

## PROGRAMA DE CURSO

**Unidad académica:** Programa de Genética Humana

**Nombre del curso:** Genética

**Código:** ME03018-1

**Carrera:** Medicina

**Tipo de curso:** Obligatorio

**Área de formación:** Básica

**Nivel:** Segundo año

**Semestre:** Tercer

**Año:** 2015

**Número de créditos:** 5 / 135 horas totales

**Horas de trabajo presenciales y no presenciales:** 68 presenciales; 67 no presenciales

**Nº Estudiantes estimado:** 200

**PROFESOR ENCARGADO DE CURSO:** Patricio González Hormazábal

**COORDINADORES de unidades de aprendizaje:** Prof. Dr. Lilian Jara

Prof. Asociado José Navarro.

Docentes	Unidad Académica	Nº horas directas
Mónica Acuña *	Programa de Genética Humana	39
Rafael Blanco *	Programa de Genética Humana	75
Soledad Berríos *	Programa de Genética Humana	41,25
Lucía Cifuentes *	Programa de Genética Humana	41,25
Raúl Godoy *	Programa de Genética Humana	75
Patricio González *	Programa de Genética Humana	44,5
Patricia Iturra	Programa de Genética Humana	1
Lilian Jara *	Programa de Genética Humana	46,75
Elena Llop	Programa de Genética Humana	2,25
Sonia Margarit	Facultad de Medicina, UDD	2,25
José Navarro *	Programa de Genética Humana	79,5
Carlos Valenzuela *	Programa de Genética Humana	41,25

## **PROPÓSITO**

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 consejo 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 al 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.

## **COMPETENCIAS DEL CURSO**

### **Dominio Científico**

C.1 Aplicar conocimientos biomédicos en el proceso de razonamiento clínico conducente a resolver problemas de salud para la formulación de un diagnóstico y un plan de acción individual y poblacional.

1.1 *Explicando* el funcionamiento del cuerpo humano en el estado de salud mediante conocimiento biomédico.

1.2 *Explicando* las alteraciones del funcionamiento del cuerpo humano en el estado de enfermedad mediante conocimiento biomédico.

Competencias Genéricas:

- Capacidad Crítica
- Compromiso ético

## **RESULTADOS DE APRENDIZAJE DEL CURSO:**

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.



## PLAN DE TRABAJO

Unidades de Aprendizaje	Logros de Aprendizaje	Acciones Asociadas
	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.	1.a. Resuelve interrogantes planteadas 1.b. Elabora genealogías para explicar la participación y herencia de factores genéticos en rasgos fenotípicos. 1.c. Desarrolla problemas de aplicación de los principios mendelianos.
	2. Explica las relaciones entre genes y cromosomas, segregación, y recombinación genética y cromosómica, en la generación de individuos con fenotipo/genotipo único.	2.a. Resuelve interrogantes planteadas 2.b. Realiza una actividad práctica de modelamiento de cromosomas en plasticina, para ubicar genes en cromosomas y recrear los principios de segregación, asociación y recombinación de genes durante la meiosis. 2.c. Resuelve problemas de recombinación y de ligamiento génico
	3. Explica las relaciones entre genes y genotipo, interacciones de los genes entre sí y de ellos con el ambiente en el desarrollo del fenotipo.	3.a. Resuelve interrogantes planteadas 3.b. Realiza una actividad práctica de determinación de grupos sanguíneos como ejemplo de epistasia.
	4. Explica la estructura y organización del genoma humano: tamaño genómico, distribución de genes y de tipos de DNA.	4.a. Resuelve interrogantes planteadas 4.b. Resuelve guía de análisis de los genes ubicados en el cromosoma 21 humano. 4.c. Observa cromosomas metafásicos humanos en el microscopio.
	5. Distingue regiones variables del DNA utilizables en análisis genético de identidad y parentesco.	5.a. Resuelve interrogantes planteadas
	6. Describe las mutaciones génicas y cromosómicas.	6.a. Resuelve interrogantes planteadas



	<p>7. Explica la relación entre mutaciones y la ocurrencia de patologías específicas.</p>	<p>7.a. Resuelve interrogantes planteadas 7.b. Discute la relación entre prevalencia de anomalías cromosómicas y abortos. 7.c. Analiza en un seminario el efecto de las mutaciones en un gen sobre la severidad de una enfermedad, empleando datos de estudios publicados.</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>8.a. Resuelve interrogantes planteadas 8.b. Resuelve problemas de expresión génica</p>
	<p>9. Explica los mecanismos genéticos y epigenéticos normales que determinan y diferencian el sexo del individuo, y relaciona las alteraciones de estos mecanismos con las anomalías en la diferenciación del sexo.</p>	<p>9.a. Resuelve interrogantes planteadas</p>
	<p>10. Explica la expresión de los fenotipos complejos de los individuos (presión arterial, peso, etc.) como el producto de la participación de conjuntos de genes en interacción con el ambiente.</p>	<p>10.a. Resuelve interrogantes planteadas 10.b. Resuelve problemas de fenotipos de herencia compleja</p>
	<p>11. Describe los beneficios, limitaciones y potenciales discriminaciones que pueden derivar del diagnóstico genético de los individuos.</p>	<p>11.a. Asiste a charla de consejero genético 11.b. Resuelve interrogantes planteadas</p>
	<p>12. Describe los beneficios, limitaciones y riesgos potenciales de la manipulación genética en el tratamiento de patologías o en la conservación de la salud de los individuos.</p>	<p>12.a. Resuelve interrogantes planteadas 12.b. Discute estos temas en un seminario, guiados por un docente.</p>



	<p>13. Aplica e integra los conceptos desarrollados en el estudio de procesos normales y patológicos del ser humano</p>	<p>13.a. Desarrolla una monografía escrita actualizada de las bases genéticas que explican la expresión de un fenotipo 13.b. Presenta la monografía de manera oral ante una comisión de docentes 13.c.. Responde de manera oral las consultas de aplicación de los conceptos desarrollados en las Unidades del curso.</p>
--	---	---

<p><b>ESTRATEGIAS METODOLÓGICAS</b></p>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Clases expositivas</li><li>- Actividades de Seminarios</li><li>- Trabajos prácticos</li><li>- Trabajo en equipo</li><li>- Búsqueda de información bibliográfica</li><li>- Lectura de artículos científicos</li><li>- Consulta a Tutor</li></ul>
---	---

### PROCEDIMIENTOS EVALUATIVOS

Prueba teórica 1: 25%

Prueba teórica 2: 25%

Certamen 1: 12,5%

Certamen 2: 12,5%

Promedio de Controles: 15%

Trabajo de revisión bibliográfica: 10%

La **Prueba Teórica** está referida a preguntas que miden los contenidos de Clases Teóricas. Las preguntas serán de selección múltiple.

El **certamen** corresponde a un conjunto de preguntas relativas a las actividades de Seminarios y trabajos prácticos. Las preguntas serán de desarrollo.

Los **controles** se realizarán en las actividades de seminarios. Corresponden a pruebas de desarrollo que se contestan en un lapso de 20 minutos.

El rendimiento académico de los estudiantes será calificado en la escala de notas de 1,0 a 7. La nota mínima de aprobación de cada una de las actividades curriculares para todos los efectos será 4,0, con aproximación. (Art 24)

Las calificaciones parciales, las de presentación a actividad final y la nota de actividad final se colocarán con centésima. La nota final de la actividad curricular se colocará con un decimal para las notas aprobatorias, en cuyo caso el 0,05 o mayor se aproximará al dígito superior y el menor a 0,05 al dígito inferior. (Art 24)

El alumno que falte sin la debida justificación a cualquier actividad evaluada, será calificado automáticamente con la nota mínima de la escala (1,0) (Art 25)

La calificación de la actividad curricular se hará sobre la base de los logros que evidencie el estudiante en las competencias establecidas en ellos. (Art 26)

### BIBLIOGRAFIA Y RECURSOS

Laboratorios equipados de Trabajos Prácticos de Genética

Guías de Seminario

Textos en biblioteca

Material complementario en Aula Digital

Acceso VPN a servicios corporativos de la U. de Chile (suscripciones a journals, libros, etc.)

### **REQUISITOS DE APROBACIÓN**

**Nota de Presentación a Examen:** será la suma ponderada de las notas especificadas previamente.

**Examen.** Será de carácter obligatorio y reprobatorio. 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 examen de segunda oportunidad. Si la nota de presentación es igual o inferior a 3,44, el estudiante pierde el derecho a evaluación final, reprobando el curso. (Art 29)

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

**Eximición.** Podrán eximirse del examen los alumnos con nota de presentación igual o superior a 5.0. (Art 29)

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

**Aprobación:** La nota de aprobación mínima es de 4,0 y cada programa de curso deberá explicitar los requisitos y condiciones de aprobación previa aceptación del Consejo de Escuela. (Art. 26)

\*Reglamento general de planes de formación conducentes a licenciaturas y títulos profesionales otorgados por la Facultad de Medicina, Decreto exento N° 0023842 del 04 de Julio de 2013.

## **REGLAMENTO DE ASISTENCIA**

Las clases teóricas son de asistencia libre.

Las actividades obligatorias (las evaluaciones y las actividades prácticas que se realizan en un laboratorio o en un campo clínico, y las actividades de seminarios y talleres) requieren de un 100% de asistencia. (Norma 1)

El número permisible de inasistencias a actividades que no sean de evaluación es 1. (Norma 1)

En el caso que la inasistencia se produjese a una actividad de evaluación, la presentación de justificación de inasistencia debe realizarse en un plazo máximo de cinco días hábiles a contar de la fecha de la inasistencia. El estudiante deberá avisar por la vía más expedita posible (telefónica - electrónica) dentro de las 24 horas siguientes. Si la justificación se realiza en los plazos estipulados y el PEC acoge la justificación, la actividad de evaluación deberá ser recuperada preferentemente en forma oral frente a una comisión y será de carácter acumulativo. (Norma 3)

Si no se realiza esta justificación en los plazos estipulados, el estudiante debe ser calificado con la nota mínima (1.0) en esa actividad de evaluación. (Norma 3)

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. (Norma 6).

El estudiante que sobrepase el máximo de inasistencias permitido, figurará como "Pendiente" en el Acta de Calificación Final, siempre que a juicio del PEC, las inasistencias con el debido fundamento tengan causa justificada (Certificado médico comprobable, informe del SEMDA, causas de tipo social o familiar acreditadas por el Servicio de Bienestar Estudiantil). (Norma 7).

Resolución N° 1466 "Norma operativa sobre inasistencia a actividades curriculares obligatorias para los estudiantes de pregrado de las Carreras de la Facultad de Medicina"





## PLAN DE CLASES

Sem.	FECHA	HORARIO	LUGAR	ACTIVIDADES PRINCIPALES	PROFESOR	Horas
1	Clase 1. Viernes 13 de Marzo	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	PRESENTACION DEL CURSO.  Principios de la Herencia de Mendel  Teoría Cromosómica de la Herencia y Herencia Ligada al sexo.	P. Gonzalez  J. Navarro	2,25
	Viernes 13 de Marzo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 1:</b> PRINCIPIOS DE LA HERENCIA. HERENCIA EN LA ESPECIE HUMANA	Equipo	2,25
2	Lunes 16 de Marzo	14.30 16.45				
	Clase 2. Viernes 20 de Marzo.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Meiosis y Fundamentos Celulares de los principios de Mendel.	S. Berríos	2,25
	Viernes 20 de Marzo	14.30 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 2:</b> MEIOSIS	Equipo	2,25
3	Lunes 23 de Marzo	14.30 – 16.45				
	Clase 3. Viernes 27 de Marzo.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Interacción génica	E. Llop	2,25
	Viernes 27 de Marzo	14.30 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 3:</b> INTERACCION GENICA: GRUPOS SANGUINEOS ABO Y Rh	Equipo	2,25
4	Lunes 30 de Marzo	14.30 – 16.45				
5	Clase 4. Viernes 10 de Abril.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Ligamiento y Recombinación de genes.	L. Cifuentes	2,25
	Viernes 10 de Abril	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 4:</b> LIGAMIENTO	Equipo	2,25
6	Lunes 13 de Abril	14.30 – 16.45				



6	Clase 5. Viernes 17 de Abril.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Organización del genoma humano nuclear y extranuclear	P. González	2,25
	Viernes 17 de Abril	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 5:</b> ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO	Equipo	2,25
		16.45 – 17.45	Salas TP Genética y Biología	Tutoría 1 Trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	1
7	Lunes 20 de Abril	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 5:</b> ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO	Equipo	2,25
		16.45 – 17.45	Salas TP Genética y Biología	Tutoría 1 Trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	1
	Viernes 24 de Abril	10.45 – 13.00	A determinar	PRUEBA UNIDAD 1	Equipo	2,25
	Viernes 24 de Abril	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	CERTAMEN 1	Equipo	2,25
8	Lunes 27 de Abril	14.30 – 16.45				
9	Clase 6. Viernes 8 de Mayo.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Mutaciones puntuales: Mutaciones cromosómicas Consecuencias patológicas de las mutaciones: Cáncer	L. Jara	2,25
	Viernes 8 de Mayo	14.30 - 16.45	Salas Tp Genética y Biología	<b>SEMINARIO 6:</b> MUTACIONES	Equipo	2,25
10	Lunes 11 de Mayo	14.30 – 16.45				
	Clase 7. Viernes 15 de Mayo.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Regulación de la expresión génica e Imprinting	L. Jara	2,25
	Viernes 15 de Mayo	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 7:</b> REGULACION DE LA ACTIVIDAD DE LOS GENES	Equipo	2,25
		16.45 – 17.45	Salas TP Genética y Biología	Tutoría 2 Trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	1



11	Lunes 18 de Mayo	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 7:</b> REGULACION DE LA ACTIVIDAD DE LOS GENES	Equipo	2,25
		16.45 – 17.45	Salas TP Genética y Biología	Tutoría 2 Trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	1
12	Clase 8. Viernes 29 de Mayo	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Fenotipos cuantitativos Fenotipos de herencia compleja	P. González	2,25
	Viernes 29 de Mayo	14.30 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 8:</b> ANALISIS GENETICO EN EL HOMBRE	Equipo	2,25
13	Lunes 01 de Junio	14.30 – 16.45	A determinar	Fenotipos de herencia compleja Determinación genética del sexo	P. González P. Iturra	2,25
	Clase 9. Viernes 05 de Junio	10.45 – 13.00	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 9:</b> HERENCIA COMPLEJA EN LA ESPECIE HUMANA	Equipo	2,25
	Viernes 05 de Junio	14.30 16.45	Auditorium Julio Cabello	Geneticismo y Ambientalismo  Eugenesis, Eufenesia, Eupsiquia, Eutanasia  Herencia, Raza y Sociedad  Código de Nuremberg y objetivos éticos en Genética Médica y Genética Humana.	C. Valenzuela	2,25
14	Lunes 08 de Junio	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 10:</b> GENETICA Y SOCIEDAD	Equipo	2,25
	Clase 10. Viernes 12 de Junio	10.45 – 13.00	Salas TP Genética y Biología	Tutoría 3 Trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	1
	Viernes 12 de Junio	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología			



15	Lunes 15 de Junio	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	<b>SEMINARIO 10:</b> GENETICA Y SOCIEDAD	Equipo	2,25
		16.45 – 17.45	Salas TP Genética y Biología	Tutoría 3 Trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	1
	Clase 11. Viernes 19 de junio.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Asesoramiento genético Cierre del curso	S. Margarit	2,25
16	Lunes 22 de Junio	14.30 - 16.45	Salas TP Genética y Biología	CERTAMEN 2	Equipo	2,25
	Viernes 26 de Junio	14.30 – 16.45				
	Viernes 26 de Junio	10.45 – 13.00	A determinar	PRUEBA TEORICA 2	Equipo	2,25
17	Viernes 3 de julio	10.45 - 13.00	A determinar	Presentación de trabajos de revisión bibliográfica	Equipo	2,25
		14.30 – 16.45				
18	Semana 06 al 10 de Julio	A determinar	A determinar	EXAMEN PRIMERA	Equipo	2,25
				RECUPERACION DE PRUEBAS	L. Jara J. Navarro	2.25
				EXAMEN SEGUNDA	P.Gonzalez	2.25

**ANEXO 1**  
**Recursos para el curso**  
*uso interno de escuelas*

1. Salas y auditorios


\*data, micrófono, proyección de videos, etc.

2. Bibliografía

Titulo	Autor	Edición	Idioma	Tipo*
Genética Humana	Berrios, S. (ed)	Mediterráneo, 2014	Español	Libro (1)
An Introduction to Genetic Analysis	Griffiths, AJL.	W.H. Freeman and Company, 7ª Edición, 2000 En: <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View.ShowTOC&amp;rid=iga.TOC">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View.ShowTOC&amp;rid=iga.TOC</a>	Inglés	Acceso Electrónico
Genética	Griffiths, AJL.	McGraw-Hill, 7º Edición, 2002	Español	Libro (1)
Thompson y Thompson Genética en Medicina	Nussbaum R, McInnes RR, Willard HF	Elsevier, 7ª Edición, 2008. <a href="http://www.sciencedirect.com/science/book/9788445818701">http://www.sciencedirect.com/science/book/9788445818701</a>	Español	Acceso electrónico UChile
Human Molecular Genetics	Strachan T, Read A	Garland Science, 4º Edición, 2011	Inglés	Libro (1)

\* Libro, revista, acceso electrónico  
(1) Disponible en biblioteca Facultad de Medicina Norte

3. Materiales de Escritorio

Deberá indicar el tipo de material requerido, sus especificaciones técnicas en caso que lo amerite y la cantidad.

Tabla N°1: Materiales de Escritorio necesarios para el programa

Material	Cantidad	Especificación Técnica

4. Recursos Humanos

Se solicita indicar el RRHH básicos y necesarios para la ejecución del programa, él cual deberá clasificarse en base a horas de docencia directa y horas de docencia indirecta, pero considerando aquellos RRHH **aún no contratados**, se deberá indicar el nombre genérico.

Tabla N°2: Recurso humano necesario para el programa "X":

RRHH	Profesión	Tipo de docencia	Función	Hrs. requeridas
	Profesor 1			