



PROGRAMA DE CURSO

Unidad académica: Instituto de Ciencias Biomédicas

Nombre del curso: GENÉTICA

Código: TM01021506010

Carrera: TECNOLOGÍA MÉDICA

Tipo de curso: Obligatorio

Área de formación: Básica

Nivel: Primer nivel

Semestre: Segundo semestre

Año: 2015

Requisitos: No tiene requisitos

Número de créditos: 5 (135 horas)

Horas de trabajo: 70 h directas presenciales y 65 h no presenciales

Nº Estudiantes estimado: 100

ENCARGADO DE CURSO:

Soledad Berríos del Solar. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. sberrios@med.uchile.cl

Docentes	Unidad Académica	N° horas directas
Berríos Soledad Profesor Asociado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 6 h Seminarios: 33h Evaluación: 15 h
Herrera Luisa Profesor Asociado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 2 h Seminarios: 33h Evaluación: 8 h
Llop Elena Profesor Asociado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 4 h Seminarios: 33h Evaluación: 8 h
Marcelain Katherine Profesor Asistente	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 4 h Seminarios: 33 h Evaluación: 8 h
Rodrigo Assar Profesor Asistente	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Seminarios: 33h Evaluación: 8 h
Catalina Manieu Estudiante de Doctorado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Seminarios: 15 h Evaluación: 4 h
Marisel González Estudiante de Doctorado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Seminarios: 27 h Evaluación: 4 h
Fernanda López Estudiante de Doctorado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Seminarios: 27 h Evaluación: 4 h
Patricio González Profesor Asociado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 2 h
Patricia Iturra Profesor Asociado	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 2 h
Bustamante Leonor Profesor Asistente	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile	Clases : 2 h

PROPÓSITO FORMATIVO

Este curso habilita al estudiante en la comprensión e integración de los procesos biológicos comprometidos en la estructura, transmisión, generación de variación genética, y los mecanismos que operan en la interacción y expresión, del material hereditario. Integra estos conocimientos con el de otras disciplinas biomédicas y los relaciona con la salud de las personas.

COMPETENCIAS DEL CURSO (De la ficha)

Este curso pertenece al Dominio Tecnología en Biomedicina y aporta a:

Competencia 1. Decidir, resolver y argumentar los exámenes y procedimientos que efectúa en su mención, basándose en la comprensión y establecimiento de vínculos con los procesos biológicos, físicos, químicos, bioquímicos, fisiológicos y patológicos, generando información relevante para una correcta decisión en el ámbito clínico.

- **Subcompetencias 1.1:** Seleccionando los saberes fundamentales de las ciencias básicas y aplicadas, que le permitan integrar los exámenes y procedimientos con los principios propios del desempeño profesional en las distintas menciones
- **Subcompetencias 1.2:** Seleccionando la metodología a usar, asociando los procesos biológicos normales y patológicos, la situación de salud del individuo y la hipótesis diagnóstica.

Competencia 3. Incorporar en forma permanente, pertinente y confiable los avances metodológicos y tecnológicos del área de su mención para cumplir su rol de acuerdo al contexto en que se desempeña.

- **Subcompetencia 3.1:** Organizando y analizando información biomédica actualizada y relevante, que le permita comprender las situaciones y problemas de salud.

Además, este curso contribuye al Dominio Investigación y aporta a:

Competencia 1. Organizar y analizar críticamente la información científica de las áreas disciplinares y de la profesión, para mejorar la calidad y fundamentar su quehacer.

- **Subcompetencias 1.2:** Analizando información relevante en su disciplina y/o profesión, en relación a los avances del conocimiento científico.
- **Subcompetencias 1.3:** Argumentando la relevancia del nuevo conocimiento en base a una fundamentación científica

RESULTADOS DE APRENDIZAJE DEL CURSO:

Al término del curso el estudiante:

1. Explica la organización y relaciones entre genes, genotipo, genoma y cromosomas, y de ellos con el ambiente en el desarrollo del fenotipo normal y patológico.
2. Elabora e interpreta genealogías, conoce métodos alternativos de análisis que permiten relacionarlos con alteraciones génicas, cromosómicas, con la variabilidad genética en las poblaciones y con la ocurrencia de fenotipos normales y patológicos que ellas presentan.
3. Relaciona e integra diferentes disciplinas que incluyen las bases celulares y genéticas para resolver situaciones o problemas propuestos, aplicando el razonamiento científico, intercambiando ideas u opiniones y empleando el lenguaje científico-técnico apropiado.



PLAN DE TRABAJO

Curso	Logros de Aprendizaje	Acciones Asociadas
Genética	1. Describe la estructura y organización del genoma: tamaño, distribución de genes y tipos de DNA. Polimorfismos genómicos.	El estudiante participará en clases donde se analizará la estructura y organización del genoma y del cariotipo humanos. En el seminario correspondiente analizará un poster del cromosoma 21 humano que incluye las bandas y la distribución de genes codificantes.
	2. Aplica los principios que regulan la transmisión del material hereditario. Relaciona los caracteres hereditarios del individuo con los de sus padres y parientes próximos.	El estudiante participará en clases donde se describirán los mecanismos involucrados en la transmisión de material hereditario y se explicarán las reglas que permiten proponer patrones de herencia para enfermedades monogénicas. Se resolverá una guía de seminarios que incluirá problemas de transmisión de rasgos monogénicos en organismos modelo y en el hombre. El estudiante construirá una genealogía y deberá proponer patrones de herencia para varias genealogías. También integrará estos conceptos en la actividad del estudio de caso.
	3. Explica las relaciones entre genes y cromosomas, segregación y recombinación génica y cromosómica en la generación de individuos con fenotipo/genotipo único.	El estudiante participará en una clase en que se explicará y discutirá los aspectos genéticos de la meiosis y su relevancia en la reproducción sexual y en la diversidad individual. Se explicará la consecuencia genética de la recombinación. También resolverá una guía de seminarios enfatizando los mismos conceptos y los cromosomas sexuales.
	4. Explica las relaciones entre genes y genotipo, las interacciones de los genes entre sí y de ellos con el ambiente en el desarrollo del fenotipo.	El estudiante participará en clases donde se analizará algunas formas de interacción de genes entre sí, de los efectos del ambiente y del genoma residual. Se realizará un Seminario-Práctico en el cual se analizará la interacción génica usando los



		sistemas de grupos sanguíneos ABO y Rh como modelos y se resolverá problemas en los que se analizará también los efectos ambientales y del resto del genoma.
--	--	--

	5. Describe los fenotipos complejos de los individuos (presión arterial, peso, fisura labio palatina) son el producto de la participación de conjuntos de genes en interacción con el ambiente.	El estudiante participará en clases expositivas donde se explicarán las estrategias de estudio desde el punto de vista genético de los rasgos complejos. Resuelve guías de problemas de estudio de rasgos complejos, cálculos de riesgo de recurrencia, riesgo relativo y métodos de identificación de genes involucrados.
	6. Relaciona la expresión regulada de los genes que constituyen el genoma de un individuo contribuye a explicar la diversidad de fenotipos a nivel celular, tisular y del organismo.	El estudiante participará en una clase donde se explicarán los mecanismos de regulación de la expresión génica con énfasis en la regulación pre-transcripcional. Resuelve problemas de seminarios de regulación temporal, espacial de la expresión génica y de la impronta genómica.
	7. Describe los mecanismos genéticos y epigenéticos normales que determinan y diferencian el sexo del individuo:	El estudiante participará en clases expositivas donde se analizarán algunos mecanismos relacionados con la determinación del sexo y las anomalías en la diferenciación del sexo por alteraciones de éstos. El estudiante en seminario analizará los mecanismos y consecuencias de de inactivación del cromosoma X en hembras de mamíferos.
	8. Relaciona las mutaciones del DNA, génicas o cromosómicas y su relación con la aparición de patologías y/o la interrupción de la gestación.	El estudiante participará en dos clases expositivas donde se explicaran varios mecanismos por los cuales se pueden producir mutaciones génicas o mutaciones cromosómicas. El estudiante resolverá una guía donde se analizan los tipos de mutaciones cromosómicas y sus posibles causas.



	9. Describe las frecuencias génicas y genotípicas de las poblaciones y de los fenotipos normales y patológicos presentes en ellas.	El estudiante asistirá a una clase expositiva y resolverá una guía de seminarios donde se analizará los factores que determinan, mantienen y modifican las frecuencias de los genes en las poblaciones
	10. Comprende los fundamentos básicos de la Teoría de la Evolución y sus implicancias en la diversidad fenotípica y genómica de los organismos.	El estudiante asistirá a una clase expositiva donde se analizará los conceptos fundamentales de la Teoría de la evolución desde la propuesta de Darwin a la síntesis moderna y su relación con la genética.

ESTRATEGIAS METODOLÓGICAS

Clases lectivas

Laboratorio con actividades prácticas

Seminarios grupales de discusión de conceptos y resolución de problemas

Revisión Bibliográfica sobre patologías humanas de origen genético

Actividades de autoaprendizaje (autoinstrutivos, pdf de clases y problemas disponibles en aula digital).

Texto Guía del curso



PROCEDIMIENTOS EVALUATIVOS

2 Pruebas Teóricas (Selección Múltiple) **(60%)**

1 Prueba General de Seminarios (Desarrollo) **(10%)**

Pruebas escritas de Seminarios o TP (Desarrollo), interrogaciones orales, exposiciones, informes y/o participación **(20% promedio)**

Trabajo de Revisión Bibliográfica **(10%)** (Escrito 5% y Presentación oral 5%)

Resumen cálculo de la nota de Presentación (NP):

	Ponderación	
2 Pruebas Teóricas		60%
1 Prueba General de Trabajos Prácticos y Seminarios		10%
Notas Parciales de Trabajos Prácticos o Seminarios (min 8)		20%
Trabajo de Revisión Bibliográfica		10%
	Total	100%

Nota final del curso: 70% Nota de presentación a examen + 30% Nota del examen.

Aprobación: Nota final igual o superior a 4,0 y Cumplir con los requisitos de asistencia.

EVALUACIÓN

Especificaciones reglamentarias:

- El rendimiento académico de los estudiantes será calificado en la escala de notas de 1,0 a 7.
- La nota mínima de aprobación de la asignatura será 4,0. Esta nota final se colocará con un decimal para las notas aprobatorias, en cuyo caso el 0,05 o mayor se aproximará al dígito superior y el menor a 0,05 al dígito inferior.
- Las calificaciones parciales, las de presentación y de examen se colocarán con centésimas.
- El alumno que falte, sin la debida justificación, a cualquier actividad evaluada será calificado con la nota mínima 1.0
- Se reprueba la asignatura con nota presentación igual o inferior a 3.44.
- Si la nota de presentación es igual o mayor a 4.0 tendrá derecho a rendir examen de 1ª y 2ª oportunidad
- Si la nota de presentación a examen está entre 3,45 y 3,94 solo podrá rendir el examen de 2a oportunidad.
- Se podrán eximir de dar examen de la asignatura de Genética los estudiantes cuya nota de presentación sea igual o superior a 5.5.

*Reglamento general de planes de formación conducentes a licenciaturas y títulos profesionales otorgados por la Facultad de Medicina, Decreto Nº 0023842 del 24.07.2013

ASISTENCIA

Las clases teóricas son de asistencia libre; sin embargo, se recomienda a los estudiantes asistir regularmente.

Las actividades obligatorias requieren de un 100% de asistencia

Son consideradas actividades obligatorias, las evaluaciones y las actividades prácticas que se realizan en un laboratorio o en un campo clínico, además de actividades de seminarios y talleres.

En este curso el estudiante podrá faltar a una actividad obligatoria, que no sea evaluación, sin presentar justificación hasta un máximo de 1. Excepcionalmente se permitirá hasta un atraso de 10 minutos, tiempo que se restará al dedicado a la evaluación inicial. En caso de llegar con mayor atraso no podrá ingresar y se considerará inasistente.

En el caso que la inasistencia se produjese a una actividad de evaluación, la presentación de justificación de inasistencia debe realizarse en un plazo máximo de cinco días hábiles a contar de la fecha de la inasistencia. El estudiante deberá avisar por la vía más expedita posible (telefónica - electrónica) dentro de las 24 horas siguientes.

Si no se realiza esta justificación en los plazos estipulados, el estudiante debe ser calificado con la nota mínima (1.0) en esa actividad de evaluación.

Resolución N° 14 66 “Norma operativa sobre inasistencia a actividades curriculares obligatorias para los estudiantes de pregrado de las Carreras de la Facultad de Medicina

BIBLIOGRAFIA Y RECURSOS

Berríos S y profesores del PGH. “Genética Humana”, 1ª Ed (2014). Editorial Mediterráneo.

Tom Strachan, Andrew Read. “Human Molecular Genetics”, 4º Ed (2010). Garland Science

Benjamin A. Pierce. “Genética: un enfoque conceptual”, 3º Ed (2010). Editorial Médica Panamericana

Autoevaluaciones en Aula Digital

OMIM: On line Mendelian Inheritance in Man. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

En la guía de cada Seminario se señala Bibliografía específica para cada tema

PLAN DE CLASES 2015

FECHA	HORARIO	LUGAR	ACTIVIDADES PRINCIPALES	PROFESOR
Lunes 24 Agosto	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 1: Introducción al curso. Organización del genoma humano.	Soledad Berríos
Miércoles 26 Agosto	15:30 - 18:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 1: El genoma y el cariotipo humano.	S Berríos, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, C Manieu, M González, F López
Lunes 31 Agosto	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 2: Mendelismo: principios de segregación y asociación independiente. Herencia ligada al sexo. Análisis genealógico.	Soledad Berríos
Miércoles 02 Sept	14:30 - 17:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 2: Herencia Particulada y mendelismo en el Hombre	S Berríos, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, C Manieu, M González, F López
Lunes 07 Sept	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 3: Meiosis: Variabilidad genética, permutación y recombinación. Teoría cromosómica de la herencia.	Soledad Berríos
Miércoles 09 Sept	14:30 - 17:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 3: Meiosis y variabilidad genética	S Berríos, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, C Manieu, M González, F López
SEMANA FIESTAS PATRIAS				
Lunes 21 Sept	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 4: Interacción génica: epistasis, pleiotropía, expresividad, penetrancia. Genética grupos sanguíneos.	Elena Llop
Miércoles 23 Sept	14:30 - 17:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 4: Interacción génica: epistasis, pleiotropía, expresividad, penetrancia	S Berríos, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, C Manieu, M González, F López
Lunes 28 Sept	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 5: Regulación de la expresión génica en eucariontes	Luisa Herrera



Miércoles 30 Sept	15:30 - 18:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 5: Regulación de la expresión génica en el hombre	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, C Manieu, M González, F López
Lunes 05 Oct	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 6: Mutaciones génicas. Tipos de mutaciones en genes codificantes y no codificantes. Impacto en el fenotipo	Katherine Marcelain

FECHA	HORARIO	LUGAR	ACTIVIDADES PRINCIPALES	PROFESOR
Miércoles 7 Oct	14:30 - 17:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 6: Mutaciones génicas.	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Lunes 12 Oct			Feriado	
Miércoles 14 Oct	14:30 - 15:30	2 auditorios	PRIMERA PRUEBA TEÓRICA (CLASES 1-5)	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Lunes 19 Oct	10:45- 13:00	Auditorio	Clase 7: Mutaciones cromosómicas. Anomalías estructurales y numéricas del cariotipo humano	Katherine Marcelain
Miércoles 21 Oct	14:30 - 15:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 7: Mutaciones cromosómicas.	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Lunes 26 Oct	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 8: Herencia de caracteres cuantitativos y caracteres de herencia compleja en el hombre.	Patricio González
Miércoles 28 Oct	15:30 - 18:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 8: Análisis genético de caracteres de herencia compleja en el hombre	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Lunes 2 Noviem	10:45- 13:00	Auditorio	Clase 9: Genética de poblaciones.	Elena Llop
Miércoles 04 Noviem	14:30 – 17:30	Salas Trabajos Prácticos	Seminario 9: Genética de poblaciones.	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar,



				M González, F López
Lunes 09 Noviem	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 10: Determinación genética del sexo. Cromosomas sexuales.	Patricia Iturra
Miércoles 11 Noviem	14:30 - 17:30	2 Auditorios	PRUEBA GENERAL SEMINARIOS 1 al 9	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López

FECHA	HORARIO	LUGAR	ACTIVIDADES PRINCIPALES	PROFESOR
Lunes 16 Noviem	10:45 – 13:00	Auditorio	Clase 11: Principios de Evolución Biológica. Evolución Humana	Leonor Bustamante
Miércoles 18 Noviem	14:30 - 17:30		Preparación y estudio de trabajos Revisión bibliográfica	No presencial
Lunes 23 Noviem	10:45 – 13:00	Auditorio	PRESENTACIÓN TRABAJOS REV BIBLIOGRÁFICA. 2 grupos separados	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Miércoles 25 Noviem	14:30 - 17:30	Auditorio	PRESENTACIÓN TRABAJOS REV BIBLIOGRÁFICA. 2 grupos separados	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, F López
Lunes 30 Noviem	10:45 – 13:00	2 auditorios	SEGUNDA PRUEBA TEÓRICA (CLASES: 6 - 11)	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Miércoles 02 Diciem	15:30 - 18:30	Salas de TP	Pruebas Recuperativas	Soledad Berrios
Lunes 07 Diciem	14:30 - 16:30	2 auditorios	EXAMEN FINAL	S Berrios, K Marcelain, L Herrera, E Llop, R Assar, M González, F López
Lunes 21 Diciem	14:30 - 16:30	1 Auditorio	EXAMEN SEGUNDA OPORTUNIDAD	Soledad Berrios



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

XIII



Innovación Curricular
2014