

## 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:** 2023

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

**Número de créditos:** 5 (135 horas)

**Horas de trabajo presenciales y no presenciales:** Directas 92; indirectas  
43

**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](mailto:sberrios@med.uchile.cl)

**COORDINADOR DE CURSO:**

**Eliana Ayarza Ramírez.** Departamento Tecnología Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. [elianaayarza@uchile.cl](mailto:elianaayarza@uchile.cl)

<b>Docentes</b>	<b>Unidad Académica</b>
Soledad Berríos Prof Asociada	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile
Eliana Ayarza Prof Asistente	Departamento Tecnología Médica. Facultad de Medicina, U de Chile
Luisa Herrera Prof Asociada	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile
Pablo Alarcón Prof Asistente	Sección Genética. Depto. Medicina Interna Hospital Clínico, U de Chile
Leonor Bustamante Prof Asistente	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile
Lucía Cifuentes Prof Titular	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile
Marisel González Instructor	Departamento Tecnología Médica. Facultad de Medicina, U de Chile
Carla Cerda Ayudante Técnico	Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, U de Chile

## **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.

## 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, movilizándolo los 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	1) 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 - Taller Realiza ejercicios para estimar el efecto de la recombinación y segregaciones de la meiosis a través de Autoevaluación y discusión grupal
	2) Describe la estructura y organización del genoma: tamaño, distribución de genes y tipos de DNA. Polimorfismos genómicos.	Seminario Resuelve guía que incluye la distribución de secuencias codificantes y no codificantes a en el cromosoma 21 humano y bandas y compara con los otros.
	3) Relaciona las modificaciones epigenéticas que afectan al DNA y con los mecanismos que regulan la expresión de los genes	Clase y taller Analiza mecanismos que regulan la expresión de los genes codificantes; entre ellos el imprinting, y la metilación diferencial del DNA.
	4) Relaciona las mutaciones del DNA, génicas o cromosómicas y su relación con la aparición de patologías y/o la interrupción de la gestación.	Clase y Seminario Resuelve guía donde se analiza una mutación cromosómica sus orígenes y consecuencias en el fenotipo y para la descendencia.
	5) Describe los mecanismos genéticos y epigenéticos que determinan y diferencian el sexo en la especie humana.	Distintas clases y talleres Analiza los mecanismos y consecuencias de mutaciones que afectan el fenotipo sexo También la inactivación del cromosoma X en hembras de mamíferos.
	6) Evalúa bases de datos y fuentes de información citogenética y genómica en base a criterios de validez, confiabilidad y actualidad	Taller Práctico. Realiza búsqueda en bases de datos internacionales, públicas, confiables y actualizadas en citogenética y genética molecular

	de los datos. Distingue entre conocimientos comprobados y aquellos que están en etapa de verificación.	
	7) Propone los diseños metodológicos utilizados en el diagnóstico citogenético y genético molecular, explicitando sus fortalezas y debilidades	Laboratorios y Exposición Indaga los métodos mas apropiados para un diagnóstico adecuado a la patología asignada.
	8) Contrasta la asociación entre los datos generados en el quehacer profesional del TM, con indicadores epidemiológicos, de salud pública y la diversidad de genes, genotipos y fenotipos en las distintas poblaciones humanas.	Exposiciones Asocia la información local y mundial de prevalencias de enfermedades genéticas con distintas mutaciones citogenéticas y del DNA y su frecuencia relativa
	9) 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.
	10) Analiza los avances tecnológicos y metodológicos implementados en el área de la Citogenética y Genética y aplica el método científico en el análisis comparativo de ellos y sus ventajas en resolver los problemas de su quehacer	Exposición, Clase y Taller Indaga y presenta las alternativas metodológicas y tecnológicas asociadas al diagnóstico en Citogenética y Genética molecular
	11) Analiza su rol en el diagnóstico genético y las consecuentes responsabilidades sociales y éticas que son inherentes al manejo de información sensible y personal.	Clase y compromiso permanente 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.

### ESTRATEGIAS METODOLÓGICAS

Clases expositivas participativas.  
Taller formativo  
Laboratorios  
Seminarios  
Exposiciones de los alumnos  
Autoevaluación/resolución de problemas  
Guías de actividades  
Retroalimentación de evaluaciones.

### PROCEDIMIENTOS EVALUATIVOS

Prueba Teórica de desarrollo (30%)  
Prueba chica Seminario 1 (10%)  
Prueba chica Seminario 2 (10%)  
Armado de Cariotipo (10%)  
Exposición 1: Mutaciones Genéticas y alteración del fenotipo (10%)  
Exposición 2: Diagnóstico Citogenético Molecular (10%)  
Exposición 3: Genética, Genómica y Citogenética (20%)

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

**Examen es reprobatorio si no se obtiene al menos un 4**

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

### **ASISTENCIA**

Se recomienda un 100% de asistencia a todas las actividades del curso las que se encuentra estrechamente relacionadas y en un proceso formativo progresivo.

Las actividades evaluadas son obligatorias y requieren justificativo/explicación para inasistencia.

En el caso que la inasistencia se produjese a una actividad de evaluación, se intentará que la actividad pueda ser recuperada a la brevedad posible y si no es el caso existirá una fecha final de recuperación oral.

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**

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

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

Berrios S. Genética Humana. 1ª ed (2014) Editorial Mediterráneo.  
<http://bibliografias.uchile.cl.uchile.idm.oclc.org/2130>

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

Genome data Viewer  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/gdv>

Human Genome Resources at NCBI.  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/>

## PLAN DE CLASES

FECHA	HORARIO	TEMA	PROFESOR
Miércoles 9/08/23	9:00 a 11:45	<b>Introducción al curso.</b> Programa <b>Clase:</b> Núcleo, Cromatina, cromosomas y genoma. Ciclo celular.	S Berríos
Viernes 11/08/23	9:00 a 13:00	<b>Clase:</b> Cariotipo Humano Convenciones. Idiogramas. Criterios de armado de cariotipo a partir de placa metafásica.	S. Berríos
Miércoles 16/08/23	9:00 a 11:45	<b>Clase:</b> Cromosomas en células germinales. Meiosis. Variabilidad genética y haploidía	S. Berríos
Viernes 18/08/23	9:00 a 13:00	<b>Taller 1:</b> Cromosomas en células germinales. Meiosis: Diploidía y haploidía. Variabilidad genética por recombinación <b>Clase:</b> Protocolo obtención de cromosomas mitóticos y sus fundamentos	M González  S Berríos
Martes 22/08/23	9:00 a 11:45	<b>Laboratorio 1</b> Obtención de cromosomas: Siembra (miércoles 23 lo ocupa Histoquímica)	E Ayarza M González
Viernes 25/08/23	9:00 a 13:00	<b>Laboratorio 2</b> Obtención de cromosomas: Cosecha <b>Taller 2:</b> Cariotipo Humano Normal	E Ayarza M González E Ayarza
Miércoles 30/8/23	9:00 a 11:45	<b>Tarea:</b> armado de cariotipo por grupos de 2 alumnos desde foto digital. Entrega U-Cursos 6/9. Nota 10%	Pares de alumnos
Viernes 1/9/23	9:00 a 13:00	<b>Clase:</b> Regulación de la Expresión Génica Revisión de alteraciones epigenéticas en la expresión del genoma	L Herrera  L Herrera
Miércoles 6/09/23	9:00 a 11:45	<b>Laboratorio 3.</b> Tinción de cromosomas Bando G Entrega tarea de Cariotipo	E Ayarza M González
Viernes	9:00 a 13:00	<b>Seminario 1:</b>	S Berríos

8/09/23		Genes y Genoma Humano. Distribución de genes codificantes en cromosomas y bandas Prueba chica. U-Cursos. Nota 10%	
Semana 11-15/09/23		<b>Pausa Académica</b>	
Días 18-19/9/23		<b>Feriado</b>	
Miércoles 20/09/23	9:00 a 11:45	<b>Alumnos</b> investigan y resumen comparativamente en una tabla las características metodológicas y de resultados de Bando Q, Bando N y Bando G	Alumnos
Viernes 22/09/23	9:00 a 10:30  11:00 a 13:00	<b>Clase:</b> Anomalías cromosómicas: numéricas y estructurales. Origen de las anomalías. <b>Alumnos:</b> Individualmente investigan sobre anomalías del cariotipo y seleccionan una numérica y otra estructural. Preparan ppt	E Ayarza  Alumnos
Miércoles 27/09/23	9:00 a 11:45	<b>Taller 3:</b> Síntesis integrada: núcleo, Cromatina, cromosomas y genoma. Ciclo celular. ppt y Chat GPT	S Berríos
Viernes 29/09/23	9:00 a 13:00	<b>Taller 4:</b> Análisis de placas metafásicas y cariotipos con alteraciones <b>Alumnos:</b> Cada alumno presenta brevemente 2 diapos con los cariotipos seleccionados	E Ayarza  Alumnos + Profs
Miércoles 4/10/23	9:00 a 11:00  11:15 a 11:45	<b>Seminario 2:</b> Revisión de reordenamiento cromosómico Prueba chica. U-Cursos. Nota 10%	S Berríos
Viernes 6/10/23	9:00 a 13:00	<b>Clase:</b> Mutaciones génicas. Origen, consecuencias y nomenclatura. Mutaciones genes codificantes. Ejercicio. Entrega lista patologías genéticas a alumnos. U-Cursos	S Berríos
Miércoles 11/10/23	9:00 a 11:45	<b>Laboratorio 4:</b> Alelos STR como marcadores genéticos. Extracción DNA y PCR STR específicos	E Ayarza M González C Cerda

Viernes 13/10/23	9:00 a 13:00	<b>Laboratorio 4</b> (Continuación) Alelos STR como marcadores genéticos.	E Ayarza M González C Cerda
Miércoles 18/10/23	9:00 a 11:45	<b>Clase:</b> Métodos moleculares utilizados en Citogenética	E Ayarza
Viernes 20/10/23	9:00 a 13:00	<b>Alumnos:</b> de a dos preparan ppt de presentación de Patologías genéticas para exposición 1	Alumnos
Miércoles 25/10/23	9:00 a 11:45	<b>Exposición 1:</b> Alumnos exponen mutaciones Genéticas y alteración del Fenotipo. Nota 10%	Alumnos + Profs
Viernes 27/10/23		<b>Feriado:</b> Iglesias evangélicas y protestantes	
Miércoles 1/11/23		<b>Feriado:</b> Día de Todos los Santos	
Viernes 3/11/23	9:00 a 13:00	<b>Prueba Teórica</b> Nota 30% U- Cursos	S Berríos
Miércoles 8/11/23	9:00 a 11:45	<b>Laboratorio 5:</b> Hibridación in situ con fluorescencia (FISH). Observación de FISH y discusión de resultados	E Ayarza M González
Viernes 10/11/23	9:00 a 13:00	<b>Taller 5:</b> Exploración en bases de datos genómicos y cromosómicos	L Bustamante
Miércoles 15/11/23	9:00 a 11:45	<b>Alumnos:</b> preparan la exposición sobre metodologías diagnósticas en patologías genéticas.	Alumnos
Viernes 17/11/23	9:00 a 13:00	<b>Exposición 2:</b> Diagnóstico Citogenético Molecular. Nota 10%.	Alumnos + Profs
Miércoles 22/11/23	9:00 a 11:45	<b>Clase:</b> Marcadores genéticos y Análisis de parentesco	L Cifuentes
Viernes 24/11/23	9:00 a 10:30  11:00 a 13:00	<b>Clase:</b> Exámenes en genética clínica, citogenética y genética Molecular <b>Revisión</b> comentada de Prueba Teórica.	P Alarcón  S Berríos

Miércoles 29/11/23	9:00 a 11:45	Los alumnos estudian los conceptos y metodologías revisados durante el curso con el fin de preparar la Exposición 3	Alumnos
Viernes 1/12/23	9:00 a 13:00	<b>Exposición 3:</b> Alumnos exponen Genética, genómica y Citogenética. (Nota 20%)	Alumnos + Profs
Miércoles 6/12/23	9:00 a 11:45	<b>Examen U-Cursos</b>	S Berríos
Viernes 8/12/23		<b>Feriado:</b> Inmaculada Concepción	
Miércoles 13/12/23	9:00 a 13:00	Recuperación de Evaluaciones y/o exposiciones. Oral	S Berríos E. Ayarza
Viernes 15/12/23	9:00 a 13:00	Examen de 2ª Oportunidad. Oral	S Berríos A Ayarza