



PROGRAMA OFICIAL DE ASIGNATURA

Unidad Docente	: Programa de Genética Humana
Asignatura	: Genética
Código	: MGENET12
Tipo de Curso	: Formación básica
Carrera	: Medicina
Nivel	: Segundo año
Año	: 2012
Nº Alumnos	: 200

ENCARGADA DE CURSO	: Soledad Berríos del Solar
COORDINADOR	: Patricio González Hormazábal

HORARIO Y LUGAR DE ACTIVIDADES

Actividad	Día	Horario	Lugar
Clases teóricas	Martes y Jueves	14:30 – 17:30	Auditorio Alfredo Dabancens
T. Prácticos o Seminarios	Lunes, Miércoles y Viernes	14:30 – 18:00	Salas de Trabajos Prácticos Block F, primer piso
Evaluaciones	Viernes de la semana de evaluación	8.30 – 11:00 Prueba general de seminarios 14:30 – 17:00= Prueba teórica	www.med.uchile.cl (Consulta de Aulas– Sistema en Línea)

Actividad	Nº Horas presenciales/estudiante
Clases Teóricas	42
Seminarios o Trabajos Prácticos	42
Evaluaciones	15
TOTAL	99

DOCENTES PARTICIPANTES

Académicos participantes	Unidad Académica
M. Acuña*	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
M. Soledad Berríos *	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Rafael Blanco *	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Lucía Cifuentes *	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Patricio González*	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Luisa Herrera	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Lilian Jara *	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Elena Llop	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
José Navarro *	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Patricio Olguín*	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Carlos Valenzuela *	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina
Ricardo Verdugo*	Programa de Genética Humana ICBM Facultad de Medicina

* Docentes a cargo de uno o más grupos de Trabajos Prácticos y Seminarios.

DESCRIPCIÓN DEL CURSO

Corresponde a un curso básico de genética que desarrolla los principios centrales de la herencia y analiza: la Organización, Transmisión, expresión y Variación del material hereditario. Introduce a los estudiantes de medicina en los fundamentos de la Genética Médica. Los temas de las clases teóricas son tratados en forma actualizada y adecuada al nivel de pregrado. Las actividades de Seminarios, constituyen una oportunidad de participación y discusión de los alumnos sobre los conceptos y métodos utilizados en genética.

OBJETIVO GENERAL

El curso está orientado a la comprensión de los principios fundamentales de la Genética, sus principales teorías, modelos, métodos, técnicas y lenguaje, y contempla las respectivas aplicaciones a las ciencias biomédicas y a la práctica médica.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

Comprender las características principales de la organización del genoma humano, sus variaciones de tamaño, distribución de genes y de tipos de DNA.

Explicar y aplicar los principios y mecanismos de transmisión del material genético, que incluyen su continuidad, segregación y recombinación.

Explicar las condiciones genéticas y ambientales que explican la variación fenotípica normal y patológica, y el compromiso en individuos, familias, linajes y poblaciones.

Comprender los mecanismos de la herencia incluyendo los factores que regulan la expresión del material genético.

Comprender los fundamentos de la genética y su significativa contribución en todos los ámbitos de la práctica médica.

METODOLOGÍA DE TRABAJO

Las actividades teóricas serán fundamentalmente de carácter expositivo y estarán a cargo de distintos académicos. Estas exposiciones se complementarán con diapositivas, videos y otros materiales de apoyo. Para estos efectos el curso se dividirá en dos grupos de aproximadamente 100 alumnos cada uno, asistiendo a clases un grupo los martes y el otro los jueves.

Las actividades de Seminarios serán realizadas en 12 grupos de aproximadamente 17 alumnos. Cada grupo será guiado por el mismo profesor a lo largo de todo el curso. Se le entregará a inicios del curso un libro que contiene las guías que se utilizarán en los seminarios. En cada seminario el estudiante deberá traer desarrollada la guía de manera de discutir sus contenidos con su ayudante y compañeros de grupo.

EVALUACIÓN

La evaluación de este curso está regulada por el D. E. N°0010109 del 27 de Agosto de 1997 y Modificado por D. E. N°001485 del 27 de Septiembre de 2000.

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

El rendimiento académico de los alumnos se califica de acuerdo a la escala de uno a siete. Las evaluaciones comprenden:

1. Nota de presentación a Examen
2. Examen final o de primera oportunidad
3. Nota final
4. Examen de repetición o de segunda oportunidad

Todas estas notas se calculan hasta con un decimal, la nota de aprobación es cuatro (4.0)

Nota de Presentación a Examen

Tendrán derecho a presentarse a examen de primera oportunidad quienes obtengan una nota de presentación **igual o superior a 4.0**. La nota de Presentación a examen se calcula en base a las siguientes evaluaciones con las ponderaciones que se señalan:

1. **Pruebas Teóricas:** Se realizarán **2 pruebas teóricas** con preguntas de selección múltiple de cinco opciones o preguntas de desarrollo. Cada prueba se ponderará en un 25% para el cálculo de la nota de presentación a Examen.
2. **Prueba General de Seminarios:** Se realizará **2 pruebas generales de seminarios** con preguntas de desarrollo. Cada prueba se ponderará en un 12.5% para el cálculo de la nota de presentación a Examen.
3. **Pruebas de Seminarios o de Trabajos Prácticos:**
Los docentes calificarán a los alumnos durante la realización de los Seminarios o Trabajos Prácticos, a través de pruebas, trabajos escritos e interrogaciones orales. El promedio de estas notas tendrá una ponderación de un 15%.
4. **Otras notas:** Los alumnos deben realizar un **trabajo de Revisión Bibliográfica** consistente en la búsqueda de información actualizada y con un enfoque Genético Molecular, acerca de patologías humanas de origen genético. Se proporcionará **una pauta general** a seguir para el desarrollo de esta actividad. Estos trabajos se asignarán a grupos de dos a tres estudiantes al inicio de los Seminarios. Durante el transcurso del semestre los alumnos deberán **elaborar** un informe escrito sobre el tema a investigar, el que debe ser entregado en la Secretaría de Docencia de Biología Celular y Genética en la fecha indicada en el Programa. En la última sesión de Seminarios (Sesión Nº11) los estudiantes deberán realizar una presentación oral de sus trabajos. **La asistencia a esta actividad es obligatoria.**
La actividad tendrá una ponderación de un 10% para el cálculo de la nota de presentación a examen.

Examen de primera oportunidad (o final):

Es una prueba teórica escrita u oral que evalúa todos los contenidos del curso.

- a) Tendrán derecho a presentarse a examen los alumnos que hayan obtenido una nota de presentación igual o superior a cuatro (4.0).
- b) Los alumnos que obtengan una nota de presentación entre 3.5 y 3.9 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 de 1ª oportunidad y no justifican la inasistencia de acuerdo a las normas vigentes, serán reprobados con nota 1.0.
- d) Los estudiantes que obtengan nota de presentación inferior a 3.5 no podrán presentarse a examen y reprobarán automáticamente la asignatura.

Eximición:

Tendrán la posibilidad de eximirse del examen en primera oportunidad los alumnos que cumplan con la totalidad de los siguientes requisitos:

- a. Nota de presentación a examen igual o superior a 5.5
- b. Nota igual o superior a 4.0 en cada una de las pruebas teóricas y Pruebas Generales de seminarios.
- c. Promedio de notas de seminarios y trabajos prácticos superior a 4.0
- d. Poseer un 100 % de asistencia a todos los seminarios y trabajos prácticos. Un alumno con al menos una inasistencia, por muy justificada que ésta sea, no podrá eximirse del examen final. En estos casos la nota de presentación corresponderá también a la Nota de Examen.

Nota Final:

Si la nota de examen es mayor o igual a cuatro (4.0), la nota final se calculará de acuerdo a las siguientes ponderaciones:

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

Examen de repetición o de segunda oportunidad:

Es una prueba teórica escrita u oral que contempla todos los contenidos del curso.

Se deberá rendir después de 15 días de la fecha del examen de primera oportunidad.

Este examen deberá ser rendido por aquellos alumnos que obtengan:

- a) Una nota de presentación al examen de primera oportunidad entre 3.5 y 3.9.
- b) Una nota en el examen de primera oportunidad inferior a 4.0.

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. El examen de 2ª oportunidad tiene la misma ponderación que el de 1ª para el cálculo de la nota final (30%). En caso que hubiera nota de examen de 1ª oportunidad ésta se reemplaza por la obtenida en el de 2ª oportunidad.

Aprobación de la asignatura:

Para aprobar la asignatura el estudiante deberá obtener una Nota Final igual o superior a 4.0 con las ponderaciones ya indicadas.

En caso de haber rendido el examen de segunda oportunidad, deberá haber obtenido una Nota Final de a lo menos 4.0 y una nota igual o superior a 4.0 en dicho examen.

REGLAMENTO DE EVALUACIÓN

Extracto relevante del reglamento general de evaluación.

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.1º 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 la 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

Este Curso se rige por el Reglamento General de Estudios de las carreras de la Facultad de Medicina (D.E. 0010109 del 27 agosto de 1997) y por la Norma Operativa sobre inasistencias a actividades curriculares obligatorias de las carreras de la Facultad de Medicina del 16 de octubre del 2008.

La asistencia a clases teóricas es libre. La asistencia a Seminarios, Trabajos Prácticos y Presentación de Trabajos Bibliográficos es **obligatoria**. Estos no serán recuperados.

La asistencia del alumno a todas las Pruebas Teóricas y Pruebas Generales de Seminario en las fechas calendarizadas es **obligatoria**.

Si se produce inasistencia a una actividad de evaluación, **el alumno** deberá avisar al Profesor Encargado de Curso/o secretaria docente en un plazo máximo de 24 horas, debiendo además certificar la causa de su inasistencia en un plazo máximo de 5 días hábiles. La certificación se deberá tramitar a través de la secretaría docente. La falta de aviso o certificación en los plazos determinados será causal para que la actividad sea calificada con la nota mínima.

La inasistencia a una de estas actividades de evaluación (Pruebas Teóricas, Pruebas Generales de Seminarios) será recuperada en la fecha y modalidad que decida el Profesor Encargado o el Coordinador del Curso.

Si un alumno presenta inasistencias a las actividades obligatorias, el Profesor Encargado de Curso deberá presentar la situación al Coordinador de Nivel respectivo. El caso será entonces analizado en Consejo de Escuela, instancia que finalmente calificará y resolverá la situación.

COMUNICADOS OFICIALES

La información oficial del curso emanará del Profesor encargado o coordinador y se entregará a través de la plataforma U-cursos (<http://www.auladigital.med.uchile.cl>) o será publicada en el fichero del curso que se encuentra en el pasillo central frente a la secretaría docente de Biología Celular y Genética Humana (sector F). Los estudiantes tendrán la responsabilidad de mantenerse informados de todas las actividades y novedades del curso por los medios ya mencionados.

Los estudiantes elegirán un delegado de curso quien será el interlocutor oficial para los acuerdos con la profesora encargada (PEC) y coordinador de curso.

Profesor Encargado (PEC) : Soledad Berríos : sberrios@med.uchile.cl
 Profesor Coordinador : Patricio González : pgonzalez@med.uchile.cl

La secretaria docente de este curso es la Sra. Beatriz Leal.

BIBLIOGRAFIA Y MATERIAL DE APOYO

- 1) "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 la página web
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View.ShowTOC&rid=iga.TOC>
- 2) "Principios de Genética"
 Tamarin RH
 Editorial Reverté S.A. 1996.
- 3) "Genética en Medicina, Thompson & Thompson". Nussbaum RL, McInnes RR, Williard HF.
 7ª Edición en español. Elsevier eds
- 4) "Modern Genetic Analysis". Griffiths AJF, Gelbart WM, Miller JH & Lewontin RC. WH Freeman eds 1999
- 5) "Genética Médica".
 Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Elsevier España, Primera Edición en Español, 2005.

Temario de Clases Teóricas

SESION	FECHA	HORARIO	COD	TEMA	PROFESOR
1	Martes 20-03	14:30 – 15:30	CT	Presentación de curso	Berríos, S.
	Jueves 22-03	16:00 – 17:30	CT	La genética en la Medicina actual	Cifuentes, L.
2	Martes 27-03	14:30 – 17:30	CT	Organización del genoma humano	Berríos, S.
	Jueves 29-03				
3	Martes 03-04	14:30 – 17:30	CT	Mendelismo: principios de segregación y asociación independiente. Herencia ligada al sexo	Berríos, S.
	Jueves 05-04			Mendelismo en el hombre	
4	Martes 10-04	14:30 – 17:30	CT	Meiosis: variabilidad genética, haploidía, segregaciones cromosómicas, permutación y recombinación. Teoría cromosómica de la herencia	Berríos, S.
	Jueves 12-04				
5	Martes 17-04	14:30 – 17:30	CT	Ligamiento y recombinación génica. Métodos de mapeo génico	Cifuentes, L.
	Jueves 19-04				
6	Martes 24-04	14:30 – 17:30	CT	Interacción génica: alelos múltiples, grupos sanguíneos ABO, Rh, haplotipos, sistema HLA. Marcadores genéticos	Llop, E.
	Jueves 26-04				
7	Martes 08-05	14:30 – 17:30	CT	Regulación de la expresión génica en eucariontes: Formas y niveles de regulación	Herrera, L.
	Jueves 10-05				
8	Martes 15-05	14:30 – 17:30	CT	Mutaciones génicas y cromosómicas: tipos y efectos	González, P.
	Jueves 17-05				
	Viernes 25-05	14:30 – 17:00	EV	Primera Prueba Teórica (Sesiones 1-8)	Profs: Acuña, M. Berríos, S. Blanco, R. Cifuentes, L. González, P. Jara, L. Navarro, J. Olguín, P. Valenzuela, C. Verdugo, R.

SESION	FECHA	HORARIO	COD	TEMA	PROFESOR
9	Martes 29-05 Jueves 31-05	14:30 – 17:30	CT	Métodos de análisis en genética humana	Blanco, R.
10	Martes 05-06 Jueves 07-06	14:30 – 17:30	CT	Fenotipos cuantitativos. Heredabilidad	Verdugo, R.
11	Martes 12-06 Jueves 14-06	14:30 – 17:30	CT	Fenotipos de herencia compleja	González, P.
12	Martes 19-06 Jueves 21-06	14:30 – 17:30	CT	Genética del desarrollo	Olguín, P.
13	Martes 26-06 Jueves 28-06	14:30 – 17:30	CT	Genética del cáncer	Jara, L.
14	Martes 03-07 Jueves 05-07	14:30 – 17:30	CT CT	Farmacogenética Genética Médica: terapia génica y terapia de células troncales. Ética y genética	Acuña, M. Valenzuela, C.
	Viernes 13-07	14:30 – 17:00	EV	Segunda Prueba Teórica (Sesiones 9-14)	Profs: Acuña, M. Berríos, S. Blanco, R. Cifuentes, L. González, P. Jara, L. Navarro, J. Olguín, P. Valenzuela, C. Verdugo, R.
	Viernes 20-07	14:30 – 17:00	EV	Examen 1ª Oportunidad (Sesiones 1-14)	Profs: Acuña, M. Berríos, S. Blanco, R. Cifuentes, L. González, P. Jara, L. Navarro, J. Olguín, P. Valenzuela, C. Verdugo, R.

SESION	FECHA	HORARIO	COD	TEMA	PROFESOR
			EV	Examen 2da. Oportunidad	Profs: Acuña, M. Berríos, S. Blanco, R. Cifuentes, L. González, P. Jara, L. Navarro, J. Olguín, P. Valenzuela, C. Verdugo, R.

Temario de Seminarios y Trabajos Prácticos

12 Sesiones de 3 horas a cargo del siguiente equipo docente:

Acuña Mónica, Berríos Soledad, Blanco, Rafael, Cifuentes Lucía, Jara Lilian, Navarro José, Olguín Patricio, Valenzuela Carlos, Verdugo Ricardo.

SESIÓN	FECHA	HORARIO	COD.	TEMA	PROFESOR
1	Vi. 30-03 Lu. 02-04 Mi. 04-04	14:30 – 18.00	S	Estructura y función del material genético en el hombre: el genoma y el cariotipo humano.	Prof. Prepasista S. Berríos Equipo docente TP
2	Lu. 09-04 Mi. 11-04 Vi. 13-04	14:30 – 18.00	S	Herencia particulada y mendelismo en el hombre. Análisis de genealogías para rasgos de transmisión autosómica y ligada al sexo.	Prof. Prepasista J. Navarro Equipo docente TP
3	Lu. 16-04 Mi. 18-04 Vi. 20-04	14:30 – 18.00	S	Meiosis	Prof. Prepasista S. Berríos Equipo docente TP
4	Lu. 23-04 Mi. 25-04 Vi. 27-04	14:30 – 18.00	S	Ligamiento y recombinación de genes: Mapas génicos	Prof. Prepasista L. Cifuentes Equipo docente TP
5	Lu. 07-05 Mi. 09-05 Vi. 11-05	14:30 – 18.00	TP	Interacción génica: grupos sanguíneos ABO y Rh	Prof. Prepasista E. Llop Equipo docente TP
6	Lu. 14-05 Mi. 16-05 Vi. 18-05	14:30 – 18.00	TP	Regulación de la expresión génica en Eucariontes	Prof. Prepasista L. Herrera Equipo docente TP
	Vi. 25-05	08:30 - 11:00	EV	Primera Prueba General de Seminarios (del 1 al 5)	Profs: Acuña, M. Berríos, S. Blanco, R. Cifuentes, L. González, P. Jara, L. Navarro, J. Olguín, P. Valenzuela, C. Verdugo, R.
7	Lu. 28-05 Mi. 30-05 Vi. 01-06	14:30 – 18.00	S	Mutaciones génicas y cromosómicas.	Prof. Prepasista P. González Equipo docente TP

SESIÓN	FECHA	HORARIO	COD.	TEMA	PROFESOR
8	Lu. 04-06 Mi. 06-06 Vi. 08-06	14:30 – 18.00	S	Metodologías de análisis en Genética Humana	Prof. Prepasista R. Blanco Equipo docente TP
9	Lu. 11-06 Mi. 13-06 Vi. 15-06	14:30 – 18.00	S	Variación genética y de caracteres	Prof. Prepasista C. Valenzuela Equipo docente TP
10	Lu. 18-06 Mi. 20-06 Vi. 22-06	14:30 – 18.00	S	Análisis genético de caracteres de variación continua y de caracteres de herencia compleja	Prof. Prepasista P. González Equipo docente TP
	Miércoles 13-06	Hasta las 17:00		Entrega de los trabajos de Revisión Bibliográfica en Secretaría de Docencia de Biología Celular y Genética	
11	Lu. 25-06 Mi. 27-06 Vi. 29-06	14:30 – 18:00	S	Genética Forense	Prof. Prepasista L. Cifuentes Equipo docente TP
12	Mi. 04-07 Vi. 06-07 Lu. 09-07	14:30 – 18.00	PTB	Presentación de Trabajos de Revisión Bibliográfica: Origen genético de patologías humanas	Prof. Prepasista P. González Equipo docente TP
	Vi. 13-07	08:30 - 11:00	EV	Segunda Prueba General de Seminarios (del 6 al 11)	Profs: Acuña, M. Berríos, S. Blanco, R. Cifuentes, L. González, P. Jara, L. Navarro, J. Olguín, P. Valenzuela, C. Verdugo, R.

PTB= Presentación Trabajos Bibliográficos