



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: 65 presenciales; 70 no presenciales

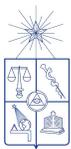
Nº Estudiantes estimado: 200

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	66,25
Soledad Berríos	Programa de Genética Humana	42
Lucía Cifuentes	Programa de Genética Humana	39,25
Raúl Godoy	Programa de Genética Humana	64
Patricio González	Programa de Genética Humana	69
Lilian Jara	Programa de Genética Humana	39.25
Marcia Manterola	Programa de Genética Humana	42
Sonia Margarit	Facultad de Medicina, UDD	2,25
José Navarro	Programa de Genética Humana	64
Carlos Valenzuela	Programa de Genética Humana	39.25



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

C1 Comprende diversas formas de generación de conocimiento y su contribución a la medicina.

SC 1.1 Distingue e integra el aporte de las diversas formas de generación de conocimiento al desarrollo de la medicina (básico, epidemiológico, clínico, aplicado y otros).

SC 1.2 Comprende las ventajas y limitaciones de los diversos tipos de investigación realizadas en humanos y modelos de experimentación.

C2 Utiliza en forma pertinente y con sentido crítico la información disponible en diversas fuentes confiables con el fin de fundamentar su quehacer profesional.

SC 2.1 Realiza búsquedas bibliográficas en fuentes confiables sobre información relevante para su quehacer profesional.

SC 2.2 Obtiene información de fuentes especializadas (personas o instituciones).

SC 2.3 Selecciona e interpreta adecuadamente la información obtenida desde la perspectiva de la situación particular.

SC 2.4 Aplica adecuadamente a la situación particular en estudio, la información previamente procesada.

C3 Contribuye a la solución de los problemas de salud humana integrando los conocimientos fundamentales de las ciencias naturales, exactas y sociales pertinentes.

SC 3.1 Comprende conceptos esenciales de las ciencias que tienen relevancia para su aplicación en el ejercicio de la medicina.

C4 Reconoce el rol que le cabe como profesional de la salud en la generación de conocimiento y puede contribuir activamente a ello.

SC 4.1 Analiza diversos tipos de estudios (cuantitativos y cualitativos), sus metodologías y requisitos para la generación de conocimiento en el área biomédica.

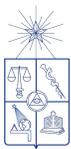


RESULTADOS DE APRENDIZAJE DEL CURSO:

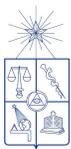
Explica los fundamentos biológicos de fenotipos patológicos y normales, basándose en la teoría particulada de la herencia, la interacción entre genes, y los mecanismos de regulación y cambio de la actividad de los genes; considerando la participación de factores del ambiente físico y social.

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
	7. Explica la relación entre mutaciones y la ocurrencia de patologías específicas.	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.
	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.	8.a. Resuelve interrogantes planteadas 8.b. Resuelve problemas de expresión génica.
	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.	9.a. Resuelve interrogantes planteadas.
	10. Describe frecuencias génicas y genotípicas de las poblaciones y de los fenotipos normales y patológicos presentes en ellas.	10.a. Resuelve interrogantes planteadas. 10.b. Realiza una actividad práctica de genotipificación por PCR en sangre de los alumnos del curso.
	11. 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.	11.a. Resuelve interrogantes planteadas 11.b. Resuelve problemas de fenotipos de herencia compleja



	12. Describe los beneficios, limitaciones y potenciales discriminaciones que pueden derivar del diagnóstico genético de los individuos.	12.a. Asiste a charla de consejero genético 12.b. Resuelve interrogantes planteadas
	13. 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.	13.a. Resuelve interrogantes planteadas 13.b. Discute estos temas en un seminario, guiados por un docente.
	14. Aplica e integra los conceptos desarrollados en el estudio de procesos normales y patológicos del ser humano	14.a. Desarrolla una monografía escrita actualizada de las bases genéticas que explican la expresión de un fenotipo 14.b. Presenta la monografía de manera oral ante una comisión de docentes 14.c.. Responde de manera oral las consultas de aplicación de los conceptos desarrollados en las Unidades del curso.

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



PROCEDIMIENTOS EVALUATIVOS

Prueba teórica 1: 25%

Prueba teórica 2: 25%

Certamen 1: 12,5%

Certamen 2: 12,5%

Promedio de Controles: 10%

Trabajo de revisión bibliográfica: 15%

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

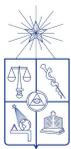
Laboratorios equipados de Trabajos Prácticos de Genética

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)

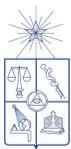
El de primera oportunidad consiste en una prueba escrita de selección múltiple. El de segunda oportunidad podrá ser escrito u oral.

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"



Calendario Genética / Medicina 2016

Sem.	FECHA	HORARIO	LUGAR	ACTIVIDADES PRINCIPALES	PROFESOR	Horas
1	Clase 1. Viernes 11 de Marzo	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	PRESENTACION DEL CURSO. Principios de la Herencia de Mendel	Patricio Gonzalez Soledad Berríos	2,25
	Viernes 11 de Marzo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	TRABAJO PRÁCTICO 1: HERENCIA PARTICULADA Y MENDELISMO EN HUMANOS	Equipo	2,25
2	Lunes 14 de Marzo	14.30 – 16.45				
	Clase 2. Viernes 18 de Marzo.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Meiosis y Fundamentos Celulares de los principios de Mendel.	Soledad Berríos	2,25
	Viernes 18 de Marzo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	SEMINARIO 2: MEIOSIS	Equipo	2,25
3	Lunes 21 de Marzo	14.30 – 16.45				
4	Clase 3. Viernes 01 de Abril	14.30 – 16.45	Auditorium Julio Cabello	Ligamiento y Recombinación de genes.	Lucía Cifuentes	2,25
	Viernes 01 de Abril	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	SEMINARIO 3: LIGAMIENTO GÉNICO	Equipo	2,25
5	Lunes 04 de Abril	14.30 – 16.45				
	Clase 4. Viernes 08 de Abril.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Organización del genoma humano nuclear y extranuclear	Marcia Manterola	2,25
	Viernes 08 de Abril	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	TRABAJO PRÁCTICO 4: CITOGÉNICA. ORGANIZACIÓN DEL GENOMA HUMANO	Equipo	2,25
6	Lunes 11 de Abril	14.30 – 16.45				
	Clase 5. Viernes 15 de Abril.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Interacción Génica	Mónica Acuña	2,25
	Viernes 15 de Abril	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	TRABAJO PRÁCTICO 5: INTERACCIÓN GÉNICA	Equipo	2,25
7	Lunes 18 de Abril	14.30 – 16.45				
	Viernes 22 de Abril	10.45 – 13.00	A determinar	PRUEBA TEÓRICA 1	Equipo	2,25
	Viernes 22 de Abril	14.30 – 16.45		PRUEBA DE SEMINARIOS 1	Equipo	2,25



8	Clase 6. Viernes 29 de Abril.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Regulación de la expresión génica e Imprinting	Lilian Jara	2,25
	Viernes 29 de Abril	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	SEMINARIO 6: REGULACIÓN DE LA EXPRESIÓN GÉNICA EN HUMANOS	Equipo	2,25
9	Lunes 02 de Mayo	14.30 – 16.45				
	Clase 7. Viernes 06 de Mayo.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Mutaciones génicas	Patricio González	2,25
	Viernes 06 de Mayo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	TRABAJO PRÁCTICO 7: ANÁLISIS GENÉTICO POR PCR	Equipo	2,25
10	Lunes 09 de Mayo	14.30 – 16.45				
11	Clase 8. Viernes 13 de Mayo	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Mutaciones cromosómicas	Marcia Manterola	2,25
	Viernes 13 de Mayo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	SEMINARIO 8: MUTACIONES GÉNICAS Y CROMOSÓMICAS	Equipo	2,25
12	Lunes 16 de Mayo	14.30 – 16.45				
	Clase 9. Viernes 20 de Mayo	10.45 – 13.00	A determinar	Variación genética en la población	Luisa Herrera	2,25
	Viernes 20 de Mayo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	SEMINARIO 9: GENÉTICA Y SOCIEDAD	Equipo	2,25
13	Lunes 23 de Mayo	14.30 – 16.45				
	Clase 10. Viernes 27 de Mayo	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Fenotipos cuantitativos y de Herencia Compleja	Patricio González	2,25
	Viernes 27 de Mayo	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	SEMINARIO 10: FENOTIPOS DE HERENCIA COMPLEJA	Equipo	2,25
14	Lunes 30 de Mayo	14.30 – 16.45				
	Clase 11. Viernes 03 de junio.	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Nociones de asesoramiento genético	Sonia Margarit	2,25
	Viernes 03 de junio.	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	Presentaciones de trabajos de revisión bibliográfica (I)	Equipo	2,25
15	Lunes 06 de junio					



	Viernes 10 de Junio	10.45 – 13.00	Auditorium Julio Cabello	Ética en Genética Médica y Humana	Carlos Valenzuela	2,25
	Viernes 10 de Junio	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	Presentaciones de trabajos de revisión bibliográfica (ii)	Equipo	2,25
16	Viernes 17 de Junio	10.45 – 13.00		PRUEBA TEÓRICA 2	Equipo	2,25
	Viernes 17 de Junio	14.30 – 16.45		PRUEBA DE SEMINARIOS 2		
17	Lunes 20 de Junio	14.30 – 16.45	Salas TP Genética y Biología	EXAMEN	Equipo	2,25
18				EXAMEN SEGUNDA		

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: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View.ShowTOC&rid=iga.TOC	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. http://www.sciencedirect.com/science/book/9788445818701	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, el 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			