



CURSO DE POSTGRADO

Genética Médica

Nombre Curso

SEMESTRE

2°

AÑO

2018

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	42 HRS.
SEMINARIOS	12 HRS.
ACTIVIDADES PRÁCTICAS	4 HRS.
PRUEBAS	6 HRS.

Nº HORAS PRESENCIALES	066
Nº HORAS NO PRESENCIALES	162
Nº HORAS TOTALES	228

CRÉDITOS

7

(1 Crédito Equivale a 30 Horas Semestrales)

CUPO ALUMNOS

5

(Nº Mínimo)

5

(Nº Máximo)

PRE-REQUISITOS

Curso de Genética General o Equivalente

INICIO

13 de Agosto 2018

TERMINO

17 de Diciembre 2018

DÍA / HORARIO
POR SESIÓN

Lunes y Jueves

DÍA / HORARIO
POR SESIÓN

11:00 a 13:00 hrs.

LUGAR

Sala Nº 4, 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^{ra} 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)
- García Diego (Departamento de Nutrición – Fac. Medicina, U. de Chile).
- 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
Lunes 13/08/2018 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
Jueves 16/08/2018 2	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Alteraciones de la Meiosis 	S. Berríos
Lunes 20/08/2018 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
Jueves 23/08/2018 4	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastornos monogénicos: Fundamentos genéticos y características clínicas. 	T. Aravena
Lunes 27/08/2018 5	2	6	Seminario I: Revisión de casos clínicos correspondientes a patologías monogénicas	T. Aravena
Jueves 30/08/2018 6	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Farmacogenética: Correlación fenotipo – genotipo en la respuesta individual a fármacos. 	L. Quiñones
Lunes 3/09/2018 7	2	6	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Cromosomopatías: Características clínicas y celulares de pacientes con alteraciones de los cromosomas sexuales y autosomas 	P. Sanz
Jueves 6/09/2018 8	2	4	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Parentesco genético y análisis de paternidad. Utilización de marcadores moleculares en estudios de individualización genética. 	L. Cifuentes
Lunes 10/09/2018 9	2	6	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades de herencia compleja. Heredabilidad. Susceptibilidad génica en enfermedades frecuentes. 	L. Cifuentes
Jueves 13/09/2018 10	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 24/09/2018 11	2	12	Prueba I	

FECHA	HRS. PRES.	HRS. NO PRES.	TEMA	PROFESOR
-------	------------	---------------	------	----------

Jueves 27/09/2018 12	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
Lunes 1/10/2018 13	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Actividad Práctica: Citogenética Molecular: Uso de FISH para el diagnóstico genético 	S. Castillo V. Daher S. Salazar
Jueves 4/10/2018 14	2	3	<ul style="list-style-type: none"> Seminario II: Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos. 	M. Aracena
Lunes 8/10/2018 15	2	6	<ul style="list-style-type: none"> Cáncer: Bases genéticas, cáncer hereditario 	P. González
Jueves 11/10/2018 16	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 18/10/2018 17	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Seminario III: Inmunodeficiencias de origen genético. Análisis y discusión de una revisión en el tema. 	J C Aguillón
Lunes 22/10/2018 18	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
Jueves 25/10/2018 19	2	6	<ul style="list-style-type: none"> Anomalías Congénitas: causas genéticas y agentes ambientales 	R. A. Pardo
Lunes 29/10/2018 20	2	12	<ul style="list-style-type: none"> Prueba II 	
Lunes 5/11/2018 21	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Genética psiquiátrica: Esquizofrenia, trastornos afectivos, enfermedad de Alzheimer 	L. Bustamante
Jueves 8/11/2018 22	2	4	<ul style="list-style-type: none"> Errores Innatos del Metabolismo: Fenilcetonuria 	J.F. Cabello

FECHA	HRS. PRES.	HRS. NO PRES.	TEMA	PROFESOR
Lunes 12/11/2018 23	2	4	▪ Seminario IV: Marcadores moleculares en genética psiquiátrica. Análisis y discusión de publicación en el tema.	<i>L. Bustamante</i>
Lunes 13/11/2018 24	2	6	▪ Trastornos del almacenamiento lisosomal y peroxisomal	J.F. Cabello
Jueves 15/11/2018 25	2	4	▪ Seminario V: Pesquisa neonatal de enfermedades genéticas	J.F. Cabello
Lunes 19/11/2018 26	2	4	▪ Genética de la Obesidad	<i>D. García</i>
Jueves 22/11/2018 27	2	6	▪ Hemoglobinopatías: Expresión de los hemoglobinas durante el desarrollo. Variantes estructurales de las hemoglobinas y anomalías funcionales. Talasemias.	P. Fuentes
Lunes 26/11/2018 28	2	4	▪ Terapia génica: Fundamentos y metodologías.	A. Sapag
Jueves 29/11/2018 29	2	4	▪ Terapia génica. Enfermedades susceptibles de terapia génica y consideraciones éticas sobre su aplicación.	A. Sapag
Lunes 3/12/2018 30	2	4	▪ Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos: Técnicas indicaciones y problemas especiales en el diagnóstico prenatal.	S. Castillo
Jueves 6/12/2018 31	2	3	• Actividad Práctica: Uso de base de datos en genética médica y humana	<i>P. Gonzalez</i>
Lunes 10/12/2018 32	2	4	▪ Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica.	C. Astete
Jueves 13/12/2018 33	2	6	▪ Seminario VI: Análisis y discusión sobre una situación problema de Bioética.	C. Astete
Lunes 17/12/2018 34	2	12	Prueba III	L. Cifuentes