



### **PROGRAMA OFICIAL DE ASIGNATURA**

**Unidad Docente:** Programa de Genética Humana  
**Asignatura** : Citogenética  
**Código** : TM2CITOG3  
**Tipo de curso** : Área Profesional  
**Carrera** : Tecnología Médica  
**Nivel** : 6º Semestre  
**Año** : 2012  
**Nº Alumnos** : XX

**ENCARGADA DE CURSO** : Prof. M Soledad Berríos del Solar  
**COORDINADORA** : Prof. Patricia Iturra Constant

### **HORARIO Y LUGAR DE ACTIVIDADES**

<b>Actividad</b>	<b>Día</b>	<b>Hora (desde – hasta)</b>		<b>Lugar</b>
<b>Clases teóricas</b>	<b>Martes</b>	<b>9.00-12.30</b>	<b>14.30-17.00</b>	<b>Escuela de Tecnología Médica y Programa de Genética Humana ICBM</b>
	<b>Miércoles</b>	<b>9.00-12.00</b>	<b>15.30-17.30</b>	
	<b>Viernes</b>	<b>9.00-12.30</b>		
<b>Seminarios/ Laboratorios/ Evaluaciones/</b>	<b>Martes</b>	<b>9.00-12.30</b>	<b>14.30-17.00</b>	<b>Laboratorio Citogenética Programa Genética Humana ICBM</b>
	<b>Miércoles</b>	<b>9.00-12.00</b>	<b>15.30-17.30</b>	
	<b>Viernes</b>	<b>9.00-12.30</b>		

### **DURACION**

<b>Clases Teóricas</b>	<b>:</b>	<b>20</b>	<b>horas</b>
<b>Seminarios</b>	<b>:</b>	<b>15</b>	<b>horas</b>
<b>Laboratorios</b>	<b>:</b>	<b>15</b>	<b>horas</b>
<b>Evaluación</b>	<b>:</b>	<b>08</b>	<b>horas</b>
<b>TOTAL</b>	<b>:</b>	<b>58</b>	<b>horas</b>

## **DOCENTES PARTICIPANTES**

---

- Ayarza Eliana<sup>1</sup>
- Alliende M. Angélica<sup>3</sup>
- Berríos M. Soledad<sup>1</sup>
- Castillo Sylvia<sup>2</sup>
- Iturra Patricia<sup>1</sup>
- Marisel González<sup>4</sup>

## **INSTITUCIONES**

- 1.- Programa Genética Humana, I.C.B.M., Facultad de Medicina
- 2.- Servicio de Genética, Hospital Clínico de la Universidad de Chile
- 3.- I.N.T.A. Universidad de Chile
- 4.- Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina

## **DESCRIPCION DEL CURSO**

---

En este curso se realiza una revisión teórica- práctica actualizada de la disciplina integrando aspectos de biología celular y genética. Se analiza la estructura y funcionalidad del material hereditario en su organización nuclear y cromosómica. Se analiza la continuidad del material genético a través de las generaciones celulares y de organismos (mitosis, meiosis). Se estudia el cariotipo y su variación así como el diagnóstico del genoma humano en cromosomas y DNA. Se realizan en forma práctica las técnicas de estudio de los cromosomas y el DNA y su aplicación en el diagnóstico genético clínico.

## **OBJETIVOS GENERALES**

---

Comprender los fundamentos de la citogenética y genética molecular y su aplicación en el diagnóstico genético/clínico humano.

## **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

---

Al finalizar el curso, el alumno estará capacitado para:

1. Conocer y comprender la organización del material hereditario en los cromosomas.
2. Conocer y comprender las principales metodologías utilizadas en citogenética.
3. Desarrollar habilidades y destrezas para realizar algunas técnicas de citogenética.
4. Conocer y evaluar los principales campos de aplicación de la citogenética en el diagnóstico genético humano.

## **EVALUACION**

---

Las evaluaciones comprenden:

- 1.- Nota de presentación a Examen
- 2.- Examen final o en primera oportunidad
- 3.- Nota final
- 4.- Examen de repetición o de segunda oportunidad

### **1. Nota de presentación a Examen**

La nota de presentación a examen será ponderada de las calificaciones obtenidas en durante el curso según se describe a continuación.

a.-	Prueba	40%
b.-	Informe Labs. cariotipo humano y FISH	20%
c.-	Control seminarios 1 y 2	10%
d.-	Presentación diagnóstico molecular	10%
d.-	Presentación de seminario Final (5)	20%

### **2. Examen final o en primera oportunidad**

Tienen derecho a presentarse a examen todos aquellos alumnos que hayan obtenido una nota de presentación a examen igual o superior a cuatro (4.0), que ninguna de las notas parciales haya sido inferior a 3.0 y hayan asistido a un 100% de las actividades de laboratorio y seminario.

Los alumnos que obtengan una nota de presentación a examen entre 3.50 y 3.99 pierden la primera oportunidad de examen y sólo tienen derecho a rendir el examen de segunda oportunidad.

Los alumnos que obtengan nota de presentación a examen inferior a 3.50 no podrán presentarse a examen y repetirán automáticamente la asignatura.

### **3. Nota Final**

Si la nota de examen es mayor o igual a cuatro (4.0) se ponderará con la nota de presentación de acuerdo a lo siguiente:

Ponderación:	
Nota de Presentación :	70 %
Nota de Examen :	30 %
	-----
	100 %

#### **4. Examen de Repetición o en segunda oportunidad**

Se tomará después de 15 días transcurridos a contar de la fecha de la 1ª Oportunidad. Para aprobar la asignatura el estudiante deberá obtener en el examen de repetición una nota igual o superior a (cuatro) 4.0. Si el alumno no obtiene el mínimo 4.0, deberá cursar nuevamente la asignatura.

### **REGLAMENTO DE EVALUACION**

---

#### **Extracto del reglamento general de evaluación.**

La Universidad de Chile tiene un Reglamento General de los Estudios Universitarios de Pre-Grado que regula a todas las Facultades de nuestra Universidad. Este documento corresponde al decreto Exento N° 0010109 del 27 de agosto de 1997 y , cuyo Art.1º dice: "El presente Reglamento establece las normas básicas comunes de la estructura, administración y funcionamiento de los estudios conducentes a las licenciaturas y títulos profesionales de las carreras de pregrado que imparte la Universidad de Chile. Estas normas podrán ser complementadas, en lo que les sea contrario, por reglamentos particulares de las Facultades". Este Programa está sujeto a las Normas Operativas para la Evaluación y Promoción en la Carreras de la Facultad de Medicina de acuerdo con la Circular N° 36 del 26 de junio de 2003 (Modificado por Decreto Exento N° 0014852 del 27 de septiembre de 2000).-

**<http://www.med.uchile.cl/normas> (Reglamento General, Título IV)**

### **ASISTENCIA OBLIGATORIA**

---

La asistencia a las actividades teóricas y prácticas de este curso es obligatoria. Asimismo, la puntualidad horaria en el inicio y término de las actividades programadas. Después de 10 minutos de iniciada la actividad no se permitirá el ingreso.

### **ADMINISTRACION DEL CURSO**

---

**Información sobre el curso: Maria Soledad Berríos o Patricia Iturra en Aula digital**

---

## **BIBLIOGRAFIA Y MATERIAL DE APOYO**

---

1. J. Pincheira "Cariotipo y anomalías cromosómicas humanas". Serie Científica Básica N°4. Centro de Extensión Biomédica. Facultad de Medicina, Universidad de Chile. 1991 (Incluido en texto guía).
2. Berríos S. Fernández-Donoso, R. "Biología del núcleo celular". Fascículo N°3 de la serie Científica Básica, Centre de Extensión Biomédica. Facultad de Medicina, Universidad de Chile. 1990 (Incluido en texto guía).
3. Human Molecular Genetics 2  
Strachan, Tom and Read, Andrew P.  
New York and London: Garland Science ; c1999
- 4, Introduction to Genetic Analysis  
Griffiths, Anthony J.F.; Miller, Jeffrey H.; Suzuki, David T.; Lewontin, Richard C.;  
Gelbart, William M.  
New York: W. H. Freeman & Co. ; c1999
5. The NCBI Handbook  
McEntyre, J.; Ostell, J., editors  
Bethesda (MD): National Library of Medicine\_(US), NCBI ; 2002-2005
6. [www.ncbi.nlm.nih.gov/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/)  
Página web del National Center for Biotechnology Information (NCBI).  
Base de datos pública que incluye, entre otros organismos, información actualizada del genoma humano, de genes y enfermedades, homologías genómicas, como también, mapas físicos, genéticos y citogenéticos de cada uno de los cromosomas humanos.

## Temario de Clases

FECHA	HORARIO	TEMA	PROFESOR
Martes 05/08/12	Mañana	Introducción al curso. Programa. Inscripción de Seminarios finales  <b>Clase:</b> Núcleo, Cromatina, cromosomas y genoma. Ciclo celular	S. Berríos  S. Berríos
	Tarde	Revisión del protocolo de obtención de cromosomas mitóticos y sus fundamentos  <b>Laboratorio 1:</b> Obtención de cromosomas mitóticos humanos: Siembra	S. Berríos  E Ayarza M González P Iturra S Berríos
Miércoles 06/08/12	Mañana	<b>Clase:</b> Cromosomas en células germinales. Meiosis. Variabilidad genética y haploidía	S Berríos
	Tarde	<b>Clase:</b> Cariotipo Humano Convenciones. Idiogramas	P Iturra
Viernes 08/08/12	Mañana	<b>Laboratorio 2:</b> Obtención de cromosomas mitóticos humanos: Cosecha	E Ayarza M González P Iturra S Berríos
Martes 12/08/12	Mañana	<b>Laboratorio 3:</b> Tinción de cromosomas. Bando G. Armado de cariotipo.	E. Ayarza M González
	Tarde	<b>Clase:</b> Anomalías del cariotipo: numéricas y estructurales. Origen de las anomalías  <b>Laboratorio 4:</b> Observación y análisis de anomalías de cromosomas humanos.	P. Iturra  E Ayarza
Miércoles 13/08/12	Mañana	<b>PRUEBA</b>	S. Berríos P. Iturra
	Tarde	Estudio personal y preparación de Informe y seminarios	
Viernes 15/08/12		Feriado	
Martes 19/08/12	Mañana	<b>Clase:</b> Métodos moleculares utilizados en Citogenética  <b>Laboratorio 5:</b> Hibridación in situ con fluorescencia (FISH)	E. Ayarza  E. Ayarza M González

	Tarde	Revisión: Resultados Prueba <b>Seminario 1:</b> Genoma Humano: el mapa del cromosoma 21	S. Berríos S Berríos P Iturra
Miércoles 20/08/12	Mañana	<b>Clase:</b> Heterocromatina constitutiva y facultativa. Cromosomas sexuales	P Iturra
	Tarde	<b>Laboratorio 6:</b> Observación de FISH y discusión de resultados	E. Ayarza M González
Viernes 22/08/12	Mañana	<b>Seminario 2:</b> Revisión de un reordenamiento cromosómico	S. Berríos P. Iturra
Martes 26/08/12	Mañana (Salas con PC)	<b>Seminario 3:</b> Bases de datos genómicos y cromosómicos. Entrega de Informe Cariotipo y FISH	P. Iturra S. Berríos
	Tarde	Preparación de presentaciones de los alumnos de Seminario: Diagnóstico genético molecular y cromosómico	S. Berríos P. Iturra
Miércoles 27/08/12	Mañana	<b>Seminario 4:</b> Diagnóstico genético molecular y cromosómico Presentación de los alumnos	S. Berríos P. Iturra E Ayarza
	Tarde	Preparación de presentación de los alumnos de Seminario: Genética, genómica y Citogenética	S. Berríos P. Iturra
Viernes 29/08/12	Mañana	<b>Charla:</b> Asesoramiento Genético	S Castillo
Martes 02/09/12	Mañana	<b>Seminarios 5:</b> Genética, genómica y Citogenética Presentación de los alumnos.	S. Berríos P. Iturra
	Tarde	Alumnos estudian contenidos examen final	S. Berríos P. Iturra
Miércoles 03/09/12	Mañana (INTA)	<b>Charla:</b> Diagnóstico molecular de afecciones genéticas frecuentes. <b>Demostración</b> práctica de armado digital de cariotipos y genotipificación de mutaciones génicas	M A Alliende
Viernes 05/09/12	10:00	<b>EXAMEN</b>	S. Berríos P. Iturra