperada íntegramente – de acuerdo a los criterios del punto 2-, dicha inasistencia desaparece para efectos del cómputo del porcentaje de inasistencia. Cualquier inasistencia a actividades obligatorias que superen el porcentaje establecido en programa que no sea justificada implica reprobación del curso.

8. Como parte de protocolos de seguimiento y alerta temprana estudiantil, si un estudiante se aproxima o sobrepasa el número máximo de inasistencias, el Profesor Encargado de Curso debe presentar el caso al Coordinador de Nivel, quien verifica si las inasistencias se producen en otros cursos del nivel o niveles respectivo. A su vez lo presenta al Consejo de Escuela, instancia que, basada en los antecedentes, propone cómo enfrentar la situación en consulta a Secretaria de Estudios.

9. Si un estudiante sobrepasa el máximo de inasistencias permitido, y analizados los antecedentes por PEC y/o el Consejo de Escuela se considera que las inasistencias cuentan con fundamento y causa justificada (Ej. Certificado médico comprobable/validado, Informe de SEMDA, causas de tipo social o familiar acreditadas por el Servicio de Bienestar Estudiantil), el estudiante no reprueba el curso, quedando en el registro académico en estado de Eliminado del curso (“E”) y en el Acta de Calificación Final del curso el nombre del estudiante aparecerá tachado. Esto implica que el o la estudiante deberá cursar la asignatura en un próximo semestre en su totalidad en la primera oportunidad que se oferte. Los y las estudiantes en esta situación deben ser informados por la Escuela con oficio a Secretaria de Estudios para el registro.



Norma de regulación de la asistencia a actividades curriculares obligatorias carreras de pregrado.

NORMAS:

10. Si un estudiante sobrepasa el máximo de inasistencias permitido, y no aporta fundamentos y causa que justifiquen el volumen de inasistencias, el estudiante reprueba el curso. En este caso el estudiante pierde el derecho a rendir el Examen debiendo registrarse con nota mínima (1.00) en esta instancia. Quedando en el registro académico en estado de "Reprobado" y en el Acta de Calificación Final del curso con nota final 1.00. En casos que los cursos que no tienen examen final o que son 100% prácticos se debe crear una calificación de asistencia que condicione la aprobación de este criterio en la fórmula de nota final. Dichos cursos deben ser informados en la programación curricular de cada semestre y reflejado en el programa de curso previo al inicio del periodo académico respectivo.

11. Si un estudiante habiendo debidamente justificado sus inasistencias, no puede dar término a las actividades finales de un curso inscrito, analizados los antecedentes, por la Dirección de Escuela y/o el Consejo de Escuela, el PEC puede dejar pendiente el envío de Acta de Calificación Final, por un periodo máximo de 20 días hábiles a contar de la fecha de cierre de semestre establecida en el calendario académico de la Facultad (Art. 20 D.E. N°23842/2013), siempre que la o las actividades pendientes sean recuperables en este plazo de lo contrario aplica lo señalado en el punto N° 9, debiendo eliminarse el curso. La Dirección de Escuela debe estar en conocimiento e informar oportunamente a Secretaría de Estudios.

12. Se podrán recibir justificativos de índole social (situaciones familiares, personales, laborales, conectividad, entre otros) de acuerdo al procedimiento definido entre la Dirección de Pregrado, Secretaria de Estudios y Bienestar Estudiantil, que permita recibir y acreditar situaciones sociales como causales de inasistencia justificada a evaluaciones y actividades obligatorias.

13. En caso de inasistencias por fallecimiento de un familiar cercano (madre, padre, hermano, hijo(a), esposo(a)) cada estudiante tendrá derecho a cinco días de inasistencia justificada, y podrá acceder a fechas recuperativas extraordinarias. En caso de que sean actividades irrecuperables, se deben considerar las medidas definidas en artículo N° 9.



Norma de regulación de la asistencia a actividades curriculares obligatorias carreras de pregrado.

DISPOSICIONES FINALES:

1. Cualquier situación no contemplada en esta normativa, debe ser evaluada en Consejos de Escuelas respectivos. Lo anterior, teniendo en consideración las disposiciones de reglamentación universitaria vigente.
2. Es responsabilidad de las Direcciones de Escuela, poner en conocimiento de los Coordinadores de Nivel, Profesores Encargados de Curso (PEC), académicos y estudiantes la presente normativa.
3. Las normas que se aprueban precedentemente se aplicarán sin perjuicio de las disposiciones de políticas y reglamentos de la Universidad, así como de las normas reglamentarias nacionales y de las leyes, en cuanto sean aplicables a los casos correspondientes.
4. Las nuevas normas reemplazan a las de la Resolución de Facultad N°1466 del 16 de octubre de 2008.



Política de corresponsabilidad social en la conciliación de las responsabilidades familiares y las actividades universitarias.

Con el fin de cumplir con los objetivos de propender a la superación de las barreras culturales e institucionales que impiden un pleno despliegue, en igualdad de condiciones, de las mujeres y hombres en la Universidad y el país; Garantizar igualdad de oportunidades para la participación equitativa de hombres y mujeres en distintos ámbitos del quehacer universitario; Desarrollar medidas y acciones que favorezcan la corresponsabilidad social en el cuidado de niñas y niños y permitan conciliar la vida laboral, estudiantil y familiar; y, Desarrollar un marco normativo pertinente a través del estudio y análisis de la normativa universitaria vigente y su eventual modificación, así como de la creación de una nueva reglamentación y de normas generales relativas a las políticas y planes de desarrollo de la Universidad; se contempla cinco líneas de acción complementarias:

Línea de Acción N°1: proveer servicios de cuidado y educación inicial a hijos(as) de estudiantes, académicas(os) y personal de colaboración, facilitando de este modo el ejercicio de sus roles y funciones laborales o de estudio, mediante la instalación de salas cunas y jardines infantiles públicos en los diversos campus universitarios.

Línea de Acción N°2: favorecer la conciliación entre el desempeño de responsabilidades estudiantiles y familiares, mediante el establecimiento en la normativa universitaria de criterios que permitan a los y las estudiantes obtener la necesaria asistencia de las unidades académicas en el marco de la corresponsabilidad social en el cuidado de niñas y niños.

Línea de Acción N°3: garantizar equidad de género en los procesos de evaluación y calificación académica, a través de la adecuación de la normativa universitaria respectiva, con el fin de permitir la igualdad de oportunidades entre académicas y académicos en las distintas instancias, considerando los efectos de la maternidad y las responsabilidades familiares en el desempeño y la productividad tanto profesional como académico, según corresponda.

Para más detalles remitirse al Reglamento de corresponsabilidad social en cuidado de hijas e hijos de estudiantes. Aprobado por Decreto Universitario Exento N°003408 de 15 de enero 2018.