



PROGRAMA DE CURSO CITOGENÉTICA Y GENÉTICA MOLECULAR

Esta versión del curso se considera excepcional, debido a la emergencia sanitaria por COVID-19. Las metodologías, calendarios y evaluaciones pueden sufrir modificaciones en el transcurso del semestre, con la finalidad de dar cumplimientos satisfactorios a los resultados de aprendizaje declarados y el propósito formativo comprometido. Los eventuales cambios se llevarán a cabo según la contingencia, serán validados por la Dirección de Escuela y se informarán de manera oportuna a sus participantes, a través de los canales formales institucionales.

Validación Programa		
Enviado por: María Soledad Berrios Del Solar	Participación: Profesor Encargado	Fecha envío: 21-07-2022 10:47:18
Validado por: Gladys Eliana Ayarza Ramírez	Cargo: Coordinador Mención Morfofisiopatología	Fecha validación: 24-07-2022 19:36:16

Antecedentes generales	
Unidad(es) Académica(s): - Instituto de Ciencias Biomédicas	
Código del Curso: TM06207	
Tipo de curso: Obligatorio	Línea Formativa: Especializada
Créditos: 5	Periodo: Segundo Semestre año 2022
Horas Presenciales: 135	Horas No Presenciales: 0
Requisitos: TM04202	

Equipo Docente a cargo	
Nombre	Función (Sección)
María Soledad Berrios Del Solar	Profesor Encargado (1)
Gladys Eliana Ayarza Ramírez	Profesor Coordinador (1)



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. -Considerar además del rigor en la metodología la reserva y confidencialidad de los datos genéticos. 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.

Competencia

Dominio:Genérico Transversal

Corresponde a aquellas competencias del Tecnólogo(a) Médico(a) que articuladas con los saberes, acciones y desempeños propios de su profesión, le permiten lograr una comprensión, integración y comunicación con el individuo y su entorno, así como la valoración de los principios humanistas, ciudadanos y éticos; contribuyendo a su desarrollo personal y ciudadano.

Competencia: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: Subcompetencia 1.4

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

Competencia: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: Subcompetencia 2.1

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

SubCompetencia: Subcompetencia 2.2

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

Dominio:Investigación

Describe las acciones que realiza un Tecnólogo(a) Médico(a) que incluyen el diseño, ejecución, registro y comunicación de investigaciones, destinadas a contribuir al desarrollo disciplinar y de salud pública, entregando un aporte a la resolución de problemas.

Competencia: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: 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.



Competencia
SubCompetencia: Subcompetencia 1.2
Analizando información relevante en su disciplina y/o profesión, en relación a los avances del conocimiento científico.
SubCompetencia: Subcompetencia 1.3
Argumentando la relevancia del nuevo conocimiento en base a una fundamentación científica
Dominio:Tecnología En Biomedicina
Este dominio corresponde a las acciones que realiza el Tecnólogo(a) Médico(a) al aplicar la tecnología en biomedicina, fundándose en sólidos conocimientos científicos para obtener y entregar una información eficaz, eficiente, oportuna, veraz y relevante, contribuyendo así a la prevención, diagnóstico y tratamiento de la salud del individuo, el entorno y/o la sociedad.
Competencia: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.
SubCompetencia: Subcompetencia 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.
SubCompetencia: Subcompetencia 1.2
Seleccionando la metodología a usar, asociando los procesos biológicos normales y patológicos, la situación de salud del individuo y la hipótesis diagnóstica.
SubCompetencia: Subcompetencia 1.3
Planificando y realizando exámenes y procedimientos, movilizándolo los principios de las ciencias básicas y profesionales que los sustentan.
SubCompetencia: Subcompetencia 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: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: 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: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.



Competencia

SubCompetencia: Subcompetencia 3.1

Organizando y analizando información biomédica actualizada y relevante, que le permita comprender las situaciones y problemas de salud.

SubCompetencia: 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.



Resultados de aprendizaje
RA1. Relacionar las alteraciones estructurales y funcionales del material hereditario con diversas patologías o condiciones fenotípicas
RA2. Aplicar adecuadamente los diferentes métodos de diagnóstico según el nivel de análisis genético
RA3. Velar por la confidencialidad y reserva en la comunicación de los resultados genéticos obtenidos con el propósito de valorar el desempeño ético profesional

Unidades	
Unidad 1: Estructura y expresión del genoma y bases de la individualidad	
Encargado: María Soledad Berrios Del Solar	
Indicadores de logros	Metodologías y acciones asociadas
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.	Taller participativo con Autoevaluación - Aula digital. Clases
Describe la estructura y organización del genoma: tamaño, organización del cariotipo humano, distribución de genes y tipos de DNA. Polimorfismos genómicos.	seminarios Exposición 1
Relaciona las modificaciones epigenéticas que afectan al DNA y con los mecanismos que regulan la expresión de los genes.	
Analiza su rol en el diagnóstico genético y las consecuentes responsabilidades sociales y éticas que son inherentes al manejo de información sensible y personal	
Unidad 2: 2 Mutaciones génicas y cromosómicas	
Encargado: María Soledad Berrios Del Solar	
Indicadores de logros	Metodologías y acciones asociadas
Relaciona las mutaciones del DNA, génicas o cromosómicas y su relación con la aparición de patologías y/o la interrupción de la gestación	Clases Talleres
Propone los diseños metodológicos utilizados en el diagnóstico citogenético y genético molecular, explicitando sus fortalezas y debilidades.	Seminarios Laboratorios



Unidades	
<p>Analiza la información obtenida según la metodología aplicada y sus fortalezas y limitaciones en el diagnóstico citogenético y genético molecular</p> <p>Analiza los avances tecnológicos y metodológicos implementados en el área de la Citogenética y Genética Molecular</p>	
Unidad 3: Metodologías de diagnóstico genético	
Encargado: María Soledad Berrios Del Solar	
Indicadores de logros	Metodologías y acciones asociadas
<p>Organiza la información relevante producto de una búsqueda bibliográfica y en bases de datos</p> <p>Analiza la información obtenida según la metodología aplicada y sus fortalezas y limitaciones en el diagnóstico citogenético y genético molecular</p> <p>Contrasta la asociación entre los datos generados en el quehacer profesional del TM, con indicadores epidemiológicos, de salud pública y de gestión</p> <p>Aplica normas de bioseguridad en la manipulación de material genético y en el trabajo de diagnóstico en el laboratorio.</p> <p>Aplica el método científico en el análisis de problemas y datos generados de su quehacer</p> <p>Analiza los avances tecnológicos y metodológicos implementados en el área de la Citogenética y Genética molecular</p> <p>Analiza su rol en el diagnóstico genético y las consecuentes responsabilidades sociales y éticas que son inherentes al manejo de información sensible y personal</p>	<p>Talleres exploración bases de datos genómicos</p> <p>Armado de Cariotipo</p> <p>Exposición 2 y 3</p> <p>Seminario 2</p> <p>Prueba teórica</p>



Estrategias de evaluación			
Tipo_Evaluación	Nombre_Evaluación	Porcentaje	Observaciones
Presentación individual o grupal	3 Exposiciones	40.00 %	Dos de ellas 10% y la ultima 20%
Cariotipo	Armado de cariotipo	10.00 %	
Prueba de desarrollo	Prueba Teórica	30.00 %	Cada pregunta es evaluada y comentada la respuesta de cada alumno y luego en el curso
Seminarios	Dos seminarios	20.00 %	Al finalizar el desarrollo de una guía de seminario hay una prueba cada una de las dos vale 10%
Suma (para nota presentación examen)		100.00%	
Nota presentación a examen		70,00%	
Examen		30,00%	
Nota final		100,00%	



Bibliografías

Bibliografía Obligatoria

- Berríos Soledad , 2014 , Genética Humana , 1ª , Mediterráneo , Español

- Berríos Soledad , 2014 , Genética Humana , 1ª , Mediterráneo , Español ,
<http://bibliografias.uchile.cl.uchile.idm.oclc.org/2130>

- , Bases de datos genómicas y cromosómicas , Inglés , <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/gdv> ,
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/gdv>

Bibliografía Complementaria

- Benjamín A. Pierce , 2010 , Genética: un enfoque conceptual , 3ª , Editorial Médica , Español

- , Herencia Mendeliana en la especie humana , Español , OMIM: On line Mendelian Inheritance in
Man , <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>



Plan de Mejoras

En cada versión hemos introducido mejoras que conducen a un mayor coherencia entre los indicadores de logro y el diseño de actividades. Dejamos tiempo para discutir los resultados y las evaluaciones individuales y grupales en un diálogo constructivo



Requisitos de aprobación y asistencia adicionales a lo indicado en decreto Exento N°23842 del 04 de julio de 2013.

Porcentaje y número máximo permisible de inasistencias que sean factibles de recuperar:

En este curso el estudiante solo podrá faltar a una actividad siempre que presente oportunamente una justificación fundada y formal de su inasistencia.

Las modalidades de recuperación de actividades obligatorias y de evaluación:

Existe una fecha de recuperación de actividades indicada en el plan de estudios

Condiciones adicionales para eximirse:

Curso no posee exención de examen.

El examen final podría no ser reprobatorio pero dependerá de la nómina oficial de cursos administrada por cada Escuela en concordancia con lo estipulado por la Dirección de Pregrado.



ANEXOS

Requisitos de aprobación.

Artículo 24: El rendimiento académico de los(las) estudiantes será calificado en la escala de notas de 1,0 a 7. La nota mínima de aprobación de cada una de las actividades curriculares para todos los efectos será 4,0, con aproximación. Las calificaciones parciales, las de presentación a actividad final y la nota de actividad final se colocarán con centésima. La nota final de la actividad curricular se colocará con un decimal para las notas aprobatorias, en cuyo caso el 0,05 o mayor se aproximará al dígito superior y el menor a 0,05 al dígito inferior.

Artículo 25: El alumno(a) que falte sin la debida justificación a cualquier actividad evaluada, será calificado automáticamente con la nota mínima de la escala (1,0).

Artículo 26: La calificación de la actividad curricular se hará sobre la base de los logros que evidencie el(la) estudiante en las competencias establecidas en ellos. La calificación final de los diversos cursos y actividades curriculares se obtendrá a partir de la ponderación de las calificaciones de cada unidad de aprendizaje y de la actividad final del curso si la hubiera. La nota de aprobación mínima es de 4,0 y cada programa de curso deberá explicitar los requisitos y condiciones de aprobación previa aceptación del Consejo de Escuela.

Artículo 27: Los profesores o profesoras responsables de evaluar actividades parciales dentro de un curso deberán entregar los resultados a los(as) estudiantes y al(la) Profesor(a) Encargado(a) en un plazo que no exceda los 15 días hábiles después de la evaluación y antes de la siguiente evaluación. En aquellos cursos que contemplan Examen Final, la nota de presentación a éste deberá estar publicada como mínimo 3 días hábiles antes del examen y efectuarlo será responsabilidad del(la) Profesor(a) Encargado(a) del Curso.

Artículo 28: Al finalizar el curso, o unidad de aprendizaje podrán existir hasta dos instancias para evaluar los logros de aprendizaje esperados en el(la) estudiante, debiendo completarse el proceso de calificación en un plazo no superior a 15 días continuos desde la fecha de rendición del examen de primera oportunidad.

Artículo 29: Aquellos cursos que contemplan una actividad de evaluación final, el programa deberá establecer claramente las condiciones de presentación a esta.

1. Será de carácter obligatoria.
2. Si la nota es igual o mayor a 4.0 el estudiante tendrá derecho a dos oportunidades de evaluación final.
3. Si la nota de presentación a evaluación final está entre 3.50 y 3.99 (ambas incluidas), el estudiante sólo tendrá una oportunidad de evaluación final.
4. Si la nota de presentación es igual o inferior a 3.49, el estudiante pierde el derecho a evaluación final, reprobando el curso. En este caso la calificación final del curso será igual a la nota de presentación.
5. Para eximirse de la evaluación final, la nota de presentación no debe ser inferior a 5,0 y debe estar especificado en el programa cuando exista la eximición del curso.

Reglamento general de los planes de formación conducentes a las Licenciaturas y títulos profesionales otorgados por la Facultad de Medicina, Decreto Exento N° 23842 del 04 de julio de 2013.



Norma operativa de inasistencia a actividades obligatorias y evaluaciones, en contexto de pandemia.

ACTIVIDADES OBLIGATORIAS:

Todos los cursos deben explicitar en su programa, y en la sesión inaugural, las actividades que son obligatorias y que requieren un porcentaje de asistencia sin ser evaluaciones; si estas son recuperables o no y los respectivos mecanismos de recuperación.

Según el contexto actual, la cantidad de actividades obligatorias que no son evaluaciones debe representar un mínimo del programa y debe estar debidamente justificadas en su pertinencia para la formación. Asimismo, el porcentaje máximo de inasistencias, claramente definido en el programa, debe responder a criterios de flexibilidad y posibilidades de recuperación.

Frente a inasistencias a estas actividades, se deberán seguir los siguientes pasos:

NORMAS PARA ACTIVIDADES OBLIGATORIAS QUE NO SON EVALUACIONES

1. La justificación de inasistencias a evaluaciones puede presentarse mediante una justificación fundada, reconociendo también en este aspecto la salud mental y las situaciones derivadas de infección por COVID-19 del o la estudiante o del cuidado de personas con quienes conviven. Así mismo, se entregarán facilidades de justificación ante eventualidades como: falta de conexión a internet, corte de luz, duelo por familiar, enfermedad de estudiante o familiar; los cuáles podrán ser presentados con su debida justificación.

2. Si un estudiante se aproxima o sobrepasa el número máximo de inasistencias, el Profesor Encargado de Curso debe presentar el caso al Coordinador de Nivel, quien verifica si las inasistencias se producen en otros cursos del nivel respectivo. A su vez lo presenta al Consejo de Escuela respectiva, instancia que, basada en los antecedentes, califica y resuelve la situación.

3. Las inasistencias debidamente justificadas a estas actividades, deberán recuperarse de acuerdo a lo indicado en el programa de curso.

4. El estudiante que sobrepase el máximo de inasistencias permitido, figurará como "Pendiente" en el Acta de Calificación Final de la asignatura, siempre que a juicio del PEC, o el Consejo de Nivel o el Consejo de Escuela, las inasistencias con el debido fundamento, tengan causa justificada (Ej, certificado médico comprobable, informe de SEMDA, causas de tipo social o familiar acreditadas por el Servicio de Bienestar Estudiantil).

5. El estudiante que sobrepase el máximo de inasistencias permitido, y no aportó elementos de juicio razonables y suficientes que justificaran el volumen de inasistencias, figuraba como "Reprobado" en el Acta de Calificación Final de la Asignatura con nota final 3.4.

6. Dado el contexto sanitario, en caso de que un estudiante, por los motivos antes señalados, no pudiese asistir a la fecha de recuperación, contará con una oportunidad adicional de fijar una nueva fecha, cumpliendo con todos los pasos anteriores, En caso de una nueva inasistencia, se procederá según el punto 4 y 5.

7. La inasistencia a una actividad deberá ser comunicada vía solicitud al sistema en línea de justificación de inasistencias provisto para los y las estudiantes en el [Portal de Estudiantes](#) e informada directamente a la coordinación de nivel por la vía disponible para cada estudiante.



Norma operativa de inasistencia a actividades obligatorias y evaluaciones, en contexto de pandemia.

NORMAS PARA ACTIVIDADES OBLIGATORIAS DE EVALUACIÓN

1. La justificación de inasistencias a evaluaciones puede presentarse mediante una justificación fundada, reconociendo también en este aspecto la salud mental y las situaciones derivadas de infección por COVID-19 del o la estudiante o del cuidado de personas con quienes conviven. Así mismo, se entregarán facilidades de justificación ante eventualidades como: falta de conexión a internet, corte de luz, duelo por muerte de cercano, enfermedad de estudiante o familiar; los cuáles podrán ser presentados sin justificativo médico o psicosocial.
2. La inasistencia a una evaluación deberá ser comunicada vía solicitud al sistema en línea de justificación de inasistencias provisto para los y las estudiantes en el [Portal de Estudiantes](#), en un plazo máximo de 5 días, e informada directamente a la coordinación de nivel por la vía disponible para cada estudiante.
3. Las inasistencias debidamente justificadas a estas actividades, deberán recuperarse de acuerdo a lo indicado en el programa de curso.
4. Si la justificación se realiza en los plazos estipulados y el PEC acoge la justificación, la actividad deberá ser recuperada según la forma y plazos informados en el programa.
5. Dado el contexto sanitario, en caso de que un estudiante, por los motivos antes señalados, no pudiese asistir a la fecha de recuperación, contará con una oportunidad adicional de fijar una nueva fecha de evaluación, cumpliendo con todos los pasos anteriores. En caso de presentarse una nueva inasistencia a la evaluación recuperativa, se procederá según el punto 6.
6. 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.

Si un estudiante con fundamento y causa justificada, no puede dar término a las actividades finales de un curso inscrito, analizados los antecedentes, por el Consejo de Nivel y/o Consejo de Escuela, el PEC puede dejar pendiente el envío de Acta de Calificación Final, por un periodo máximo de 20 días hábiles a contar de la fecha de cierre de semestre establecida en el calendario académico de la Facultad. Transcurrido este periodo, es responsabilidad del PEC enviar el Acta de Calificación Final (Art. 20 D.E. N°23842/2013).

La Dirección de Escuela debe estar en conocimiento e informar oportunamente a Secretaría de Estudios.



Norma operativa de inasistencia a actividades obligatorias y evaluaciones, en contexto de pandemia.

DISPOSICIONES FINALES:

1. Cualquier situación no contemplada en esta normativa, debe ser evaluada en Consejos de Escuelas respectivos. Lo anterior, teniendo en consideración las disposiciones de reglamentación universitaria vigente.
2. Es responsabilidad de las Direcciones de Escuela, poner en conocimiento de los Coordinadores de Nivel, Profesores Encargados de Curso (PEC), académicos y estudiantes la presente normativa.
3. Las fechas destinadas a actividades de recuperación, deben ser previas al examen final del curso. El estudiante tendrá derecho a presentarse al examen final sólo con sus inasistencias recuperadas.
4. En el caso de cursos que no contemplen examen final, las actividades recuperativas deben ser realizadas antes de la fecha definida semestralmente para el cierre de actas.
5. En caso de inasistencia a cualquier actividad obligatoria, se sugiere que, adicionalmente, el estudiante comunique su inasistencia por la vía más expedita (correo, teléfono, delegada de curso, coordinación de nivel, etc.) a su PEC. Esto puede complementar el ingreso de justificación a la plataforma, favorece la comunicación directa según exista la necesidad de aportar mayores antecedentes para resolver el caso o planificar acciones de acompañamiento futuro.



Política de corresponsabilidad social en la conciliación de las responsabilidades familiares y las actividades universitarias.

Con el fin de cumplir con los objetivos de propender a la superación de las barreras culturales e institucionales que impiden un pleno despliegue, en igualdad de condiciones, de las mujeres y hombres en la Universidad y el país; Garantizar igualdad de oportunidades para la participación equitativa de hombres y mujeres en distintos ámbitos del quehacer universitario; Desarrollar medidas y acciones que favorezcan la corresponsabilidad social en el cuidado de niñas y niños y permitan conciliar la vida laboral, estudiantil y familiar; y, Desarrollar un marco normativo pertinente a través del estudio y análisis de la normativa universitaria vigente y su eventual modificación, así como de la creación de una nueva reglamentación y de normas generales relativas a las políticas y planes de desarrollo de la Universidad; se contempla cinco líneas de acción complementarias:

Línea de Acción N°1: proveer servicios de cuidado y educación inicial a hijos(as) de estudiantes, académicas(os) y personal de colaboración, facilitando de este modo el ejercicio de sus roles y funciones laborales o de estudio, mediante la instalación de salas cunas y jardines infantiles públicos en los diversos campus universitarios.

Línea de Acción N°2: favorecer la conciliación entre el desempeño de responsabilidades estudiantiles y familiares, mediante el establecimiento en la normativa universitaria de criterios que permitan a los y las estudiantes obtener la necesaria asistencia de las unidades académicas en el marco de la corresponsabilidad social en el cuidado de niñas y niños.

Línea de Acción N°3: garantizar equidad de género en los procesos de evaluación y calificación académica, a través de la adecuación de la normativa| universitaria respectiva, con el fin de permitir la igualdad de oportunidades entre académicas y académicos en las distintas instancias, considerando los efectos de la maternidad y las responsabilidades familiares en el desempeño y la productividad tanto profesional como académico, según corresponda.

Para más detalles remitirse al Reglamento de corresponsabilidad social en cuidado de hijas e hijos de estudiantes. Aprobado por Decreto Universitario Exento N°003408 de 15 de enero 2018.