

### Programa de curso

Unidad Académica	:Escuela de Postgrado
Nombre del curso	:Genética Médica
Nombre en inglés del curso	:Medical Genetics
Idioma en que se dicta	:Español
Código ucampus	:CAGM
Versión	:v. 1
Modalidad	:Presencial
Semestre	:2
Año	:2019
Días/Horario	:Lun 11:00-13:15, Jue 11:00-13:15, Jue 11:00-13:30, Lun 11:00-13:30,
Fecha inicio	:12/08/2019
Fecha de término	:12/12/2019
Lugar	:Sala L. Figueroa, 2do Piso, Escuela de Postgrado
Cupos mínimos	:5
Cupos máximo	:12
Créditos	:7

#### Tipo de curso

AVANZADO, CURSO DE ESPECIALIDAD

#### Datos de contacto

Nombre	: Lucia Cifuentes
Teléfono	: +56229786011
Email	: lcifuent@med.uchile.cl
Anexo	: 86011

#### Horas cronológicas

Presenciales:	: 93
A distancia:	: 170

#### Tipos de actividades(Horas directas estudiante)

Clases(horas)	: 48
Seminarios (horas):	: 30
Evaluaciones (horas)	: 9
taller/trabajo práctico	: 5
Trabajo/proyecto	: 0
investigación:	: 0
Créditos	: 7

**PROFESOR ENCARGADO/A DEL CURSO (PEC)**

Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

Docente Participantes	Unidad Academica	Función
Daher Naoum Vera	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante
Pardo Vargas Rosa Andrea	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante
Castillo Taucher Silvia	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante
Aravena Cerda Teresa	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante
Quiñones Sepúlveda Luis Abel	Departamento de Oncología Básico _ Clínic	Docente
Marcelain Cubillos Katherine Jenny	Departamento de Oncología Básico _ Clínic	Docente
Berrios Del Solar Maria Soledad	Programa de Genética Humana	Docente
Bustamante Calderon Maria Leonor	Departamento de Psiquiatría y Salud Mental Norte	Docente
Garcia Diaz Diego Fernando	Departamento de Nutrición	Docente
Gonzalez Hormazabal Patricio Andres	Programa de Genética Humana	Docente
Herrera Cisterna Luisa Marcela	Programa de Genética Humana	Docente
Duran Saavedra Gloria	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Salazar Carvajal Samuel	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante
Fuentes Guajardo Maria Paulina	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Sapag Muñoz de la Peña Amalia	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Astete Alvarez Carmen Paz	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Aracena Alvarez Mariana	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante
Aguillon Gutierrez Juan Carlos	Programa de Inmunología	Docente

**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 Programas de Magister, Doctorado o cursando Especialidad Médica.

**Requisitos**

Haber aprobado en los últimos años un curso de genética general

**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		20
Paso práctico en laboratorio		5
Actividad de autoaprendizaje		10

  

Metodologías de evaluación	Cantidad	Ponderación
Prueba teórica	3	60.0 %
Control	6	40.0 %
	<b>Suma (Para nota presentación examen)</b>	<b>100.0 %</b>
	<b>Total %</b>	<b>%</b>

**Requisitos de aprobación y asistencia.**

La asistencia a clases, seminarios y prácticos es obligatoria. Requisito para aprobar el curso es obtención de una nota igual o superior a 4

## Unidades

Unidad: Generalidades y mecanismos involucrados en las enfermedades genéticas

Encargado: Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

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: Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

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: Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

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: Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

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: Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

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: Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

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)
2019-08-12,Lun	11:00 - 13:15	Clase teórica	Obligatoria	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina.</li> <li>• Identificación de trastornos de origen genético: Análisis segregacional y ligamiento. Clasificación de las enfermedades genéticas, su prevalencia e importancia en salud pública.</li> </ul>	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2019-08-19,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Alteraciones de la Meiosis	Berrios Del Solar Maria Soledad
2019-08-22,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Cromosopatías: Características clínicas y celulares de pacientes con alteraciones de los cromosomas sexuales y autosomas	Pardo Vargas Rosa Andrea
2019-08-26,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Trastornos monogénicos: Fundamentos genéticos y características clínicas.	Aravena Cerda Teresa
2019-08-29,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	<p>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</p>	Marcelain Cubillos Katherine Jenny

2019-09-02,Lun	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario I: Revisión de casos clínicos correspondientes a patologías monogénicas	Aravena Cerda Teresa
2019-09-05,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Farmacogenética: Correlación fenotipo – genotipo en la respuesta individual a fármacos.	Quiñones Sepúlveda Luis Abel
2019-09-09,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Parentesco genético y análisis de paternidad. Utilización de marcadores moleculares en estudios de individualización genética.	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2019-09-12,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Mecanismos que regulan la expresión temporal y permanente de la información de los genes involucrados	Herrera Cisterna Luisa Marcela
2019-09-16,Lun	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario II: Enfermedades de herencia compleja. Heredabilidad. Susceptibilidad génica en enfermedades frecuentes.	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2019-09-23,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Genética de la Obesidad	Garcia Diaz Diego Fernando
2019-09-26,Jue	11:00 - 13:30	Evaluación	Obligatoria	Prueba I	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2019-09-30,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Genética del desarrollo: Genes del desarrollo en el hombre. Mutaciones génicas y anomalías del desarrollo humano	Aravena Cerda Teresa

2019-10-03,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Herencia no mendeliana: Mosaicismo. Disomias, Impronta genómica. Herencia mitocondrial. Características clínicas y celulares de pacientes con patologías asociadas a estos patrones de herencia	Aracena Alvarez Mariana
2019-10-07,Lun	11:00 - 13:30	Actividad Práctica	Obligatoria	Actividad Práctica: Citogenética Molecular: Uso de FISH para el diagnóstico genético	Castillo Taucher Silvia; Daher Naoum Vera; Salazar Carvajal Samuel
2019-10-10,Jue	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario III: Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos.	Aracena Alvarez Mariana
2019-10-14,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Inmunogenética: Complejo mayor de histocompatibilidad y control genético de la respuesta inmune: impacto en autoinmunidad y rechazo a transplantes	Aguillon Gutierrez Juan Carlos
2019-10-17,Jue	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario IV: Inmunogenética	Aguillon Gutierrez Juan Carlos
2019-10-21,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Genética psiquiátrica: Esquizofrenia, trastornos afectivos, enfermedad de Alzheimer.	Bustamante Calderon Maria Leonor



2019-10-24,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Anomalías Congénitas: causas genéticas y agentes ambientales	Pardo Vargas Rosa Andrea
2019-10-28,Lun	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario V: Marcadores moleculares en genética psiquiátrica. Análisis y discusión de publicación en el tema	Bustamante Calderon Maria Leonor
2019-11-04,Lun	11:00 - 13:30	Evaluación	Obligatoria	PRUEBA II	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2019-11-07,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Errores congénitos del metabolismo: Generalidades y ejemplos clínicos	Duran Saavedra Gloria
2019-11-11,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Enfermedades mitocondriales y Enfermedades de depósito lisosomal: como ejemplo la enfermedad de Gaucher	Duran Saavedra Gloria
2019-11-14,Jue	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario VI: Pesquisa neonatal de errores congénitos del metabolismo	Duran Saavedra Gloria
2019-11-18,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Cáncer: Bases genéticas, cáncer hereditario	Gonzalez Hormazabal Patricio Andres
2019-11-21,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Hemoglobinopatías: Expresión de los hemoglobinas durante el desarrollo. Variantes estructurales de las hemoglobinas y anomalías funcionales. Talasemias.	Fuentes Guajardo Maria Paulina

2019-11-25,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos: Técnicas indicaciones y problemas especiales en el diagnóstico prenatal.	Castillo Taucher Silvia
2019-11-28,Jue	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Terapia génica: Fundamentos y metodologías.	Sapag Muñoz de la Peña Amalia
2019-12-02,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Enfermedades susceptibles de terapia génica y consideraciones éticas sobre su aplicación.	Sapag Muñoz de la Peña Amalia
2019-12-05,Jue	11:00 - 13:30	Actividad Práctica	Obligatoria	Actividad Práctica: Uso de base de datos en genética médica y humana	Gonzalez Hormazabal Patricio Andres
2019-12-09,Lun	11:00 - 13:15	Clase Teórica	Obligatoria	Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica.	Astete Alvarez Carmen Paz
2019-12-12,Jue	11:00 - 13:15	Seminario	Obligatoria	Seminario VII: Análisis y discusión sobre una situación problema de Bioética.	Astete Alvarez Carmen Paz
2019-12-16,Lun	11:00 - 13:30	Evaluación	Obligatoria	Prueba III	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia