

### Programa de curso

Unidad Académica	:Escuela de Postgrado Instituto de Ciencias Biomédicas Programa de Genética Humana Escuela de Postgrado Instituto de Ciencias Biomédicas 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. 8
Modalidad	:Semipresencial
Semestre	:2
Año	:2024
Días/Horario	:Lun 11-13:20, Jue 11-13, Lun 11-13, Jue 11-13:20, Jue 11-14, Lun 11-14,
Fecha inicio	:19/08/2024
Fecha de término	:16/12/2024
Lugar	:independencia 1027
Cupos mínimos	:4
Cupos máximo	:12
Créditos	:7

#### Tipo de curso

AVANZADO, CURSO DE ESPECIALIDAD

#### Datos de contacto

Nombre	: lucia cifuentes o
Teléfono	: +56229786011
Email	: lcifuent@uchile.cl
Anexo	: 86011

#### Horas cronológicas

Presenciales:	: 93
A distancia:	: 170

#### Tipos de actividades(Horas directas estudiante)

Clases(horas)	: 60
Seminarios (horas):	: 20
Evaluaciones (horas)	: 10
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	4	12	16
pablo alacon arias	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	4	12	16
katherine marcelain	Departamento de Oncología Básico _ Clínico	Profesor Participante	2	6	8
catherine diaz sanhueza	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Hetz Flores Claudio Andres	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	4	12	16
leonor bustamante	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	4	12	16
gloria duran	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	6	18	24
diego garcia	Departamento de Nutrición	Profesor Participante	2	6	8
luisa herrera cisternas	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
soledad berrios	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
patricio gonzalez hormazabal	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
patricio olguin aguilera	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
valentina castillo	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	2	6	8
luis quiñones	Departamento de Oncología Básico _ Clínico	Profesor Participante	2	6	8
juan carlos aguillon	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
Victor Manuel Faundes Gomez	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	4	12	16
carolina cares	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 magister, doctorado y post título. Médicos cursando especialidad médica

**Requisitos**

Haber aprobado un curso de genética general en los últimos años.

**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.
8. Comprensión e interpretación de las Técnicas diagnósticas utilizadas en genética
9. Conocimientos de los principio éticos que deben orientar la atención médica en genética y la investigación científica en genética

Metodologías de enseñanza y aprendizaje	Cantidad
Clase teórica	60
Seminario	20
Paso práctico en laboratorio	3

Metodologías de evaluación	Cantidad	Duración horas	Ponderación
Prueba teórica	3	9	60.0 %
Prueba práctica	7	1	40.0 %
<b>Suma (Para nota presentación examen)</b>			100.0 %
<b>Total %</b>			%

**Requisitos de aprobación y asistencia.**  
 La asistencia a todos los seminarios es obligatoria. La asistencia a clases teóricas debe ser superior al 80 % Para aprobar el curso el alumno debe tener una nota final igual o superior a 4.0, como también un promedio 4.0 en pruebas teóricas y 4.0 en promedio de seminarios

#### 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:

5 clases teóricas

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:

- 5 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:

- 6 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:

-1 clase teórica, 1 seminario

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 clase 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:

Unidad: Métodos de Estudio del paciente con enfermedad genética

Encargado: lucia cifuentes ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender técnicas diagnósticas en genética médica, sus indicaciones e interpretación de sus resultados

Acciones Asociadas:

2 clases teóricas y 1 actividad práctica

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)
2024-08-19,Lun	11 - 13:20	clase teorica	Obligatoria	&#9642; Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina. &#9642; Identificación de trastornos de origen genético: Clasificación de las enfermedades genéticas, su prevalencia e importancia en salud pública.	lucia cifuentes ovalle
2024-08-22,Jue	11 - 13	CT	Obligatoria	&#9642; Cromosomopatías: Características clínicas y celulares de pacientes con alteraciones de los cromosomas sexuales y autosomas	catherine diaz sanhueza
2024-08-26,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	&#9642; Alteraciones de la Meiosis	soledad berrios
2024-08-29,Jue	11 - 13:20	CT	Obligatoria	Respuesta celular al daño en el DNA: Vías de reparación y adaptabilidad de los checkpoints Síndromes de inestabilidad cromosómica: Alteraciones de la respuesta al daño involucrados en las características clínicas y celulares de estos síndromes	katherine marcelain
2024-09-02,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Farmacogenética: Correlación fenotipo – genotipo en la respuesta individual a fármacos.	luis quiñones

2024-09-05,Jue	11 - 13	CT	Obligatoria	Trastornos monogénicos: Fundamentos genéticos y características clínicas.	Victor Manuel Faundes Gomez
2024-09-09,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Parentesco genético y análisis de paternidad. Utilización de marcadores moleculares en estudios de individualización genética y genética forense	lucia cifuentes ovalle
2024-09-12,Jue	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	• Seminario I: Enfermedades monogénicas	Victor Manuel Faundes Gomez
2024-09-23,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Mecanismos que regulan la expresión temporal y permanente de la información de los genes involucrados	luisa herrera cisternas
2024-09-26,Jue	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	• Seminario II: Enfermedades de herencia compleja. Heredabilidad. Susceptibilidad génica en enfermedades frecuentes.	lucia cifuentes ovalle
2024-09-30,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Genética de la obesidad	diego garcia
2024-10-03,Jue	11 - 14	EVALUACIÓN	Obligatoria	PRIMERA PRUEBA TEORICA	lucia cifuentes ovalle
2024-10-07,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	• Genética del desarrollo: Genes del desarrollo en el hombre. Mutaciones génicas y anomalías del desarrollo humano	patricio olguin aguilera

2024-10-10,Jue	11 - 13	CT	Obligatoria	Anomalías Congénitas: causas genéticas y agentes ambientales	rosa andrea pardo vargas
2024-10-14,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Errores congénitos del metabolismo: Generalidades y ejemplos clínicos	gloria duran
2024-10-17,Jue	11 - 13	CT	Obligatoria	Inmunogenética: Complejo principal de histocompatibilidad y control genético de la respuesta inmune: impacto en enfermedades autoinmunes.	juan carlos aguillon
2024-10-21,Lun	11 - 13:20	CT	Obligatoria	Genética de enfermedades neurodegenerativas	Hetz Flores Claudio Andres
2024-10-24,Jue	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	Seminario III: Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos.	valentina castillo
2024-10-28,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Enfermedades mitocondriales y Enfermedades de depósito lisosomal: como ejemplo la enfermedad de Gaucher	gloria duran
2024-11-04,Lun	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	Seminario IV: Pesquisa neonatal de errores congénitos del metabolismo	gloria duran
2024-11-07,Jue	11 - 13	EVALUACION	Obligatoria	SEGUNDA PRUEBA TEORICA	lucia cifuentes ovalle
2024-11-11,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Cáncer: Bases genéticas, cáncer hereditario	patricio gonzalez hormazabal
2024-11-14,Jue	11 - 13	CT	Obligatoria	Técnicas Diagnósticas en genética clínica	pablo alacon arias

2024-11-18,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	&#9642; Genética psiquiátrica: Esquizofrenia, trastornos Afectivos	leonor bustamante
2024-11-21,Jue	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	• Seminario V: Genética del cáncer pediátrico	carolina cares
2024-11-25,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos: Técnicas indicaciones y problemas especiales en el diagnóstico prenatal.	rosa andrea pardo vargas
2024-11-28,Jue	11 - 13	CT	Obligatoria	Terapia génica: Fundamentos y metodologías	Hetz Flores Claudio Andres
2024-12-02,Lun	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	• Seminario VI: Marcadores moleculares en genética psiquiátrica. Análisis y discusión de publicación en el tema	leonor bustamante
2024-12-05,Jue	11 - 13	&#9679; Actividad Práctica	Obligatoria	so de base de datos en genética	pablo alacon arias
2024-12-09,Lun	11 - 13	CT	Obligatoria	Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica	lucia cifuentes ovalle
2024-12-12,Jue	11 - 13	SEMINARIO	Obligatoria	Ética en la Investigación Genómica	lucia cifuentes ovalle
2024-12-16,Lun	11 - 14	EVALUACION	Obligatoria	TERCERA PRUEBA TEORICA	lucia cifuentes ovalle