



CURSO DE POSTGRADO

Genética

Nombre Curso

SEMESTRE

2°

AÑO

2017

PROF. ENCARGADO

Ricardo Alejandro Verdugo Salgado

13.199.074-K

Nombre Completo

RUT

Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U-Chile

UNIDAD ACADÉMICA

TELÉFONO

(2) 2978-9527

E-MAIL

raverdugo@u.uchile.cl

TIPO DE CURSO

Seminarios Bibliográficos

(Básico, Avanzado, Complementario, Seminarios Bibliográficos, Formación General)

CLASES	25 HRS.
SEMINARIOS	
PRUEBAS	6:40 HRS.
TRABAJOS	8:20 HRS. (TRABAJOS PRÁCTICOS)

Nº HORAS PRESENCIALES	26
Nº HORAS NO PRESENCIALES	78
Nº HORAS TOTALES	104

CRÉDITOS

4

(1 Crédito Equivale a 30 Horas Semestrales)

CUPO ALUMNOS

4

(Nº mínimo)

25

(Nº máximo)

PRE-REQUISITOS

Ninguno

INICIO

22 de Agosto 2017

TERMINO

12 de Diciembre 2017

DIA/HORARIO
POR SESION

Ver Calendario de Actividades

DIA / HORARIO
POR SESION

Ver Calendario de Actividades

LUGAR

Sala Seminarios Danko Brncic, Programa Genética Humana, Sector C, 1° piso, FM, UCH

Escuela De Postgrado (Sala a determinar) u otro lugar

METODOLOGÍA

El curso constará de seminarios expositivos, realizados por los alumnos en base a una o varias publicaciones científicas y guiados por un académico de la Universidad.

(Clases, Seminarios, Prácticos)

EVALUACIÓN (INDICAR % DE CADA EVALUACIÓN)

El profesor a cargo del módulo pondrá una nota a la exposición realizada por el estudiante, que evaluará los siguientes aspectos de su presentación oral:

- a) Presentación (20%) : claridad, figuras legibles, etc. Tiene la estructura necesaria (Portada, Introducción, Metodología, Materiales, Resultados, Conclusiones, Discusión).
- b) Resultados (40%) : Entiende y describe correctamente y los resultados se corresponden a lo esperado de acuerdo a lo descrito en metodología. Describe e interpreta apropiadamente los resultados.
- c) Conclusiones (20%) : Distingue claramente las conclusiones y las diferencia de la discusión.
- d) Preguntas (20%) : Responde apropiadamente a las preguntas.

La nota final será calculada mediante la siguiente ponderación.

- a) Presentación oral 60%
- b) Participación en seminarios 20%
- c) Asistencia en seminarios 20%

Se requerirá asistir como mínimo al 80% de las sesiones para aprobar el curso. La nota de se calcula en base a su porcentaje de asistencia (0% = 1, 100% = 7). Similarmente, la nota por participación es de acuerdo al porcentaje de participación. Se considerará que el estudiante participó de una actividad si fue parte la discusión del paper, con preguntas y comentarios atinentes.

PROFESORES PARTICIPANTES (INDICAR UNIDADES ACADÉMICAS)

Facultad de Medicina (FMed), U. de Chile

Programa de Genética Humana (PGH)

Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM)

- *Patricio Olguín – PGH, ICBM, patricioolguin@med.uchile.cl*
- *Mauricio Moraga – PGH, ICBM, mmoraga@med.uchile.cl*
- *Ricardo Verdugo – PGH, ICBM, raverdugo@u.uchile.cl*
- *Katherine Marcelain – PGH, ICBM, kmarcelain@med.uchile.cl*

DESCRIPCIÓN

Curso de seminario cuyo propósito es capacitar al alumno para que comprenda y valore las principales métodos utilizados en estudios de actualmente en genética y capacitar al alumno para que revise críticamente publicaciones científicas en la investigación genética.

La revisión de publicaciones científicas se estructurará en 4 módulos temáticos, cada uno de los cuales será guiado por un profesor a cargo. Los papers a revisar serán elegidos por cada profesor a cargo y propuestos a los estudiantes en una lista de papers durante la primera sesión del curso. El estudiante elegirá los un paper de interés para cada módulo y lo presentará de acuerdo a un calendario acordado la primera sesión. En las presentaciones, la asistencia y participación de todos los estudiantes es obligatoria. Será responsabilidad del profesor a cargo registrar al asistencia y participación en una hoja que será entregada por el coordinador del curso. Los estudiantes deberán asistir a todos los seminarios para recibir la nota máxima y se les descontará proporcionalmente por cada inasistencia. Toda inasistencia deberá ser justificada.

OBJETIVOS

- 1) *Comprender los principios y fundamentos de la genética*
- 2) *Conocer las principales metodologías usadas en la investigación genética*
- 3) *Desarrollar lectura activa y crítica de publicaciones científicas en genéticas*

CONTENIDOS / TEMAS

Módulo I: Genética de caracteres de herencia simple (Patricio Olguín)

- i. Herencia autosómica
- ii. Herencia sexual
- iii. Herencia extranuclear
- iv. Mapeo por ligamiento

Módulo II: Genética de caracteres complejos (Ricardo Verdugo)

- v. Epistasia
- vi. Pleiotropía
- vii. Caracteres Cuantitativos
- viii. Mapeo de QTL

Módulo III: Genética de Poblaciones (Mauricio Moraga)

- ix. Subdivisión poblacional y consanguinidad
- x. Cruzamientos asociativos
- xi. Deriva Génica
- xii. Selección

Modulo IV: Regulación de La expresión (Katherine Marcelain)

- xiii. Marcas Epigenética
- xiv. Modificaciones de la cromatina
- xv. miRNAs
- xvi. Marcas mitóticas

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

Libros

- Genética Humana. S. Berríos, Editor General. Editorial Mediterráneo, Santiago, 2014
- Tom Strachan, Andrew Read. Human Molecular Genetics, 4ª Ed (2010). Garland Science
- Hartl, Daniel L., and Andrew G. Clark. 2006. Principles of Population Genetics, Fourth Edition. 4th ed. Sinauer Associates, Inc.

Revisiones bibliográficas

- **Módulo II:** Lowe, W. L. and Reddy, T. E. (2015) 'Genomic approaches for understanding the genetics of complex disease', Genome Research, 25(10), pp. 1432–1441. doi: 10.1101/gr.190603.115.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

Lista inicial sugerida. La lista completa de referencias será entregada en la sesión 1.

Módulo I: Genética de caracteres de herencia simple (Patricio Olgún)

- i. Kadir, R., T. Harel, B. Markus, Y. Perez, A. Bakhrat et al., 2016 ALFY-Controlled DVL3 Autophagy Regulates Wnt Signaling, Determining Human Brain Size. PLoS Genet 12: e1005919.
- ii. Yamamoto, S., M. Jaiswal, W. L. Charng, T. Gambin, E. Karaca et al., 2014 A Drosophila genetic resource of mutants to study mechanisms underlying human genetic diseases. Cell 159: 200-214.

Módulo II: Genética de caracteres complejos (Ricardo Verdugo)

- iii. Gamazon, Eric R., Nancy J. Cox, and Lea K. Davis. 2014. "Structural Architecture of SNP Effects on Complex Traits." The American Journal of Human Genetics 95: 1-13. doi:10.1016/j.ajhg.2014.09.009.
- iv. Alarcón-Riquelme, Marta E., Julie T. Ziegler, Julio Molineros, Timothy D. Howard, Andrés Moreno-Estrada, Elena Sánchez-Rodríguez, Hannah C. Ainsworth, et al. 2015. "GWAS in an Amerindian Ancestry Population Reveals Novel Systemic Lupus Erythematosus Risk Loci and the Role of European Admixture." Arthritis & Rheumatology (Hoboken, N.J.), November. doi:10.1002/art.39504.
- v. Huang, Wen, Stephen Richards, Mary Anna Carbone, Dianhui Zhu, Robert R. H. Anholt, Julien F. Ayroles, Laura Duncan, et al. 2012. "Epistasis Dominates the Genetic Architecture of Drosophila Quantitative Traits." Proceedings of the National Academy of Sciences 109 (39): 15553–59. doi:10.1073/pnas.1213423109.

Módulo III: Genética de Poblaciones (Mauricio Moraga)

- vi. Krishna R. Veeramah & Michael F. Hammer The impact of whole-genome sequencing on the reconstruction of human population history Nature Reviews Genetics 15, 149–162 (2014).

Modulo IV: Regulación de La expresión (Katherine Marcelain)

- vii. Bulut-Karslioglu A, Perrera V, Scaranaro M, de la Rosa-Velazquez IA, van de Nobelen S, Shukeir N, Popow J, Gerle B, Opravil S, Pagani M, Meidhof S, Brabletz T, Manke T, Lachner M, Jenuwein T. A transcription factor-based mechanism for mouse heterochromatin formation. Nat Struct Mol Biol. 2012 Oct;19(10):1023-30. doi: 10.1038/nsmb.2382.

CALENDARIO DE ACTIVIDADES

(A continuación señalar : Descripción de la actividad, fechas, horas presenciales y no presenciales y Profesores a cargo)

FECHA Y UBICACION	HORAS PRESENCIALES	HORAS NO PRESENCIALES	DESCRIPCION ACTIVIDAD	PROFESOR
Módulo 1: Genética de caracteres de herencia simple				
1 22/8	4	6	<ul style="list-style-type: none"> • Introducciones ○ Presentaciones de los académicos ○ Introducciones de los estudiantes ○ Asignación de material de lectura 	Todos los profesores participantes
2 29/8	4	6	○ Revisión publicación 1	Patricio Olguín
3 5/9	4	6	○ Revisión publicación 2	Patricio Olguín
4 12/9	4	6	○ Revisión publicación 3	Patricio Olguín
Módulo 2: Genética de caracteres complejos				
5 26/9	4	6	○ Revisión publicación 4	Ricardo Verdugo
6 3/10	4	6	○ Revisión publicación 5	Ricardo Verdugo
7 24/10	4	6	○ Revisión publicación 6	Ricardo Verdugo
Módulo 3: Genética de Poblaciones				
8 7/11	4	6	○ Revisión publicación 7	Mauricio Moraga
9 14/11	4	6e	○ Revisión publicación 8	Mauricio Moraga
10 21/11	4	6	○ Revisión publicación 9	Mauricio Moraga
Módulo 4: Regulación de la Expresión Génica				
11 28/11	4	6	○ Revisión publicación 10	Katherine Marcelain
12 5/12	4	6	○ Revisión publicación 11	Katherine Marcelain
13 12/12	4	6	○ Revisión publicación 12	Katherine Marcelain