



UNIVERSIDAD DE CHILE
FACULTAD DE MEDICINA
ESCUELA DE POSTGRADO

CURSO DE POSTGRADO

Genética Médica

Nombre Curso

SEMESTRE

2º

AÑO

2016

PROF. ENCARGADO

Lucía Cifuentes O.

Nombre Completo

Programa de Genética Humana, ICBM, FM, UCH

UNIDAD ACADÉMICA

TELÉFONO

22978 6011

E-MAIL

lcifuent@med.uchile.cl

TIPO DE CURSO

Avanzado

(Básico, Avanzado, Complementario, Seminarios Bibliográficos, Formación General)

| | |
|-----------------------|---------|
| CLASES | 40 HRS. |
| SEMINARIOS | 18 HRS. |
| ACTIVIDADES PRÁCTICAS | 4 HRS. |
| PRUEBAS | 6 HRS. |

| | |
|--------------------------|-----|
| Nº HORAS PRESENCIALES | 068 |
| Nº HORAS NO PRESENCIALES | 160 |
| Nº HORAS TOTALES | 228 |

CRÉDITOS

7

(1 Crédito Equivale a 30 Horas Semestrales)

CUPO ALUMNOS

12

(Nº Máximo)

5

(Nº mínimo)

PRE-REQUISITOS

Curso de Genética General o Equivalente

INICIO

17 de Agosto 2016

TERMINO

21 de Diciembre 2016

DÍA / HORARIO
POR SESIÓN

Lunes y Miércoles

DÍA / HORARIO
POR SESIÓN

11:00 - 13:00 h.

LUGAR

Sala Nº 4, 2º piso, Escuela de Postgrado, Sector F, FM, UCH

Escuela De Postgrado (Sala a determinar) u otro lugar

METODOLOGÍA

Los temas serán tratados en clases expositivas y seminarios de discusión. Estos últimos consistirán en la presentación y discusión de un trabajo científico, moderno e integrativo relacionados con las materias del Curso. Cada seminario será dirigido por el Prof. Responsable del mismo. Los alumnos serán evaluados por su participación en la discusión y mediante una prueba escrita al final del Seminario.

(Clases, Seminarios, Prácticos)

EVALUACIÓN

- | | |
|------------------------------|-----|
| ▪ 3 pruebas escritas | 60% |
| ▪ Evaluaciones de seminarios | 40% |

PROFESORES PARTICIPANTES

- Aguilón Juan Carlos (Programa de Inmunología – ICBM. Fac. Medicina, U. de Chile)
- Aracena Mariana (Servicio de Genética – Hospital Luis Calvo Mackenna)
- Aravena Teresa (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Astete Carmen (Servicio de Genética – Hospital Luis Calvo Mackenna)
- Berríos M^ª Soledad (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Bustamante M. Leonor (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Cabello Juan Francisco (Centro de Diagnóstico, INTA, Universidad de Chile)
- Castillo Silvia, (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Cifuentes Lucía (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Daher Vera (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Fuentes Paulina (Unidad de Hemato-Oncología – Hospital Roberto del Río)
- Gonzalez Patricio (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Herrera Luisa (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Marcelain Katherine (Programa Genética Humana, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Quiñones Luis (Programa de Farmacología Molecular y Clínica, ICBM – Fac. Medicina, U. de Chile).
- Pardo R. Andrea (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Sanz Patricia (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)
- Sapag Amalia (Departamento de Química Farmacológica y Toxicológica, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas Universidad de Chile)
- Salazar Samuel (Servicio de Genética – Hosp. Clínico U. de Chile)

OBJETIVOS

Conseguir que el alumno al término del curso sea capaz de:

1. Comprender los mecanismos cromosómicos y moleculares responsables de la herencia biológica en el hombre.
2. Comprender los distintos patrones y modos de herencia en el hombre
3. Aplicar los métodos de análisis propios de la genética humana a problemas específicos de genética médica.
4. Identificar los factores genéticos involucrados en patologías humanas.
5. Conocer y comprender la etiología de las patologías genéticas más prevalentes.
6. Conocer la participación de los factores genéticos involucrados en patologías humanas frecuentes.
7. Efectuar un asesoramiento genético adecuado y pertinente frente a pacientes que así lo requieran.

CONTENIDOS/TEMAS

- Identificación de factores genéticos involucrados en enfermedades humanas
- Anomalías Meióticas
- Inestabilidad cromosómica
- Enfermedades de herencia monogénica
- Farmacogenética
- Cromosomopatías
- Genética forense
- Herencia no mendeliana
- Citogenética molecular
- Síndromes de microdelección
- Genética del cáncer
- Inmunogenética
- Genética del desarrollo
- Genética psiquiátrica
- Malformaciones congénitas
- Enfermedades metabólicas
- Pesquisa neonatal de enfermedades genéticas
- Terapia génica
- Hemoglobinopatías
- Diagnóstico prenatal
- Ética y genética

BIBLIOGRAFÍA BÁSICA

- Emery A.E.H, Mueller R, Young I.D. *Genética Médica* (2001) Editorial Marban S.L. Madrid. España.
- Jorde L.B., Carey J.C., Bamshad M.J., White R.L. *Genética Médica* (2000) Ediciones Harcourt. Madrid-España.
- Strachan T. and Read A. *Genética Humana* (2004) 3^{era} Edición. Editorial McGraw-Hill Interamericana.
- Nussbaum RL, McInnes RR, Williard HF, Thompson & Thompson. *Genética en Medicina* (2004) 5^{ta} Edición. Masson S.A. Barcelona – España.
- Griffiths AJF, Wessler SR, Lewontin RC, Carrol SB. *Genética* (2008) 9^a Edición. McGraw-Hill – Interamericana de España, S.A.U. España.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

Los profesores participantes entregarán y/o sugerirán bibliografía específica para cada clase o seminario de revisión bibliográfica durante el desarrollo del curso.

CALENDARIO DE ACTIVIDADES

(A continuación señalar el temario del Curso y las fechas)

| FECHA | HRS. PRES. | HRS. NO PRES. | TEMA | PROFESOR |
|-------------------------------|------------|---------------|---|--------------|
| Miércoles 17/08/2016 1 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Introducción: El desarrollo de la Genética y su impacto en la medicina. ▪ Identificación de trastornos de origen genético: Análisis segregacional y ligamiento. Clasificación de las enfermedades genéticas, su prevalencia e importancia en salud pública. | L. Cifuentes |
| Lunes 22/08/2016 2 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Meiosis: Recombinación génica. Factores genéticos y ambientales involucrados en la producción de gametos inviables. | S. Berríos |
| Miércoles 24/08/2016 3 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Inestabilidad genómica: Respuesta celular al daño en el DNA: Vías de reparación y adaptabilidad de los checkpoints Síndromes de inestabilidad cromosómica: Alteraciones de la respuesta al daño involucrados en las características clínicas y celulares de estos síndromes | K. Marcelain |
| Lunes 29/08/2016 4 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastornos monogénicos: Fundamentos genéticos y características clínicas. | T. Aravena |
| Miércoles 31/08/2016 5 | 2 | 6 | Seminario I: Revisión de casos clínicos correspondientes a patologías monogénicas | T. Aravena |
| Lunes 5/09/2016 6 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario II: Inestabilidad del Genoma | K. Marcelain |
| Miércoles 7/09/2016 7 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario III: Farmacogenética: Correlación fenotipo – genotipo en la respuesta individual a fármacos. | L. Quiñones |
| Lunes 12/09/2016 8 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Cromosomopatías: Características clínicas y celulares de pacientes con alteraciones de los cromosomas sexuales y autosomas | P. Sanz |
| Miércoles 14/09/2016 9 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario IV: Parentesco genético y análisis de paternidad. Utilización de marcadores moleculares en estudios de individualización genética. Discusión de una publicación en el tema | L. Cifuentes |
| Miércoles 21/09/2016 10 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades de herencia compleja. Heredabilidad. Susceptibilidad génica en enfermedades frecuentes. | L. Cifuentes |
| Lunes 26/09/2016 11 | 2 | 12 | Prueba I | |

| FECHA | HRS. PRES. | HRS. NO PRES. | TEMA | PROFESOR |
|-------------------------------|------------|---------------|---|---------------------------------------|
| Miércoles 28/09/2016 12 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Mecanismos que regulan la expresión temporal y permanente de la información de los genes involucrados | L. Herrera |
| Lunes 3/10/2016 13 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Herencia no mendeliana: Mosaicismo. Disomias, Impronta genómica. Herencia mitocondrial. Características clínicas y celulares de pacientes con patologías asociadas a estos patrones de herencia | M. Aracena |
| Miércoles 5/10/2016 14 | 2 | 3 | <ul style="list-style-type: none"> Actividad Práctica: Citogenética Molecular: Uso de FISH para el diagnóstico genético | S. Castillo V. Daher S. Salazar |
| Miércoles 12/10/2016 15 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> Seminario V: Síndromes de microdelección: Características clínicas. Técnicas de diagnóstico. Discusión de casos clínicos. | M. Aracena |
| Lunes 17/10/2016 16 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Cáncer: Bases genéticas, cáncer hereditario | P. González |
| Miércoles 19/10/2016 17 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Medicina de precisión en el manejo del paciente con cáncer. | |
| Lunes 24/10/2016 18 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Inmunogenética : Inmunoglobulinas. Control genético de la respuesta inmunológica. Complejo mayor de histocompatibilidad y trasplantes | J C Aguillón |
| Miércoles 26/10/2016 19 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> Seminario VI: Inmunodeficiencias de origen genético. Análisis y discusión de una revisión en el tema. | J C Aguillón |
| Miércoles 2/11/2016 20 | 2 | 12 | Prueba II | |
| Lunes 7/11/2016 21 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Genética psiquiátrica: Esquizofrenia, trastornos afectivos, enfermedad de Alzheimer | L. Bustamante |
| Miércoles 9/11/2016 22 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> Genética del desarrollo: Genes del desarrollo en el hombre. Mutaciones génicas y anomalías del desarrollo humano | T. Aravena |

| FECHA | HRS. PRES. | HRS. NO PRES. | TEMA | PROFESOR |
|-------------------------------|------------|---------------|--|---------------|
| Lunes 14/11/2016 23 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Anomalías Congénitas: causas genéticas y agentes ambientales | R. A. Pardo |
| Miércoles 16/11/2016 24 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario VII: Marcadores moleculares en genética psiquiátrica. Análisis y discusión de publicación en el tema. | L. Bustamante |
| Lunes 21/11/2016 25 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Errores Innatos del Metabolismo: Fenilcetonuria | J.F. Cabello |
| Miércoles 23/11/2016 26 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Trastornos del almacenamiento lisosomal y peroxisomal | J.F. Cabello |
| Lunes 28/11/2016 27 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario VIII: Pesquisa neonatal de enfermedades genéticas | J.F. Cabello |
| Miércoles 30/11/2016 28 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Terapia génica: Fundamentos y metodologías. Enfermedades susceptibles de terapia génica y consideraciones éticas sobre su aplicación. | A. Sapag |
| Lunes 5/12/2016 29 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Hemoglobinopatías: Expresión de los hemoglobinas durante el desarrollo. Variantes estructurales de las hemoglobinas y anomalías funcionales. Talasemias. | P. Fuentes |
| Miércoles 7/12/2016 30 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Diagnóstico prenatal de desórdenes genéticos: Técnicas indicaciones y problemas especiales en el diagnóstico prenatal. | S. Castillo |
| Lunes 12/12/2016 31 | 2 | 3 | <ul style="list-style-type: none"> • Actividad Práctica: Uso de base de datos en genética médica y humana | P. Gonzalez |
| Miércoles 14/12/2016 32 | 2 | 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Consideraciones éticas sobre el manejo del paciente y sus familiares en genética clínica. | C. Astete |
| Lunes 19/12/2016 33 | 2 | 6 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seminario IX: Análisis y discusión sobre una situación problema de Bioética. | C. Astete |
| Miércoles 21/12/2016 34 | 2 | 12 | Prueba III | L. Cifuentes |