



PROGRAMA OFICIAL DE ASIGNATURA

Unidad Docente: Programa de Genética Humana
Asignatura : Genética
Código : TMPCGENE1
Tipo de curso : Area Básica
Carrera : Tecnología Médica
Nivel : Primer Año
Año : 2007
Nº Alumnos : 85

ENCARGADA DE CURSO : Juana Pincheira V.
COORDINADORA : Katherine Marcelain C.

HORARIO Y LUGAR DE ACTIVIDADES

Actividad	Día	Hora (desde – hasta)	Lugar
Clases teóricas	: Lunes	11:00 a 13:00 horas	Auditorio Armando Roa
Seminarios y Trabajos Prácticos:	Miércoles	15:00 a 18:00 horas	Sala de Trabajos Prácticos de Biología Celular y Genética
Evaluaciones	: P. Teóricas y Certámenes Prácticos		Auditorio a comunicar oportunamente

DURACION

Clases Teóricas	: 30	horas
Seminarios y Trabajos Prácticos	: 36	horas
Evaluación	: 12	horas
TOTAL	: 78	horas

DOCENTES PARTICIPANTES

Todos los académicos participantes pertenecen al **Programa Disciplinario de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas, ICBM.**

Lucía Cifuentes
Raúl Fernández♦
Luisa Herrera
Elena Llop
Marcia Manterola♦
Katherine Marcelain♦
Mauricio Moraga
Juana Pincheira♦
José Suazo♦
Laura Walker

♦ AYUDANTE TRABAJOS PRÁCTICOS

DESCRIPCION DEL CURSO

Se trata de un Curso Básico de Genética de importancia para la formación de los alumnos de Tecnología Médica. Permitirá que ellos comprendan los mecanismos que sustentan la transmisión del material genético, así como, las bases de su variación y evolución, y las implicancias que estos hechos tienen en la existencia de caracteres normales y patológicos humanos.

OBJETIVOS GENERALES

Comprender los principios fundamentales de la Genética, sus principales teorías, modelos, métodos, técnicas y lenguaje y evaluar las respectivas aplicaciones de la Genética a las Ciencias Biomédicas

OBJETIVOS ESPECIFICOS

1. Comprender y aplicar los conceptos más importantes de la Genética contemporánea.
2. Comprender y aplicar el método científico en el análisis de problemas biológicos.
3. Emplear con propiedad el lenguaje de la Genética Moderna.
4. Valorar el trabajo en equipo, la honradez, la verdad basada en los hechos, el orden y la disciplina de trabajo.
5. Comprender y aplicar los principios y mecanismos de transmisión y distribución del material genético. En particular: a) su continuidad, segregación y recombinación, b) su organización y ubicación espacial y c) los mecanismos de interacción y regulación génicas que posibilitan los procesos de desarrollo, diferenciación y crecimiento, ,d) la importancia del proyecto del genoma humano.
6. Conocer y comprender las causas biológicas, genéticas y ambientales de la variación y sus consecuencias en la especie humana.
7. Conocer y comprender el origen, historia y evolución de la diversidad biológica, a nivel de las poblaciones y las especies. En particular, los conceptos de equilibrio y estructura poblacional y sus modificaciones temporales, con énfasis en la población humana chilena.

METODOLOGIA DE TRABAJO

Las actividades teóricas serán fundamentalmente de carácter expositivo y estarán a cargo de distintos académicos. Estas exposiciones se complementarán con diapositivas, videos, e hipermedios en el auditorio.

Las actividades de Trabajos Prácticos y/o seminarios serán realizadas en grupos y guiadas por un Académico. Para estos efectos, el curso se distribuirá en 5 grupos de aproximadamente 17 alumnos cada uno. Para los laboratorios se contará con ayuda de material audiovisual, preparaciones citológicas, microfotografías, actividades experimentales y computacionales diseñadas de acuerdo a los objetivos de cada trabajo práctico. Para los seminarios el estudiante deberá desarrollar una **guía de preguntas que deberá traer completamente preparada** para ser discutida con sus compañeros, el académico a cargo sólo guiará esta actividad.

EVALUACION

1. Nota de Presentación a examen: En todos los casos, el rendimiento académico de los alumnos se calificará de acuerdo a la escala de 1.0 a 7.0 hasta con dos decimales, la nota de aprobación será cuatro (4.0)

La nota de presentación al examen será el promedio ponderado de las calificaciones obtenidas en el transcurso del año según se describe a continuación:

- **Pruebas teóricas:** Se realizarán 2 pruebas teóricas con preguntas de selección múltiple de cinco opciones y/o preguntas de desarrollo. Cada prueba se ponderará en un 30% para el cálculo de la nota de presentación.

NOTA: Las tarjetas pueden ser revisadas por los alumnos sólo hasta 15 días después de la publicación de la nota.

- **Certámenes de Trabajos Prácticos y seminarios:** Se realizarán 2 Certámenes Generales de Seminarios, con una ponderación de un 15% cada una.
NOTA: Las pruebas pueden ser revisadas por los alumnos solo hasta 15 días después de la publicación de la nota.
- **Pruebas de Trabajos Prácticos o seminarios:** Los docentes calificarán a los alumnos durante la realización de los trabajos prácticos o seminarios mediante pruebas parciales, las que podrán comprender: interrogaciones orales y por escrito, informes de experimentos o exposición de algún tema en particular. El promedio de notas parciales tendrá una ponderación de un 10%.

Resumen cálculo de la nota de Presentación (NP):

2 Pruebas Teóricas	Ponderación	60%
2 Certámenes Generales de Trabajos Prácticos o Seminarios	Ponderación	30%
Notas Parciales de Trabajos Prácticos o Seminarios	Ponderación	10%
	Total	100%

- **Examen primera oportunidad:** Es un certamen teórico escrito u oral

A) Tienen derecho a presentarse a examen los alumnos que hayan obtenido una nota de presentación igual o superior a cuatro (4.0) y hayan asistido a un 100% de los Seminarios.

B) Los alumnos que obtienen una nota de presentación entre 3.50 y 3.99 pierden la primera oportunidad de examen y tienen derecho a presentarse al examen de segunda oportunidad.

C) Si los alumnos no se presentan a examen y no justifican la inasistencia de acuerdo a las normas vigentes, serán reprobados con nota 1.0.

D) Los estudiantes que obtienen nota de presentación inferior a 3.50 no podrán presentarse a examen y repetirán automáticamente la asignatura.

E) Los alumnos tendrán la posibilidad de eximirse del examen final, cuando su N.P se ubique en el quintil superior de notas del curso y siempre que esta no sea inferior a 5.0

- **Examen segunda oportunidad:** Es un certamen teórico escrito u oral

Se tomará después de 15 días transcurridos a contar de la fecha del examen de primera oportunidad. Para aprobar la asignatura el estudiante deberá obtener en el examen de repetición una nota igual o superior a 4.0. Si el alumno no obtiene el mínimo 4.0, deberá cursar nuevamente la asignatura. Este examen deberá ser rendido por aquellos alumnos que obtengan:

A) Una nota de presentación al examen de primera oportunidad entre 3.50 y 3.99.

B) Una nota en el examen en primera oportunidad inferior a 4.0

Nota. Si los alumnos no se presentan a examen y no justifican la inasistencia de acuerdo a las normas vigentes, serán reprobados con nota final = 1.0

- **Nota Final:** Si la nota de examen es mayor o igual a cuatro (4.0) se promediará con la nota de presentación de acuerdo a las siguientes ponderaciones:

Nota de Presentación :	70%
Nota de Examen :	<u>30%</u>
	100%

REGLAMENTO DE EVALUACION

La Universidad de Chile tiene un Reglamento General de los Estudios Universitarios de Pre-grado que regula a todas las Facultades de nuestra Universidad. Este documento corresponde al decreto Exento N° 0010109 del 27 de Agosto de 1997 y cuyo Art.1° dice: "El presente Reglamento establece las normas básicas comunes de la estructura, administración y funcionamiento de los estudios conducentes a las licenciaturas y títulos profesionales de las carreras de pregrado que imparte la Universidad de Chile. Estas normas podrán ser complementadas, en lo que les sea contrario, por reglamentos particulares de las Facultades". Este programa está sujeto a las Normas Operativas para la Evaluación y Promoción en las carreras de la Facultad de Medicina de acuerdo con la Circular N° 36 del 26 de Junio de 2003 (Modificado por Decreto Exento N° 0014852 del 27 de Septiembre de 2000).

<http://www.med.uchile.cl/normas> (Reglamento General, Título IV)

REGLAMENTO DE ASISTENCIA

La asistencia a clases teóricas es libre.

La asistencia a los trabajos prácticos y seminarios será obligatoria. Cualquier inasistencia deberá ser justificada en la oficina de docencia de Biología Celular y Genética con los certificados médicos visados por el servicio médico de alumnos o Secretaría de Estudio cuando corresponda. Dichos certificados deberán ser presentados dentro de los primeros 5 días desde el comienzo de la inasistencia. El estudiante también debe justificarse ante su ayudante de Seminarios, el que deberá consignarlo en su libreta. Las inasistencias **que superen el 20% de estas actividades obligarán a cursarlas nuevamente en su totalidad.**

<http://www.med.uchile.cl/normas/regl1.html>

ADMINISTRACION DEL CURSO

Secretaría de Docencia de Genéticas Humana y Biología Celular y Molecular: Lunes a Viernes de 09:00 a 17:00 horas.

Información sobre el curso: Fichero y plataforma U-Cursos.

Profesora Encargada de Curso: Asuntos que comprometen a todo el curso serán tratados con los delegados oficiales del curso. Asuntos personales serán tratados directamente en una entrevista solicitada previamente en la Secretaría de Docencia.

BIBLIOGRAFIA Y MATERIAL DE APOYO

"An Introduction to Genetic Analysis". Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RG, Gelbart WM. WH Freeman and Company N Y. Seventh Edition, 2000. Este texto se puede consultar completo en inglés en la página web:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=iga.TOC>

Modern Genetic Analysis. Griffiths, Anthony J.F.; Gelbart, William M.; Miller, Jeffrey H.; Lewontin, Richard C. New York: W H Freeman & Co; c1999 (versión html de libre acceso disponible en la página web: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=Books>)

Problemas de Genética. Editor general L.I. Walker, Editorial Universitaria, 1997

Thompson & Thompson: Genética en Medicina. Thompson M.W., McInnes R.R y Willard H.F. Masson S.A, Cuarta Edición, 1996.

"Genetics in Medicine" Nussbanm RL, Mc Innes RR, Willard HF, Boerkoel CF. W.B Saunders Company. Sixth Edition, 2001.

No se admitirán estudiantes que lleguen después de iniciadas las actividades de trabajos Prácticos o Seminarios.

El estudiante debe traer a cada actividad práctica los siguientes útiles de trabajo : Guía de Trabajos Prácticos, delantal blanco, lápiz grafito N°2, lápices de colores, goma de borrar, dos paños de batista de 15x15 cm. para microscopía y todo material que se indique oportunamente.

El estudiante debe consignar sus observaciones descripciones, dibujos, o interpretaciones de los resultados en su cuaderno.

El estudiante debe presentarse al trabajo práctico o seminario, informado sobre el trabajo que va a hacer, se controlará su preparación mediante pruebas escritas u orales, las que podrán realizarse sin previo aviso.

*Los microscopios y demás materiales de laboratorio tienen un uso intensivo, ya que con ellos deben trabajar numerosos alumnos regulares pertenecientes a diversas Carreras de la Universidad. Debido a esta situación y al elevado valor que tienen, **se ENCARECE UN CUIDADO ESPECIAL DE ELLOS.** En todo caso, si por descuido o irresponsabilidad un estudiante ocasionase un desperfecto grave al equipo de laboratorio, el estudiante o el grupo implicado deberá hacerse cargo de los gastos de reparación o reposición, sin perjuicio de las medidas administrativas o docentes que correspondan. Las preparaciones y todo el material entregado que sea dañado o quebrado, deberá ser cancelado en la Oficina de Docencia del Departamento, antes de finalizadas las actividades prácticas del curso.*

CALENDARIO DE ACTIVIDADES

Temario de Clases Teóricas

FECHA	SESIÓN	TEMA	PROFESOR
Lunes 23 de Julio	1	Introducción al Curso. Teoría Particulada de la Herencia: Los experimentos y principios de Mendel.	J. Pincheira
Lunes 30 de Julio	2	Meiosis. Teoría cromosómica de la herencia y herencia ligada al sexo	R. Fernández
Lunes 06 de Agosto	3	Análisis Genético en el hombre. Método de contingencia familiar, de mellizos, genealogías y análisis segregacional.	L. Cifuentes
Lunes 13 de Agosto	4	Tamaño, estructura y organización del genoma humano.	K. Marcelain
Lunes 20 de Agosto	5	Generación de variabilidad genética I: Mutaciones génicas. Daño y reparación del DNA.	J. Pincheira
Lunes 27 de Agosto	6	Generación de variabilidad genética II: Mutaciones cromosómicas. Anomalías estructurales y numéricas del cariotipo humano.	J. Pincheira
Lunes 03 de Septiembre	7	Ligamiento entre genes y recombinación génica. Métodos de mapeo génico.	L. Cifuentes
Lunes 10 de Septiembre	<i>I PRUEBA TEÓRICA (sesiones 1-7)</i>		
Lunes 24 de Septiembre	8	Interacción génica: desde los genes a los fenotipos. Pleiotropía, epistasis, penetrancia incompleta, expresividad variable y sus bases moleculares.	K. Marcelain
Lunes 01 de Octubre	9	Regulación de la expresión génica en eucariontes. Mecanismos pre-transcripcionales, transcripcionales, post-transcripcionales. Mecanismos de exclusión alélica dependiente e independiente del origen cromosómico.	L. Herrera
Lunes 08 de Octubre	10	Determinación genética del sexo. Cromosomas sexuales: características estructurales y funcionales.	L. Walker
Lunes 22 de Octubre	11	Genética de grupos sanguíneos: sistema ABO y Rh.	E. Llop
Lunes 29 de Octubre	12	Genética de poblaciones. Equilibrio de Hardy-Weinberg. Factores que alteran la estructura genética de las poblaciones.	E. Llop
Lunes 05 de Noviembre	13	Herencia de fenotipos cuantitativos. Poligenes. Genética de enfermedades complejas en el hombre.	L. Cifuentes
Lunes 12 de Noviembre	14	Bases genéticas del Cáncer.	K. Marcelain
Lunes 19 de Noviembre	15	Principios de evolución biológica. Evolución humana.	M. Moraga
Lunes 26 de Noviembre	<i>II PRUEBA TEÓRICA (sesiones 8-15)</i>		
Lunes 03 de Diciembre	EXAMEN FINAL		
Enero 2008	EXAMEN DE REPETICIÓN		

Temario de Actividades Prácticas

FECHA	SESIÓN	TEMA	PROFESOR
01 de Agosto	1	Teoría particulada de la herencia. Probabilidad y prueba de hipótesis.	M. Moraga
08 de Agosto	2	Herencia particulada.	J. Pincheira
22 de Agosto	3	La Meiosis	R. Fernández
29 de Agosto	4	Análisis Genético en el hombre.	J. Suazo E. Llop
05 de Septiembre	5	Genoma humano: Tamaño, estructura y organización.	L. Herrera
12 de Septiembre	6	Mutaciones génicas y cromosómicas.	J. Pincheira M. Manterola
26 de Septiembre	7	Ligamiento y recombinación de genes: mapas génicos.	M. Moraga
03 de Octubre	I CERTAMEN PRÁCTICO		
17 de Octubre	8	Interacción Génica	K. Marcelain
24 de Octubre	9	Utilización de la técnica de PCR en la caracterización de una inserción <i>A/u</i> polimórfica.	J. Suazo K. Marcelain
31 de Octubre	10	Genética de grupos sanguíneos ABO y Rh.	E. Llop
07 de Noviembre	11	Genética de poblaciones	E. Llop
14 de Noviembre	12	Ejercicios complementarios	J. Pincheira K. Marcelain
21 de noviembre	II CERTAMEN PRÁCTICO		