



PROGRAMA DE CURSO
CITOGENÉTICA Y GENÉTICA MOLECULAR

Validación Programa		
Enviado por: María Soledad Berrios Del Solar	Participación: Profesor Encargado	Fecha envío: 08-07-2025 16:56:20
Validado por: Gladys Eliana Ayarza Ramírez	Cargo: Coordinadora Mención Morfofisiopatología	Fecha validación: 25-07-2025 14:36:18

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 2025
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)



Ajustes de ejecución de curso

Es un curso diseñado con gran participación activa de los estudiantes ya sea en los talleres, seminarios, laboratorios o exposiciones presentadas por ellos. Las evaluaciones teóricas se realizan a través de plataforma U-curso y todas ellas son posteriormente conversadas con los estudiantes de manera que haya retroalimentación bidireccional.

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



Competencia
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.
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, movilizandolos 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



Competencia

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.

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 para lograr aplicar adecuadamente los diferentes métodos de diagnóstico según el nivel de análisis genético.

RA2.

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
<p>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.</p> <p>Describe la estructura y organización del genoma: tamaño, organización del cariotipo humano, distribución de genes y tipos de DNA. Polimorfismos genómicos.</p> <p>Relaciona las modificaciones epigenéticas que afectan al DNA con los mecanismos que regulan la expresión de los genes.</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>Taller participativo</p> <p>Clases</p> <p>seminarios</p> <p>Armado de cariotipo</p> <p>Exposición 1</p>

Unidad 2: Mutaciones génicas y cromosómicas

Encargado: Gladys Eliana Ayarza Ramírez

Indicadores de logros	Metodologías y acciones asociadas



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



Unidades

Analiza su rol en el diagnóstico genético y las consecuentes responsabilidades sociales y éticas que son inherentes al manejo de información sensible y personal



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	Examen	30,00%	Todos los alumnos dan examen
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 una mayor coherencia entre los indicadores de logro y el diseño de actividades. Esta vez incluimos un diálogo inicial sobre los conceptos y percepciones de los alumnos sobre aspectos de genética y genómica de manera de situarnos mejor en lo ya asimilado por ellos en su formación previa.

Dedicamos tiempo para discutir los resultados y las evaluaciones individuales y grupales en un diálogo constructivo. También y en forma permanente reflexionamos sobre la responsabilidad de la información genética y los aspectos éticos comprometidos en los diagnósticos y su comunicación.

Hemos incorporado con mayor extensión y profundidad el análisis de marcadores genético moleculares y el análisis de las ventajas y limitaciones de las nuevas tecnologías NGS.



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 un máximo de 10% de las actividad siempre y cuando 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

Otros requisitos de aprobación:

Condiciones adicionales para eximirse:

Curso no posee exención de examen.



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 (2 decimales). 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 y reprobatoria.

2. Si la nota es igual o mayor a 4.0** el(la) estudiante tendrá derecho a dos oportunidades de evaluación final.

3. Si la nota de presentación a evaluación final está entre 3.50*** y 3.94 (ambas incluidas), el(la) estudiante sólo tendrá una oportunidad de evaluación final.

4. Si la nota de presentación es igual o inferior a 3.44, el(la) 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.



Requisitos de aprobación.

* la vía oficial para el ingreso de notas es u-cursos, deben ser ingresadas con dos decimales. sólo la nota del acta de curso es con aproximación y con decimal, siendo realizado esto automáticamente por el sistema

** Los casos en que la nota de presentación esté en el rango de 3.95 a 3.99 tendrán dos oportunidades para rendir examen.

*** Los casos en que la nota de presentación esté en el rango de 3.45 a 3.49 tendrán una única oportunidad para rendir examen.

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.



Normas de asistencia a actividad curriculares.

Para el caso de actividades curriculares cuya asistencia sea considerada como obligatoria por la Escuela respectiva, el o la estudiante deberá justificar su inasistencia de acuerdo al procedimiento establecido.

Cada programa de curso -y según su naturaleza y condiciones de ejecución- podrá considerar un porcentaje y número máximo permisible de inasistencias a actividades obligatorias, excluyendo actividades calificadas. Este porcentaje no debe superar el 20% del total de actividades obligatorias programadas.

Las actividades de recuperación, deberán ser fijadas y llevadas a cabo en forma previa al examen del curso. Cada estudiante tendrá derecho a presentarse al examen sólo si ha recuperado las inasistencias. En el caso de cursos que no contemplen examen, las actividades recuperativas deben ser realizadas antes de la fecha definida semestralmente para el cierre de actas.

PROCEDIMIENTO DE JUSTIFICACIÓN:

1. En el caso de inasistencias a actividades obligatorias, incluidas las de evaluación definidas en cada programa de curso, el o la estudiante debe avisar su inasistencia al PEC, dentro de las 24 horas siguientes por correo electrónico institucional.
2. Además, vía solicitud al sistema en línea de justificación de inasistencias provisto en el [Portal de Estudiantes](#), el o la estudiante debe presentar la justificación de inasistencia por escrito con sus respectivos respaldos, a modo de ejemplo: certificado médico comprobable, informe de SEMDA., causas de tipo social o familiar acreditadas por el Servicio de Bienestar Estudiantil; en un plazo máximo de cinco días hábiles a contar de la fecha de la inasistencia.
3. La Escuela o quién esta designe deberá resolver la solicitud, informando a el o la PEC a la brevedad posible a fin de reprogramar la actividad si correspondiese.

Si el estudiante usa documentación adulterada o falsa para justificar sus inasistencias, deberá ser sometido a los procesos y sanciones establecidos en el Reglamento de Jurisdicción Disciplinaria.

Para el caso de que la inasistencia se produjera por fallecimiento de un familiar directo: padres, hermanos, hijos, cónyuge o conviviente civil, entre otros; los estudiantes tendrán derecho a 5 días hábiles de inasistencia justificada, y podrá acceder a instancias de recuperación de actividades que corresponda.



Normas de asistencia a actividad curriculares.

RECUPERACIÓN DE ACTIVIDADES:

Si el o la estudiante realiza la justificación de la inasistencia de acuerdo a los mecanismos y plazos estipulados, la actividad de evaluación debe ser recuperada de acuerdo a lo establecido en el programa, resguardando las condiciones equivalentes a las definidas para la evaluación originalmente programadas.

Si una inasistencia justificada es posteriormente recuperada íntegramente de acuerdo a los criterios del artículo tercero anterior, dicha inasistencia desaparece para efectos del cómputo del porcentaje de inasistencia. Cualquier inasistencia a actividades obligatorias que superen el porcentaje establecido en programa que no sea justificada implica reprobación del curso.

SOBREPASO DE MÁXIMO DE INASISTENCIAS PERMITIDAS:

Si un o una estudiante sobrepasa el máximo de inasistencias permitido y, analizados los antecedentes por su PEC, y/o el Consejo de Escuela, se considera que las inasistencias están debidamente fundadas, el o la estudiante no reprobará el curso, quedando en el registro académico en estado de Eliminado(a) del curso ("E") y reflejado en el Acta de Calificación Final del curso. Esto implicará que él o la estudiante deberá cursar la asignatura o actividad académica en un semestre próximo, en su totalidad, en la primera oportunidad que la Escuela le indique.

Si el o la estudiante sobrepasa el máximo de inasistencias permitido, y no aporta fundamentos y causa que justifiquen el volumen de inasistencias, el o la estudiante reprobará el curso.

Si el o la estudiante, habiendo justificado sus inasistencias adecuadamente, no puede dar término a las actividades finales de un curso inscrito, y analizados los antecedentes el Consejo de Escuela, el PEC podrá 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.

Cualquier situación no contemplada en esta Norma de Regulación de la Asistencia, debe ser evaluada en los Consejos de Escuela considerando las disposiciones de reglamentación universitaria vigente.

Estas normativas están establecidas en resolución que fija las Normas de Asistencia a Actividades Curriculares de las Carreras de Pregrado que Imparte la Facultad de Medicina (Exenta N°111 del 26 de enero de 2024) y vigente actualmente.



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.