



CURSO DE POSTGRADO

Genética Médica

Nombre Curso

SEMESTRE

2°

AÑO

2017

PROF. ENCARGADO

Lucía Cifuentes O.

Nombre Completo

Programa de Genética Humana, ICBM, FM, UCH

UNIDAD ACADÉMICA

TELÉFONO

22978 6011

E-MAIL

lcifuent@med.uchile.cl

TIPO DE CURSO

Avanzado

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

CLASES	40 HRS.
SEMINARIOS	18 HRS.
ACTIVIDADES PRÁCTICAS	4 HRS.
PRUEBAS	6 HRS

Nº HORAS PRESENCIALES	068
Nº HORAS NO PRESENCIALES	160
Nº HORAS TOTALES	228

CRÉDITOS

7

(1 Crédito Equivale a 30 Horas Semestrales)

CUPO ALUMNOS

05

(Nº mínimo)

12

(Nº máximo)

PRE-REQUISITOS

Curso de Genética General o Equivalente

INICIO

17 de Agosto 2017

TERMINO

18 de Diciembre 2017

DÍA / HORARIO
POR SESIÓN

Lunes y Jueves

DÍA / HORARIO
POR SESIÓN

11:00 a 13:00 hrs.

LUGAR

Auditorio Dr. Héctor Orrego, 2º piso, Escuela de Postgrado, Sector F, FM, UCH

Escuela De Postgrado (Sala a determinar) u otro lugar

METODOLOGÍA

Los temas serán tratados en clases expositivas y seminarios de discusión. Estos últimos consistirán en la presentación y discusión de un trabajo científico, moderno e integrativo relacionados con las materias del Curso. Cada seminario será dirigido por el Prof. Responsable del mismo. Los alumnos serán evaluados por su participación en la discusión y mediante una prueba escrita al final del Seminario.

(Clases, Seminarios, Prácticos)

EVALUACIÓN

- 3 pruebas escritas 60%
- Evaluaciones de seminarios 40%

PROFESORES PARTICIPANTES

- Aguilón Juan Carlos (Programa de Inmunología – ICBM. Fac. Medicina, U. de Chile)
- Aracena Mariana (Servicio de Genética – Hospital Luis Calvo Mackenna)
- Aravena Teresa (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Astete Carmen (Servicio de Genética – Hospital Luis Calvo Mackenna)
- Berríos M^ª Soledad (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Bustamante M. Leonor (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Cabello Juan Francisco (Centro de Diagnóstico, INTA, Universidad de Chile)
- Castillo Silvia, (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Cifuentes Lucía (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Daher Vera (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Fuentes Paulina (Unidad de Hemato-Oncología – Hospital Roberto del Río)
- Gonzalez Patricio (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Herrera Luisa (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Marcelain Katherine (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Quiñones Luis (Programa de Farmacología Molecular y Clínica, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Pardo R. Andrea (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Sanz Patricia (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Sapag Amalia (Departamento de Química Farmacológica y Toxicológica, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas Universidad de Chile)
- Salazar Samuel (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)

OBJETIVOS

Conseguir que el alumno al término del curso sea capaz de:

1. Comprender los mecanismos cromosómicos y moleculares responsables de la herencia biológica en el hombre.
2. Comprender los distintos patrones y modos de herencia en el hombre
3. Aplicar los métodos de análisis propios de la genética humana a problemas específicos de genética médica.
4. Identificar los factores genéticos involucrados en patologías humanas.
5. Conocer y comprender la etiología de las patologías genéticas más prevalentes.
6. Conocer la participación de los factores genéticos involucrados en patologías humanas frecuentes.
7. Efectuar un asesoramiento genético adecuado y pertinente frente a pacientes que así lo requieran.

CONTENIDOS/TEMAS

- Identificación de factores genéticos involucrados en enfermedades humanas
- Anomalías Meióticas
- Inestabilidad cromosómica
- Enfermedades de herencia monogénica
- Farmacogenética
- Cromosomopatías
- Genética forense
- Herencia no mendeliana
- Citogenética molecular
- Síndromes de microdelección
- Genética del cáncer
- Inmunogenética
- Genética del desarrollo
- Genética psiquiátrica
- Malformaciones congénitas
- Enfermedades metabólicas
- Pesquisa neonatal de enfermedades genéticas
- Terapia génica
- Hemoglobinopatías
- Diagnóstico prenatal
- Ética y genética

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

- Emery A.E.H, Mueller R, Young I.D. *Genética Médica (2001)* Editorial Marban S.L. Madrid. España.
- Nussbaum RL, McInnes RR, Williard HF, Thompson & Thompson. *Genética en Medicina (2004)* 5^{ta} Edición. Masson S.A. Barcelona – España.
- Griffiths AJF, Wessler SR, Lewontin RC, Carrol SB. *Genética (2008)* 9^a Edición. McGraw-Hill – Interamericana de España, S.A.U. España.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L. *Genética Médica (2000)* Ediciones Harcourt. Madrid-España.
- Strachan T. and Read A. *Genética Humana (2004)* 3^{era} Edición. Editorial McGraw-Hill Interamericana.
- Kasper D, Fauci A, Hauser H Dan Longo J, Jameson L, Loscalzo J (2015) *Harrison's Principles of Internal Medicine, 19 Ed, Mc Graw-Hill Education. Disponible on line para alumnos Univ. de Chile*

Los profesores participantes entregarán y/o sugerirán bibliografía específica para cada clase o seminario de revisión bibliográfica durante el desarrollo del curso

CALENDARIO DE ACTIVIDADES

(A continuación señalar el temario del Curso y las fechas)

FECHA	HRS. PRES.	HRS. NO PRES.	TEMA	PROFESOR
Jueves 17/08/2017 1	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina. ▪ Identificación de trastornos de origen genético: Análisis segregacional y ligamiento. Clasificación de las enfermedades genéticas, su prevalencia e importancia en salud pública. 	L. Cifuentes
Lunes 21/08/2017 2	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Meiosis: Recombinación génica. Factores genéticos y ambientales involucrados en la producción de gametos inviables. 	S. Berríos
Jueves 24/08/2017 3	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Inestabilidad genómica: 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 	K. Marcelain
Lunes 28/08/2017 4	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastornos monogénicos: Fundamentos genéticos y características clínicas. 	T. Aravena
Jueves 31/08/2017 5	2	6	Seminario I: Revisión de casos clínicos correspondientes a patologías monogénicas	T. Aravena
Lunes 4/09/2017 6	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario II: Inestabilidad del Genoma 	K. Marcelain
Jueves 7/09/2017 7	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario III: Farmacogenética: Correlación fenotipo – genotipo en la respuesta individual a fármacos. 	L. Quiñones
Lunes 11/09/2017 8	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Cromosomopatías: Características clínicas y celulares de pacientes con alteraciones de los cromosomas sexuales y autosomas 	P. Sanz
Jueves 14/09/2017 9	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario IV: Parentesco genético y análisis de paternidad. Utilización de marcadores moleculares en estudios de individualización genética. Discusión de una publicación en el tema 	L. Cifuentes
Jueves 21/09/2017 10	2	4	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades de herencia compleja. Heredabilidad. Susceptibilidad génica en enfermedades frecuentes. 	L. Cifuentes
Lunes 25/09/2017 11	2	12	Prueba I	

FECHA	HRS. PRES.	HRS. NO PRES.	TEMA	PROFESOR
Jueves 28/09/2017 12	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Mecanismos que regulan la expresión temporal y permanente de la información de los genes involucrados 	L. Herrera
Lunes 2/10/2017 13	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Herencia no mendeliana: Mosaicismo. Disomias, Impronta genómica. Herencia mitocondrial. Características clínicas y celulares de pacientes con patologías asociadas a estos patrones de herencia 	M. Aracena
Jueves 5/10/2017 14	2	3	<ul style="list-style-type: none"> Actividad Práctica: Citogenética Molecular: Uso de FISH para el diagnóstico genético 	S. Castillo V. Daher S. Salazar
Jueves 12/10/2017 15	2	6	<ul style="list-style-type: none"> Seminario V: Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos. 	M. Aracena
Lunes 16/10/2017 16	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Cáncer: Bases genéticas, cáncer hereditario 	P. González
Jueves 19/10/2017 17	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Medicina de precisión en el manejo del paciente con cáncer. 	
Lunes 23/10/2017 18	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Inmunogenética : Inmunoglobulinas. Control genético de la respuesta inmunológica. Complejo mayor de histocompatibilidad y transplantes 	J C Aguillón
Jueves 26/10/2017 19	2	6	<ul style="list-style-type: none"> Seminario VI: Inmunodeficiencias de origen genético. Análisis y discusión de una revisión en el tema. 	J C Aguillón
Lunes 30/10/2017 20	2	12	Prueba II	
Jueves 2/11/2017 21	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Genética psiquiátrica: Esquizofrenia, trastornos afectivos, enfermedad de Alzheimer 	L. Bustamante
Lunes 6/11/2017 22	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Genética del desarrollo: Genes del desarrollo en el hombre. Mutaciones génicas y anomalías del desarrollo humano 	T. Aravena

FECHA	HRS. PRES.	HRS. NO PRES.	TEMA	PROFESOR
Jueves 9/11/2017 23	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anomalías Congénitas: causas genéticas y agentes ambientales 	R. A. Pardo
Lunes 13/11/2017 24	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario VII: Marcadores moleculares en genética psiquiátrica. Análisis y discusión de publicación en el tema. 	L. Bustamante
Jueves 16/11/2017 25	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Errores Innatos del Metabolismo: Fenilcetonuria 	J.F. Cabello
Lunes 20/11/2017 26	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastornos del almacenamiento lisosomal y peroxisomal 	J.F. Cabello
Jueves 23/11/2017 27	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario VIII: Pesquisa neonatal de enfermedades genéticas 	J.F. Cabello
Lunes 27/11/2017 28	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Terapia génica: Fundamentos y metodologías. Enfermedades susceptibles de terapia génica y consideraciones éticas sobre su aplicación. 	A. Sapag
Jueves 30/11/2017 29	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Hemoglobinopatías: Expresión de los hemoglobinas durante el desarrollo. Variantes estructurales de las hemoglobinas y anomalías funcionales. Talasemias. 	P. Fuentes
Lunes 4/12/2017 30	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos: Técnicas indicaciones y problemas especiales en el diagnóstico prenatal. 	S. Castillo
Jueves 7/12/2017 31	2	3	<ul style="list-style-type: none"> • Actividad Práctica: Uso de base de datos en genética médica y humana 	P. Gonzalez
Lunes 11/12/2017 32	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica. 	C. Astete
Jueves 14/12/2017 33	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario IX: Análisis y discusión sobre una situación problema de Bioética. 	C. Astete
Lunes 18/12/2017 34	2	12	Prueba III	L. Cifuentes