

PROGRAMA DE CURSO

Unidad académica: Instituto de Ciencias Biomédicas

Nombre del curso: CITOGENÉTICA Y GENÉTICA MOLECULAR

Código: TM06207

Carrera: TECNOLOGÍA MÉDICA

Tipo de curso: Obligatorio

Área de formación: Especialidad

Nivel: Tercer nivel

Semestre: Segundo semestre

Año: 2016

Requisitos: Curso de Biología Celular y Molecular y Curso de Genética

Número de créditos: 5 (135 horas)

Horas de trabajo presenciales y no presenciales: 72 h presenciales y 63 h no presenciales

Nº Estudiantes estimado: 12

**ENCARGADO DE CURSO:**

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

COORDINADOR DE CURSO:

Patricia Iturra Constant. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. piturra@med.uchile.cl

| Docentes | Unidad Académica | N° horas directas |
|---|---|--|
| Soledad Berríos Profesor Asociado | Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile | Clases : 7 h Semin/exp 16 h Laboratorios 9,5 h Evaluación 8 h |
| Patricia Iturra Profesor Asociado | Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile | Clases : 5 h Semin/exp 16 h Laboratorios 9,5 h Evaluación 3 h |
| Eliana Ayarza Prof Asistente | Depto Tecnología Médica. Facultad de Medicina, U de Chile | Clases : 1.5 h Semin/exp 7.0 h Laboratorios 18.0 h |
| Marcia Manterola Profesor Asistente | Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile | Clase: 2.0 h Semin/exp 5.0 h |
| Luisa Herrera Profesor Asociado | Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile | Clase: 2.0 h |
| Silvia Castillo Taucher Prof Asociado | Sección Genética Hospital Clínico, U de Chile | Charla 1,5 h |
| María Angélica Allende Profesor Asociado | Laboratorio de Citogenética INTA, U de Chile | Charla 2,0 h |
| Bianca Curotto Profesional TM | Laboratorio de Citogenética INTA, U de Chile | Demostración Lab Genética 2.0 h |
| Marisel González Estudiante de Doctorado | Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile | Laboratorios: 3 h |

PROPÓSITO FORMATIVO

Este curso habilita al estudiante a:

-Comprender las bases Citogenéticas y genético moleculares de los fenotipos normales y de diferentes patologías de origen genético.

-Aplicar, analizar e interpretar diferentes métodos de estudio, diagnóstico y análisis genético.

-Relacionar los conocimientos que haya adquirido en los Cursos previos de Biología Celular y Molecular y de Genética y en los Cursos paralelos de Patología.

Este curso aporta al perfil de egreso en la comprensión e integración de los conocimientos científicos y tecnológicos utilizados en biomedicina, aplicándolos principalmente al servicio del diagnóstico de la salud del individuo y su entorno, contribuyendo así a la calidad de vida de la población.

COMPETENCIAS DEL CURSO

Este curso es pertinente al Dominio de Tecnología en Biomedicina, al dominio de Investigación y al dominio Genérico transversal. Las competencias comprometidas son las siguientes:

Dominio de Tecnología en Biomedicina

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.

Subcompetencias 1.3

Planificando y realizando exámenes y procedimientos, movilizandolos principios de las ciencias básicas y profesionales que los sustentan.

subcompetencias 1.4

Analizando y evaluando los resultados de exámenes y procedimientos obtenidos para generar un informe y/o producto acorde a la situación de salud del individuo y su hipótesis diagnóstica, que permita una correcta toma de decisiones.

Competencia 2. Obtener resultados comparables, confiables y reproducibles, aplicando las normas y

protocolos establecidos y una comunicación eficaz con el paciente y su grupo familiar, para lograr una máxima calidad diagnóstica, respetando los principios bioéticos y las normas de bioseguridad vigente.

Subcompetencia 2.1

Planificando, aplicando y evaluando los controles de calidad de procedimientos o técnicas utilizadas en su mención de acuerdo a las normativas vigentes, para garantizar resultados y productos exactos y precisos.

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.

Subcompetencia 3.2

Fundamentando la incorporación de nuevas alternativas y modificaciones de exámenes y procedimientos que se han desarrollado en el campo de su mención.

Dominio de Investigación

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.

Subcompetencia 1.1

Identificando las fuentes de información válidas y manejando las bases de datos de importancia en biomedicina, que le permitan tener acceso a información científica actualizada.

Subcompetencia 1.2

Analizando información relevante en su disciplina y/o profesión, en relación a los avances del conocimiento científico.

Subcompetencia 1.3

Argumentando la relevancia del nuevo conocimiento en base a una fundamentación científica.

Dominio Genérico transversal

Competencia 1. Comprender los contextos y procesos donde se desenvuelve el Tecnólogo(a) Médico(a) con una visión integral, considerando las dimensiones sociales y profesionales inherentes a su quehacer, aplicándolo en su rol como profesional y ciudadano.

Subcompetencia 1.4

Ejerciendo su rol con responsabilidad social y ética mediante una visión integral de la persona

Competencia 2. Ser un profesional crítico y reflexivo en las decisiones, acciones y procedimientos que realiza para contribuir eficazmente en los distintos ámbitos o dominios de desempeño del Tecnólogo(a) Médico(a).

Subcompetencia 2.1

Actuando analítica y reflexivamente, con una visión de la complejidad de los procesos y de su contexto

Subcompetencia 2.2

Argumentando por medio de la lógica, sus decisiones en su quehacer profesional

RESULTADOS DE APRENDIZAJE DEL CURSO:

Al término de este Curso se espera que el estudiante sea capaz de:

Relacionar las alteraciones estructurales y funcionales del material hereditario con diversas patologías o condiciones fenotípicas para lograr aplicar adecuadamente los diferentes métodos de diagnóstico según el nivel de análisis genético.

Velar por la confidencialidad y reserva en la comunicación de los resultados genéticos obtenidos con el propósito de valorar el desempeño ético profesional.

PLAN DE TRABAJO

| Unidad | Logros de Aprendizaje | Acciones Asociadas |
|-----------------------------------|--|---|
| Citogenética y Genética Molecular | Explica la relación entre genes y cromosomas, las consecuencias de la segregación y recombinación genéticas y cromosómicas en la generación de individuos con fenotipo/genotipo único. | Clase teórica - participativa Realiza ejercicios para estimar el efecto de la recombinación y segregaciones de la meiosis a través de Autoevaluación - Aula digital. |
| | Describe la estructura y organización del genoma: tamaño, distribución de genes y tipos de DNA. Polimorfismos genómicos. | Seminario Resuelve una guía que incluye la distribución de secuencias codificantes y no codificantes a lo largo del cromosoma 21 humano y la compara con los otros cromosomas humanos. |
| | Relaciona las modificaciones epigenéticas que afectan al DNA y con los mecanismos que regulan la expresión de los genes | Clase expositiva Analiza algunos de los mecanismos que regulan la expresión de los genes codificantes; entre ellos el imprinting, y la metilación diferencial del DNA. |
| | Relaciona las mutaciones del DNA, génicas o cromosómicas y su relación con la aparición de patologías y/o la interrupción de la gestación. | Seminario Resuelve una guía donde se analiza una mutación cromosómica sus posibles orígenes y consecuencias en el sistema genético y para la descendencia. |
| | Describe los mecanismos genéticos y epigenéticos que determinan y diferencian el sexo en la especie humana. | Clase expositiva Analiza los mecanismos y consecuencias de mutaciones que afectan el fenotipo sexo También la inactivación del cromosoma X en hembras de mamíferos. |
| | Evalúa bases de datos y fuentes de información citogenética y genómica en base a criterios de validez, confiabilidad y actualidad de los datos | Taller Práctico. Realiza búsqueda en bases de datos internacionales, públicas, confiables y actualizadas en citogenética y genética molecular |
| | Distingue entre conocimientos comprobados y aquellos que están | Seminario Revisión y discusión de trabajos científicos y de sus aportes al |

| | | |
|--|---|---|
| | en etapa de verificación | conocimiento en constante evolución. |
| | Propone los diseños metodológicos utilizados en el diagnóstico citogenético y genético molecular, explicitando sus fortalezas y debilidades | Exposición y discusión Indaga los métodos mas apropiados para un diagnóstico adecuado a la patología asignada. |
| | Analiza la relación entre genes, genotipos y fenotipos y la diversidad de ellos en las distintas poblaciones humanas. | Laboratorio: El estudiante determina su genotipo respecto del PTC y discute con sus compañeros el fundamento genético de este fenotipo y como ejemplo de diversidad. |
| | Organiza la información relevante producto de una búsqueda bibliográfica y en bases de datos | Exposición Final Selecciona la información necesaria dentro de la abundante existente y la organiza para presentación a pares y profesores. |
| | Analiza la información obtenida según la metodología aplicada y sus fortalezas y limitaciones en el diagnóstico citogenético y genético molecular | Informe Entrega informe del análisis realizado en cuanto a metodología, resultados y conclusiones en el ámbito de la citogenética y genética molecular |
| | Contrasta la asociación entre los datos generados en el quehacer profesional del TM, con indicadores epidemiológicos, de salud pública y de gestión | Clase expositiva Asocia la información local y mundial de prevalencias de enfermedades genéticas con distintas mutaciones citogenéticas y del DNA y su frecuencia relativa |
| | Aplica normas de bioseguridad en la manipulación de material genético y en el trabajo de diagnóstico en el laboratorio. | Laboratorios Presentación de protocolos de trabajo que incluyan las medidas de seguridad biológica y de confidencialidad de la información. |
| | Aplica el método científico en el análisis de problemas y datos generados de su quehacer | Laboratorios e Informe singular. Discute y fundamenta sus conclusiones sobre la base de sus observaciones experimentales y controles. |
| | Analiza los avances tecnológicos y metodológicos implementados en el área de la Citogenética y | Exposición Indaga y presenta las alternativas metodológicas y tecnológicas asociadas al diagnóstico en |

| | | |
|--|---|--|
| | Genética molecular | Citogenética y Genética molecular |
| | Analiza su rol en el diagnóstico genético y las consecuentes responsabilidades sociales y éticas que son inherentes al manejo de información sensible y personal. | Charla Valora los diagnósticos genéticos en cuanto a su impacto en la vida individual, familiar y social así como el resguardo a la privacidad de la información genética individual. |

ESTRATEGIAS METODOLÓGICAS

Clases expositivas participativas.
Taller teórico práctico
Laboratorio con actividades prácticas
Seminarios con resolución de problemas
Exposiciones de los alumnos
Actividades de autoevaluación en aula digital
Texto Guía del curso
Retroalimentación de Clases, laboratorios, informes, pruebas teóricas y prácticas.

PROCEDIMIENTOS EVALUATIVOS

- 1 Prueba Teórica de desarrollo (35%)
- 3 Pruebas chicas: 2 de Seminarios + 1 de Ejercicio Mutación (5% x 3 = 15%)
- 1 Informe de Citogenética y FISH (20%)
- 1 Exposición Diagnóstico Citogenético Molecular (10%)
- 1 Exposición: Genética, Genómica y Citogenética (20%)

Nota de presentación: la sumatoria de las ponderaciones anteriores 100%

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

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

ASISTENCIA

Las clases y seminarios son actividades de asistencia obligatoria, requieren de un 100% de asistencia. También 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 solo podrá faltar a una actividad siempre que presente oportunamente una justificación fundada y formal de su inasistencia. 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

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

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

Berrios S. Genética Humana. 1ª ed (2014) Editorial Mediterráneo.

Autoevaluaciones en Aula Digital

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

RECURSOS

Data show, PC, microscopios, mapa de cromosoma 21, etc.

PLAN DE CLASES

| FECHA | HORARIO | TEMA | PROFESOR | Horas presenciales |
|-----------------------|---------------|--|-----------------------------------|--------------------|
| Miércoles 31/08/16 | 9:00 a 10:30 | Introducción al curso. Programa. Inscripción de Seminario Final | S. Berríos | 1,5 |
| | 11:00 a 13:00 | Clase: Núcleo, Cromatina, cromosomas y genoma. Ciclo celular | S. Berríos | 2,5 |
| Viernes 02/09/16 | 9:00 a 11:00 | Clase: Regulación Expresión Génica | L Herrera | 2,0 |
| | 11:00 a 13:00 | Taller: Cromosomas en células germinales. Meiosis. Variabilidad genética y haploidía | S. Berríos | 2,0 |
| Martes 06/09/16 | 9:00 a 10:00 | Clase: Revisión del protocolo de obtención de cromosomas mitóticos y sus fundamentos | S. Berríos | 1,0 |
| | 10:00 a 13:00 | Laboratorio 1: Obtención de cromosomas: Siembra | E Ayarza P Iturra S Berríos | 3,0 |
| Miércoles 07/09/16 | 9:00 a 13:00 | Tiempo cedido al curso de Histoquímica en retribución a Martes 06.09.15 | Alumnos | ---- |
| Viernes 09/09/16 | 9:00 a 12:30 | Laboratorio 2: Obtención de cromosomas: Cosecha | E Ayarza P Iturra S Berríos | 3,5 |
| Miércoles 14/09/16 | 9:00 a 10:30 | Clase: Cariotipo Humano Convenciones. Idiogramas | P Iturra | 1,5 |
| | 10:30 a 13:00 | Seminario 1: Genes y Genoma Humano (prueba chica desarrollo). | P. Iturra S. Berríos | 2,5 |
| Viernes 16/09/16 | 9:00 a 12:30 | Laboratorio 3: Tinción de cromosomas. Bando G. Cariotipo Humano. | E. Ayarza | 3,5 |

| Lunes 19 al Viernes 23 Sept Feriado Fiestas Patrias | | | | |
|---|---------------|---|-----------------------|-----|
| Miércoles 28/09/16 | 9:00 a 11:00 | Clase: Anomalías del cariotipo: numéricas y estructurales. Origen de las anomalías | P. Iturra | 2,0 |
| | 11:00 a 13:00 | Horario No presencial. Los alumnos estudian los conceptos y metodologías ya revisados y preparan parte del informe de "Cariotipo y FISH" | | 4,0 |
| Viernes 30/09/16 | 9:00 a 12:30 | Laboratorio 4: Anomalías del Cariotipo humano. Observación y análisis de cariotipos con alteraciones | E Ayarza | 3,5 |
| Miercoles 05/10/16 | 9:00 a 11:00 | Clase: Mutaciones génicas. Origen, consecuencias y nomenclatura. Mutaciones de genes codificantes. | M Manterola | 1.5 |
| | 11:00 a 13:00 | Horario No presencial. Los alumnos desarrollan individualmente un ejercicio de una mutación génica y sus posibles consecuencias. Se entrega en Aula (Con nota). | Alumnos | 2,5 |
| Viernes 07/10/16 | 9:00 a 10:30 | Clase: Heterocromatina constitutiva y facultativa. Cromosomas sexuales (entrega pdf del ejercicio de mutación génica x aula digital) | P. Iturra | 1,5 |
| | 11:00 a 13:00 | Seminario 2: Revisión de reordenamiento cromosómico (+ prueba chica desarrollo) | S Berríos P Iturra | 2,5 |
| Miércoles 12/10/16 | 9:00 a 13:00 | Horario No presencial. Los alumnos estudian los conceptos y metodologías hasta ahora revisados en el curso con el fin de preparar la I Prueba Teórica. | | 4.0 |
| Viernes 14/10/16 | 9:00 a 12:00 | Prueba | S Berríos P Iturra | 3,0 |
| | 9:00 a 10:30 | Clase: | | |

| | | | | |
|-----------------------|-------------------------------|--|---|----------------|
| Miércoles 19/10/16 | 10:30 a 13:00 | Métodos moleculares utilizados en Citogenética Laboratorio 5: Hibridación in situ con fluorescencia (FISH) | E Ayarza E Ayarza | 1,5 2,5 |
| Viernes 21/10/16 | 9:00 a 12:30 | Laboratorio 6: Observación de FISH y discusión de resultados | E. Ayarza | 3,0 |
| Miércoles 26/10/16 | 9:00 a 10:30 11:00 a 12:30 | Charla: Asesoramiento Genético Revisión comentada de Prueba Teórica | S Castillo S Berríos | 1,5 1,5 |
| Viernes 28/10/16 | 9:00 a 13:00 | Horario No presencial. Los alumnos estudian los conceptos y metodologías ya revisados y completan el informe de "Cariotipo y FISH" | | 4,0 |
| Miércoles 02/11/16 | 9:00 a 12:30 | Laboratorio 7: Determinación de Genotipos (PTC). Extracción de DNA y PCR Entrega de Informe Cariotipo y FISH | P. Iturra S. Berríos | 3,5 |
| Viernes 04/11/16 | 9:00 a 12:30 | Laboratorio 8: Determinación de Genotipos (PTC); Enzima restricción y electroforesis en gel. | P. Iturra S. Berríos | 3,5 |
| Miércoles 09/11/16 | 9:00 a 12:30 Salas con PC | Seminario 3: Bases de datos genómicos y cromosómicos. | P. Iturra S. Berríos | 3,5 |
| Viernes 11/11/16 | 9:00 a 12:30 | Exposición 1: Diagnóstico Citogenético Molecular. Exponen los alumnos | S Berríos P Iturra E Ayarza | 3,5 |
| Miércoles 16/11/16 | 9:00 a 13:00 INTA | Charla: Diagnóstico molecular de afecciones genéticas frecuentes. Visita: a laboratorio de Diagnóstico Genético y Citogenético | M.A. Allende B. Curotto (P Iturra S Berríos) | 4,0 |
| Viernes 18/11/16 | 9:00 a 12:30 | Exposición 2: Genética, genómica y Citogenética Exposición de los alumnos. | S. Berríos P. Iturra E. Ayarza M. Manterola | 3,5 |
| Miercoles 23/11/16 | 9:00 a 13:00 | Horario No presencial. Los alumnos estudian los conceptos y metodologías revisados durante el curso con el fin de preparar el Examen | | 4,0 |

| | | | | |
|-----------------------|---------------|---|----------------|-----|
| Viernes 25/11/16 | 9:00 – 11:00 | Taller Medicina Precisión | M Manterola | 2,0 |
| | 12:00 – 13:30 | Seminario Dr Guillermo Lay-son | Equipo docente | 1,5 |
| Miércoles 30/11/16 | 9:00 a 13:00 | Horario No presencial. Los alumnos estudian los conceptos y metodologías revisados durante el curso con el fin de preparar el Examen. | | 4,0 |
| Viernes 02/12/16 | | Examen | S Berríos | 3,0 |

| | | | | | |
|-----------------------------|----|--------------------------------|----|----------------------|-----|
| Total Horas Presenciales | 75 | Total Horas No Presenciales | 60 | Total Horas Curso | 135 |
|-----------------------------|----|--------------------------------|----|----------------------|-----|