

Programa de curso

Unidad Académica	:Escuela de Postgrado Instituto de Ciencias Biomédicas Escuela de Postgrado Instituto de Ciencias Biomédicas
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	:2025
Días/Horario	:Jue 11-:00-13:00, Lun 11-:00-13:00,
Fecha inicio	:21/08/2025
Fecha de término	:18/12/2025
Lugar	:Independencia 1027, Escuela de Postgrado
Cupos mínimos	:4
Cupos máximo	:12
Créditos	:7

Tipo de curso

AVANZADO, CURSO DE ESPECIALIDAD

Datos de contacto

Nombre	: Luisa Herrera C.
Teléfono	: +56988892355
Email	: lherrera@uchile.cl
Anexo	: 86976

Horas cronológicas

Presenciales:	: 93
A distancia:	: 170

Tipos de actividades(Horas directas estudiante)

Clases(horas)	: 48
Seminarios (horas):	: 24
Evaluaciones (horas)	: 10
taller/trabajo práctico	: 5
Trabajo/proyecto	: 0
investigación:	: 0
Créditos	: 7

PROFESOR ENCARGADO/A DEL CURSO (PEC)

Lucía Amelia Cifuentes Ovalle

Docente Participantes	Unidad Académica	Función	Horas directas.	Horas indirectas.	Horas totales
Pablo Ignacio Alarcón Arias	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	4	12	16
Juan Carlos Aguillón Gutiérrez	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
José Sebastián Arroyo Henríquez	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	2	6	8
Carolina Arias Pefaur	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	4	12	16
María Soledad Berrios Del Solar	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
Ma Leonor Bustamante	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	4	12	16
Carolina Cares Basualto	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Verónica del Carmen Cornejo Espinoza	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Catherine Díaz Sanhueza	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Victor Manuel Faundes Gomez	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	4	12	16
Diego Fernando García Díaz	Departamento de Nutrición	Profesor Participante	2	6	8
Patricio Andrés González Hormazabal	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
Luisa Marcela Herrera Cisterna	Programa de Genética Humana	Profesor Coordinador	4	12	16
Claudio Andrés Hetz Flores	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
Katherine Jenny Marcelain Cubillos	Departamento de Oncología Básico _ Clínico	Profesor Participante	2	6	8
Rosa Andrea Pardo Vargas	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	2	6	8
Luis Abel Quiñones Sepúlveda	Departamento de Oncología Básico _ Clínico	Profesor Participante	2	6	8
Solange Elizabeth Rubio Ahumada	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Patricio Alejandro Olguín Aguilera	Programa de Genética Humana	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.

Metodologías de enseñanza y aprendizaje

Cantidad

Clase teórica

48

Seminario

24

Paso práctico en laboratorio

5

Metodologías de evaluación

Cantidad

Duración horas

Ponderación

Prueba teórica

3

9

60.0 %

Prueba práctica

8

1

40.0 %

**Suma (Para nota
presentación examen)**

100.0 %

Total %

%

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 Amelia 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 Amelia 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 Amelia 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 Amelia Cifuentes Ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los mecanismos cromosómicos involucrados en enfermedades humanas

Acciones Asociadas:

-4 clases teóricas, 1 seminario y 1 actividad práctica

Contenidos:

Unidad: Terapia génica

Encargado: Lucia Amelia Cifuentes Ovalle

Logros parciales de aprendizajes:

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

Acciones Asociadas:

2 clases teóricas

Contenidos:

Unidad: Ética y genética médica

Encargado: Lucia Amelia 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)
2025-08-21, Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 1	Obligatoria	Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina. Identificación de trastornos de origen genético: Tipos de enfermedades genéticas.	Lucia Amelia Cifuentes Ovalle
2025-08-25, Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 2	Obligatoria	Alteraciones de la Meiosis	Maria Soledad Berrios Del Solar
2025-08-28, Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 3	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 Jenny Marcelain Cubillos
2025-09-01, Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 4	Obligatoria	Cromosopatías: Características clínicas y celulares de pacientes con alteraciones de los cromosomas sexuales y autosomas	Catherine Díaz Sanhueza
2025-09-04, Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 5	Obligatoria	Trastornos monogénicos: Fundamentos genéticos y características clínicas.	Victor Manuel Faundes Gomez
2025-09-08, Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 6	Obligatoria	Genética Forense. Individualización genética y análisis de parentesco.	Lucia Amelia Cifuentes Ovalle

2025-09-11,Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 7	Obligatoria	Mecanismos que regulan la expresión temporal y permanente de la información de los genes involucrados	Luisa Marcela Herrera Cisterna
2025-09-22,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 8	Obligatoria	Farmacogenética: Correlación fenotipo – genotipo en la respuesta individual a fármacos	Luis Abel Quiñones Sepúlveda
2025-09-25,Jue	11:00 - 13:00	SEMINARIO 1	Obligatoria	Enfermedades monogénicas	Victor Manuel Faundes Gomez
2025-09-29,Lun	11:00 - 13:00	Evaluación	Obligatoria	PRUEBA I	Luisa Marcela Herrera Cisterna;Lucia Amelia Cifuentes Ovalle
2025-10-02,Jue	11:00 - 13:00	SEMINARIO 2	Obligatoria	Enfermedades de herencia compleja. Heredabilidad. Susceptibilidad génica en enfermedades frecuentes.	Lucia Amelia Cifuentes Ovalle
2025-10-06,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 9	Obligatoria	Genética de la obesidad	Diego Fernando Garcia Diaz
2025-10-09,Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 10	Obligatoria	Genética del desarrollo: Genes del desarrollo en el hombre. Mutaciones génicas y anomalías del desarrollo	Patricio Alejandro Olguin Aguilera
2025-10-13,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 11	Obligatoria	Anomalías Congénitas: causas genéticas y agentes ambientales	Rosa Andrea Pardo Vargas
2025-10-16,Jue	11:00 - 13:00	SEMINARIO 3	Obligatoria	Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos.	Solange Elizabeth Rubio Ahumada

2025-10-20,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 12	Obligatoria	Errores congénitos del metabolismo: Generalidades y ejemplos clínicos	Carolina Arias Pefaur
2025-10-23,Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 13	Obligatoria	Inmunogenética: Complejo principal de histocompatibilidad y control genético de la respuesta inmune: impacto en enfermedades autoinmunes.	Juan Carlos Aguillón Gutiérrez
2025-10-27,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 14	Obligatoria	Enfermedades mitocondriales y Enfermedades de depósito lisosomal: como ejemplo la enfermedad de Gaucher	Carolina Arias Pefaur
2025-10-30,Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 15	Obligatoria	Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica	Lucia Amelia Cifuentes Ovalle
2025-11-03,Lun	11:00 - 13:00	SEMINARIO 4	Obligatoria	Pesquisa neonatal de errores congénitos del metabolismo	Verónica del Carmen Cornejo Espinoza
2025-11-06,Jue	11:00 - 13:00	Evaluación	Obligatoria	PRUEBA 2	Luisa Marcela Herrera Cisterna;Lucia Amelia Cifuentes Ovalle
2025-11-10,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 16	Obligatoria	Cáncer: Bases genéticas, cáncer hereditario	Patricio Andres Gonzalez Hormazabal
2025-11-13,Jue	11:00 - 13:00	SEMINARIO 5	Obligatoria	Genética del cáncer pediátrico	Carolina Cares Basualto
2025-11-17,Lun	11:00 - 13:00	Clase Teórica 17	Obligatoria	Genética psiquiátrica: Esquizofrenia, trastornos Afectivos	Ma Leonor Bustamante
2025-11-20,Jue	11:00 - 13:00	Clase Teórica 18	Obligatoria	Técnicas Diagnósticas en genética clínica	Pablo Ignacio Alarcón Arias

2025-11-24,Lun	11:-00 - 13:00	SEMINARIO 6	Obligatoria	Marcadores moleculares en genética psiquiátrica. Análisis y discusión de publicación en el tema	Ma Leonor Bustamante
2025-11-27,Jue	11:-00 - 13:00	Clase Teórica 19	Obligatoria	Terapia génica: Fundamentos y metodologías	Claudio Andres Hetz Flores
2025-12-01,Lun	11:-00 - 13:00	Clase Teórica 20	Obligatoria	Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos: Técnicas indicaciones y problemas especiales en el diagnóstico prenatal	José Sebastián Arroyo Henríquez
2025-12-04,Jue	11:-00 - 13:00	Actividad Práctica	Obligatoria	Uso de base de datos en genética	Pablo Ignacio Alarcón Arias
2025-12-11,Jue	11:-00 - 13:00	Clase Teórica 21	Obligatoria	Genética de Enfermedades neurodegenerativas	Claudio Andres Hetz Flores
2025-12-15,Lun	11:-00 - 13:00	SEMINARIO 7	Obligatoria	Ética en la Investigación Genómica	Lucia Amelia Cifuentes Ovalle
2025-12-18,Jue	11:-00 - 13:00	Evaluación	Obligatoria	PRUEBA 3	Luisa Marcela Herrera Cisterna;Lucia Amelia Cifuentes Ovalle