

### Programa de curso

Unidad Académica	:Escuela de Postgrado Escuela de Postgrado
Nombre del curso	:Genética Médica
Nombre en inglés del curso	:Medical Genetics
Idioma en que se dicta	:Español
Código ucampus	:CAGM-1
Versión	: v. 4
Modalidad	: A distancia
Semestre	: 2
Año	: 2021
Días/Horario	: Lun 11:00-13:00, Jue 11:00-13:00
Fecha inicio	: 23/08/2021
Fecha de término	: 20/12/2021
Lugar	: Independencia 1027
Cupos mínimos	: 4
Cupos máximo	:12
Créditos	: 7

#### Tipo de curso

AVANZADO, CURSO DE ESPECIALIDAD

#### Datos de contacto

Nombre	: lucia cifuentes
Teléfono	: +5699786011
Email	: lcifuent@med.uchile.cl
Anexo	: 86011

#### Horas cronológicas

Presenciales:	: 0
A distancia:	: 93

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

Clases(horas)	: 46
Seminarios (horas):	: 12
Evaluaciones (horas)	: 8
taller/trabajo práctico	: 2
Trabajo/proyecto	: 0
investigación:	: 0
Créditos	: 7

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

Lucia Cifuentes Ovalle  
Cifuentes Ovalle Lucia Amelia

Docente Participantes	Unidad Academica	Función	Horas directas.	Horas indirectas.	Horas totales
Pardo Vargas Rosa Andrea	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	6	18	24
Catherine Diaz Sanhueza	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Mariana Antonia Rojas Rauco	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
Quiñones Sepúlveda Luis Abel	Departamento de Oncología Básico _ Clínico	Profesor Participante	2	6	8
Marcelain Cubillos Katherine Jenny	Departamento de Oncología Básico _ Clínico	Profesor Participante	2	6	8
Berrios Del Solar Maria Soledad	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
Bustamante Calderon Maria Leonor	Departamento de Psiquiatría y Salud Mental Norte	Profesor Participante	4	12	16
Garcia Diaz Diego Fernando	Departamento de Nutrición	Profesor Participante	2	6	8
Gonzalez Hormazabal Patricio Andres	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
Herrera Cisterna Luisa Marcela	Programa de Genética Humana	Profesor Participante	2	6	8
Duran Saavedra Gloria	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	6	18	24
Alarcon Arias Pablo	Departamento de Medicina Interna Norte	Profesor Participante	4	12	16
Victor Manuel Faundes Gomez	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	4	12	16
Astete Alvarez Carmen Paz	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	4	12	16
Aguillon Gutierrez Juan Carlos	Programa de Inmunología	Profesor Participante	2	6	8
Claudio Andres Hetz Flores	Instituto de Ciencias Biomédicas	Profesor Participante	2	6	8
Carolina Cares Basualto	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8
Cecilia Mellado Sagredo	Otra Unidad (Invitado)	Profesor Participante	2	6	8

**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	46
Seminario	12
Paso práctico en laboratorio	2

Metodologías de evaluación	Cantidad	Duración horas	Ponderación
Prueba teórica	3	6	60.0 %
Control	6	2	40.0 %
		<b>Suma (Para nota presentación examen)</b>	100.0 %
		<b>Total %</b>	%

#### Requisitos de aprobación y asistencia.

Aprobación: Es necesario tener nota igual o superior a 4 como promedio final, para aprobar el curso Asistencia: Es necesario haber asistido al 95 % de las actividades del curso para que sea aprobado

## Unidades

### Unidad: Generalidades y mecanismos involucrados en las enfermedades genéticas

#### Encargado:

#### 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:

#### 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:

#### 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:

#### Logros parciales de aprendizajes:

Comprender los mecanismos cromosómicos involucrados en enfermedades humanas

#### Acciones Asociadas:

-4 clases teóricas, 1 seminario

#### Contenidos:

### Unidad: Terapia génica

#### Encargado:

#### 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:

#### 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)
2021-08-23,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	&#61607; Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina. &#61607; Identificación de trastornos de origen genético. Clasificación	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2021-08-26,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	&#61607; Alteraciones de la Meiosis	Berrios Del Solar Maria Soledad
2021-08-30,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	&#61607; Cromosopatías	Catherine Diaz Sanhueza
2021-09-02,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Respuesta celular al daño en el DNA	Marcelain Cubillos Katherine Jenny
2021-09-06,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	&#61607; Trastornos monogénicos	Victor Manuel Faundes Gomez
2021-09-09,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Farmacogenética	Quiñones Sepúlveda Luis Abel
2021-09-13,Lun	11 - 13	Seminario	Obligatoria	Enfermedades monogénicas	Victor Manuel Faundes Gomez
2021-09-16,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Genética forense	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2021-09-20,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Regulación de la expresión génica	Herrera Cisterna Luisa Marcela
2021-09-23,Jue	11 - 13	Seminario	Obligatoria	Enfermedades de herencia compleja	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2021-09-27,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	&#61607; Genética de la Obesidad	Garcia Diaz Diego Fernando
2021-09-30,Jue	11 - 13	Evaluación	Obligatoria	PRIMERA PRUEBA TEORICA	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2021-10-04,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Genética del desarrollo	Mariana Antonia Rojas Rauco

2021-10-07,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Herencia no mendeliana: Mosaicismo. Disomias, Impronta genómica. Características clínicas y celulares de pacientes con patologías asociadas a estos patrones de herencia	Cecilia Mellado Sagredo
2021-10-14,Jue	11 - 13	Seminario	Obligatoria	Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos.	Pardo Vargas Rosa Andrea
2021-10-18,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Errores congénitos del metabolismo	Duran Saavedra Gloria
2021-10-21,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Inmunogenética:	Aguillon Gutierrez Juan Carlos
2021-10-25,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Enfermedades de depósito lisosomal. Enfermedades mitocondriales	Duran Saavedra Gloria
2021-10-28,Jue	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	Anomalías Congénitas	Pardo Vargas Rosa Andrea
2021-11-04,Jue	11 - 13	Evaluacion	Obligatoria	SEGUNDA PRUEBA TEORICA	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia
2021-11-08,Lun	11 - 13	Seminario	Obligatoria	Pesquisa neonatal de errores congénitos del metabolismo	Duran Saavedra Gloria
2021-11-11,Jue	11 - 13	Clase teorica	Obligatoria	Genética psiquiátrica	Bustamante Calderon Maria Leonor
2021-11-15,Lun	11 - 13	Clase teorica	Obligatoria	Genética del Cáncer	Gonzalez Hormazabal Patricio Andres

2021-11-18,Jue	11 - 13	Seminario	Obligatoria	Marcadores moleculares en genética psiquiátrica	Bustamante Calderon Maria Leonor
2021-11-22,Lun	11 - 13	clase teorica	Obligatoria	hemoglobinopatías	Carolina Cares Basualto
2021-11-25,Jue	11 - 13	Clase teorica	Obligatoria	Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos	Pardo Vargas Rosa Andrea
2021-11-29,Lun	11 - 13	Clase teorica	Obligatoria	Terapia génica	Claudio Andres Hetz Flores
2021-12-02,Jue	11 - 13	Clase teorica	Obligatoria	Técnicas Diagnósticas en genética clínica	Alarcon Arias Pablo
2021-12-06,Lun	11 - 13	Clase Teorica	Obligatoria	Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica	Astete Alvarez Carmen Paz
2021-12-09,Jue	11 - 13	Actividad Práctica	Obligatoria	Uso de base de datos en genética médica y humana	Alarcon Arias Pablo
2021-12-13,Lun	11 - 13	Seminario	Obligatoria	Análisis y discusión sobre una situación problema de Bioética	Astete Alvarez Carmen Paz
2021-12-16,Jue	11 - 13	Evaluacion	Obligatoria	TERCERA PRUEBA TEORICA	Cifuentes Ovalle Lucia Amelia