



### PROGRAMA OFICIAL DE ASIGNATURA

**Unidad Docente:** Programa de Genética Humana  
**Asignatura** : Citogenética  
**Código** : TM2CITOG3  
**Tipo de curso** : Área Profesional  
**Carrera** : Tecnología Médica  
**Nivel** : 6º Semestre  
**Año** : 2012  
**Nº Alumnos** : XX

**ENCARGADA DE CURSO** : Prof. M Soledad Berríos del Solar  
**COORDINADORA** : Prof. Patricia Iturra Constant

### HORARIO Y LUGAR DE ACTIVIDADES

<b>Actividad</b>	<b>Día</b>	<b>Hora (desde – hasta)</b>		<b>Lugar</b>
Clases teóricas	Martes	9.00-12.30	14.30-17.00	Escuela de Tecnología Médica y Programa de Genética Humana ICBM
	Miércoles	9.00-12.00	15.30-17.30	
	Viernes	9.00-12.30		
Seminarios/ Laboratorios/ Evaluaciones/	Martes	9.00-12.30	14.30-17.00	Laboratorio Citogenética Programa Genética Humana ICBM
	Miércoles	9.00-12.00	15.30-17.30	
	Viernes	9.00-12.30		

### DURACION

Clases Teóricas	:	23	horas
Seminarios	:	13	horas
Laboratorios	:	16	horas
Evaluación	:	06	horas
<b>TOTAL</b>	:	<b>58</b>	<b>horas</b>

## **DOCENTES PARTICIPANTES**

---

- Ayarza Eliana<sup>1</sup>
- Alliende M. Angélica<sup>3</sup>
- Berríos M. Soledad<sup>1</sup>
- Castillo Sylvia<sup>2</sup>
- Iturra Patricia<sup>1</sup>
- Catalina Manieu<sup>4</sup>

## **INSTITUCIONES**

- 1.- Programa Genética Humana, I.C.B.M., Facultad de Medicina
- 2.- Servicio de Genética, Hospital Clínico de la Universidad de Chile
- 3.- I.N.T.A. Universidad de Chile
- 4.- Programa Magíster en Genética, Facultad de Medicina

## **DESCRIPCION DEL CURSO**

---

En este curso se realiza una revisión teórica- práctica actualizada de la disciplina integrando aspectos de biología celular y genética. Se analiza la estructura y funcionalidad del material hereditario en su organización nuclear y cromosómica. Se analiza la continuidad del material genético a través de las generaciones celulares y de organismos (mitosis, meiosis). Se estudia el cariotipo y su variación así como el diagnóstico del genoma humano en cromosomas y DNA. Se realizan en forma práctica las técnicas de estudio de los cromosomas y el DNA y su aplicación en el diagnóstico genético clínico.

## **OBJETIVOS GENERALES**

---

Comprender los fundamentos de la citogenética y genética molecular y su aplicación en el diagnóstico genético/clínico humano.

## **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

---

Al finalizar el curso, el alumno estará capacitado para:

1. Conocer y comprender la organización del material hereditario en los cromosomas.
2. Conocer y comprender las principales metodologías utilizadas en citogenética.
3. Desarrollar habilidades y destrezas para realizar algunas técnicas de citogenética.
4. Conocer y evaluar los principales campos de aplicación de la citogenética en el diagnóstico genético humano.

## **EVALUACION**

---

Las evaluaciones comprenden:

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

### **1. Nota de presentación a Examen**

La nota de presentación a examen será ponderada de las calificaciones obtenidas en durante el curso según se describe a continuación.

a.-	Prueba	40%
b.-	Informe Labs. cariotipo humano y FISH	20%
c.-	Presentación diagnóstico molecular	10%
d.-	Presentación de seminario Final	30%

### **2. Examen final o en primera oportunidad**

Tienen derecho a presentarse a examen todos aquellos alumnos que hayan obtenido una nota de presentación a examen igual o superior a cuatro (4.0), que ninguna de las notas parciales haya sido inferior a 3.0 y hayan asistido a un 100% de las actividades de laboratorio y seminario.

Los alumnos que obtengan una nota de presentación a examen entre 3.50 y 3.99 pierden la primera oportunidad de examen y sólo tienen derecho a rendir el examen de segunda oportunidad.

Los alumnos que obtengan nota de presentación a examen inferior a 3.50 no podrán presentarse a examen y repetirán automáticamente la asignatura.

### **3. Nota Final**

Si la nota de examen es mayor o igual a cuatro (4.0) se ponderará con la nota de presentación de acuerdo a lo siguiente:

Ponderación:	
Nota de Presentación	: 70 %
Nota de Examen	: 30 %
	-----
	100 %

#### **4. Examen de Repetición o en segunda oportunidad**

Se tomará después de 15 días transcurridos a contar de la fecha de la 1ª Oportunidad. Para aprobar la asignatura el estudiante deberá obtener en el examen de repetición una nota igual o superior a (cuatro) 4.0. Si el alumno no obtiene el mínimo 4.0, deberá cursar nuevamente la asignatura.

### **REGLAMENTO DE EVALUACION**

---

#### **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)**

### **ASISTENCIA OBLIGATORIA**

---

La asistencia a las actividades teóricas y prácticas de este curso es obligatoria. Asimismo, la puntualidad horaria en el inicio y término de las actividades programadas.

### **ADMINISTRACION DEL CURSO**

---

**Información sobre el curso: Maria Soledad Berríos o Patricia Iturra en Aula digital**

---

## **BIBLIOGRAFIA Y MATERIAL DE APOYO**

---

1. J. Pincheira "Cariotipo y anomalías cromosómicas humanas". Serie Científica Básica N°4. Centro de Extensión Biomédica. Facultad de Medicina, Universidad de Chile. 1991 (Incluido en texto guía).
2. Berríos S. Fernández-Donoso, R. "Biología del núcleo celular". Fascículo N°3 de la serie Científica Básica, Centre de Extensión Biomédica. Facultad de Medicina, Universidad de Chile. 1990 (Incluido en texto guía).
3. Human Molecular Genetics 2  
Strachan, Tom and Read, Andrew P.  
New York and London: Garland Science ; c1999
- 4, Introduction to Genetic Analysis  
Griffiths, Anthony J.F.; Miller, Jeffrey H.; Suzuki, David T.; Lewontin, Richard C.;  
Gelbart, William M.  
New York: W. H. Freeman & Co. ; c1999
5. The NCBI Handbook  
McEntyre, J.; Ostell, J., editors  
Bethesda (MD): National Library of Medicine\_(US), NCBI ; 2002-2005
6. [www.ncbi.nlm.nih.gov/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/)  
Página web del National Center for Biotechnology Information (NCBI).  
Base de datos pública que incluye, entre otros organismos, información actualizada del genoma humano, de genes y enfermedades, homologías genómicas, como también, mapas físicos, genéticos y citogenéticos de cada uno de los cromosomas humanos.

## **Temario de Clases**

FECHA	HORARIO	TEMA	PROFESOR
Martes 07/08/12	Mañana	Introducción al curso. Programa. Inscripción de Seminarios finales  <b>Clase:</b> Núcleo, Cromatina, cromosomas y genoma. Ciclo celular	S. Berríos  S. Berríos
	Tarde	Revisión del protocolo de obtención de cromosomas mitóticos y sus fundamentos  <b>Laboratorio 1:</b> Obtención de cromosomas mitóticos humanos: Siembra	S. Berríos  E Ayarza C Manieu P Iturra S Berríos
Miércoles 08/08/12	Mañana	<b>Clase:</b> Cromosomas en células germinales. Meiosis. Variabilidad genética y haploidía	S Berríos
	Tarde	<b>Clase:</b> Cariotipo Humano Convenciones. Idiogramas	P Iturra
Viernes 10/08/12	Mañana	<b>Laboratorio 2:</b> Obtención de cromosomas mitóticos humanos: Cosecha	E Ayarza C Manieu P Iturra S Berríos
Martes 14/08/12	Mañana	<b>Laboratorio 3:</b> Tinción de cromosomas. Bando G. Armado de cariotipo.	E. Ayarza
	Tarde	<b>Clase:</b> Anomalías del cariotipo: numéricas y estructurales. Origen de las anomalías  <b>Laboratorio 4:</b> Observación y análisis de anomalías de cromosomas humanos.	P. Iturra  E Ayarza
Miércoles 15/08/12		Feriado	
Viernes 17/08/12	Mañana	<b>PRUEBA</b> <i>Sala seminario Biología y Genética</i>	S. Berríos P. Iturra
Martes 21/08/12	Mañana	<b>Clase:</b> Métodos moleculares utilizados en Citogenética	E. Ayarza
		<b>Laboratorio 5:</b> Hibridación in situ con fluorescencia (FISH)	E. Ayarza

	Tarde	Clase: Heterocromatina constitutiva y facultativa. Cromosomas sexuales	P Iturra
Miércoles 22/08/12	Mañana	Revisión: Resultados Prueba  <b>Seminario 1:</b> Genoma Humano: el mapa del cromosoma 21	S. Berríos  S Berríos P Iturra
	Tarde	<b>Laboratorio 6:</b> Observación de FISH y discusión de resultados	E. Ayarza C Manieu
Viernes 24/08/12	Mañana	<b>Charla:</b> Asesoramiento Genético <i>Sala Seminarios PGH</i> Entrega de Informe Cariotipo y FISH	S Castillo  Alumnos
Martes 28/08/12	Mañana (Salas con PC)	<b>Seminario 2:</b> Utilización de bases de datos genómicos y cromosómicos en Internet <i>Sala de computación</i>	P. Iturra  S. Berríos
	Tarde	Preparación de presentaciones de los alumnos de diagnóstico en Citogenética molecular	S. Berríos  P. Iturra
Miércoles 29/08/12	Mañana	<b>Seminario 3:</b> Presentación y discusión de Informes de Diagnóstico Citogenético Molecular <i>Sala de seminarios PGH</i>	S. Berríos P. Iturra
	Tarde	Preparación de presentación de temas de seminarios	S. Berríos P. Iturra
Viernes 31/08/12	Mañana	<b>Charla:</b> Diagnóstico molecular de afecciones genéticas frecuentes. <i>Sala Seminarios PGH</i>	M. A. Alliende
Martes 04/09/12	Mañana	<b>Seminarios 4:</b> Presentación de los alumnos.	S. Berríos P. Iturra
	Tarde	Estudio de contenidos a evaluar en examen final	S. Berríos P. Iturra
Miércoles 05/09/12	10:00	<b>EXAMEN</b>	S. Berríos P. Iturra

## SEMINARIO 3:

29 Agosto de 2012

### DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR Y CROMOSÓMICO

En este seminario, los alumnos investigarán sobre la etiología genética de diversas enfermedades y trabajarán en resolver en forma selectiva las estrategias metodológicas a emplear y los exámenes cromosómicos y moleculares necesarios para contribuir en forma adecuada al diagnóstico genético de un paciente en particular.

Deberán estudiar las características de la enfermedad, la alteración(es) genéticas subyacentes para posteriormente evaluar en relación al diagnóstico de esa patología o condición, las ventajas y limitaciones de los métodos citogenéticos o de genética molecular disponibles y cual o cuales de ellos recomendarían emplear y por qué.

La síntesis de la información recabada y de los métodos elegidos, así como los fundamentos de su elección deberán ser consignados en un ppt.

Cada estudiante será responsable de preparar un tema y presentarlo al curso donde se discutirán los fundamentos de cada elección.

Esta actividad tiene una evaluación del 10% de la nota de presentación.

#### PATOLOGÍAS A DIAGNOSTICAR:

<ul style="list-style-type: none"><li>• Leucemia mieloide crónica</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Síndrome de Bardet-Biedl</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Distrofia Muscular de Duchenne</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• CARASIL</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Síndrome de di George o síndrome velocardiofacial</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Enfermedad de Cowden</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Síndrome de Williams</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Tumor de Willms</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Acondroplasia</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dosificación de Warfarina</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Atrofia medular espinal</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Disferlinopatía</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Fibrosis quística</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Síndrome de Rett</li></ul>

## **SEMINARIO 4:**

**04 Septiembre de 2012**

### **REVISIÓN DE TEMAS DE GENÉTICA, GENÓMICA Y CITOGENÉTICA.**

En este seminario, los alumnos investigarán sobre diversos temas relativos a la organización subcelular, o cromosómica y los métodos que se emplean en citogenética clásica y en genética molecular para el conocimiento actualizado del genoma.

Cada trabajo debe ser presentado en un ppt que debe incluir una definición del problema o tema a revisar y luego una síntesis jerarquizada del estado actual del conocimiento en esa área y las perspectivas futuras. Las figuras deben ser atinentes y contribuir a apoyar los conceptos. Deben citarse las fuentes originales.

Cada estudiante será responsable de preparar un tema y presentarlo al curso donde se discutirán sus alcances y proyecciones.

Esta actividad tiene una evaluación del 30% de la nota de presentación.

### **TEMAS A REVISAR**

- 1) Nucléolos, genes ribosomales, NOR, cromosomas nucleolares, identificación.
- 2) Estructura y función de centrómeros y telómeros. Alteraciones y métodos de diagnóstico
- 3) Marcadores genéticos. Loci polimórficos. Características y utilidad diagnóstica
- 4) Imprinting genómico. Concepto e implicancias en alteraciones del imprinting
- 5) Genética y Cáncer
- 6) Células madre y terapia génica. Definiciones, métodos y aplicaciones
- 7) Screening de mutaciones con heterogeneidad alélica en poblaciones humanas

### **PRESENTACIÓN DE SEMINARIOS**

Cada tema estará a cargo de un alumno.

Se dispondrá de 10 min. de presentación y de 5 min. de discusión.

Se recomienda cargar las presentaciones antes de dar inicio a la sesión que será a las 9:30.

Se conservará una copia de la presentación (CD/pendrive).