



**Proceso: Formulación del Currículo
y Plan de Estudios**

Guía de Cátedra

Código:	DOC11-FO-01
Versión:	2
Fecha:	05/07/2017
Hoja:	Página 1 de 5

1. Identificación del Curso/ Módulo							
Nombre del Curso/ Módulo: Genética Clínica	Línea de conocimiento CMCL	Código materia: 14118	Crédito: 2	Horas totales 96	Horas Clase		80
					Horas Independientes		16
Facultad/ Departamento		FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD					
Programa que Administra el curso o módulo			Especialización en Ginecología y Obstetricia				
Niveles de Formación	Técnico Profesional			Especialización		X	
	Tecnológico Profesional			Maestría			
	Profesional			Doctorado			
Modalidad	Presencial	<input checked="" type="checkbox"/>	Dual		Virtual		
Fecha de actualización de la guía:		Julio de 2019					
2. Restricciones de:							
Conocimiento		Orden					
Prerrequisito							
Correquisitos							
3. Justificación							
<p>La genética es un área en rápido desarrollo, que durante los últimos años ha experimentado una verdadera revolución conceptual y un incremento notable de la capacidad diagnóstica, de seguimiento y predicción. La magnitud de la información actual y los avances en el desarrollo de las técnicas de biología molecular, han tenido un enorme impacto en la práctica médica y han permitido un progreso notable en el abordaje integral del paciente, el cual debido a su componente genético, en un alto porcentaje es atendido en primera línea por el especialista en Ginecología y Obstetricia. En este sentido, incorporar los avances en genética y biología molecular bajo la visión actual de la medicina traduccional y personalizada, se convierte en un eslabón determinante en la formación de un especialista de esta área.</p>							
4. Competencias de formación							
Competencia				Resultado de aprendizaje esperado			
Conocer y entender la composición genética del ser humano y las bases de su funcionamiento				Describe las características de los ácidos nucleicos y define y entiende los procesos implicados en su metabolismo y función.			
Entiende los mecanismos de herencia mendeliana y no convencional				Identifica los patrones de herencia asociados a las principales enfermedades con componente genético y evalúa su riesgo de recurrencia.			
Reconoce un cariotipo normal e identificar las bases de la citogenética constitucional y oncológica				Diferencia un cariotipo normal de un patológico y las indicaciones para análisis de tipo constitucional vs oncológica.			
Diferencia los indicadores de un desarrollo sexual normal vs el patológico				Propone impresiones diagnósticas de los trastornos de la diferenciación sexual más frecuentes según su etiología y patogenia, estructurando su abordaje y asesoramiento genético.			

Reconocer los mecanismos inmunogenéticos del embarazo	Formula hipótesis fisiopatológicas y aproximaciones de su evaluación en patologías relacionadas como, aborto recurrente, trastornos hipertensivos del embarazo e infertilidad
Diferencia los principios de teratología y mutagénesis, sus mecanismos de reparación y técnicas de análisis de biología molecular para su identificación	Propone causales de dismorfología, inspecciona posibles abordajes diagnóstico y debate sus resultados
Identifica las implicaciones y alcances de la biología de sistemas (Ciencias OMICAS) y de las técnicas de alta resolución usadas en su análisis	Analiza literatura científica en genética humana y biología molecular aplicada, y discute con fundamento sus hallazgos
Reconoce los requerimientos mínimos para procedimientos de diagnóstico citogenético y molecular	Aplica las normas de bioseguridad de un Laboratorio de Investigación, aplica los fundamentos metodológicos de las técnicas básicas en análisis citogenético y molecular y aplica el protocolo para toma de muestras.

5. Contenido de la actividad académica*

Unidad	Temáticas	Semanas	Evaluación del aprendizaje
Genoma humano	Propiedades químicas y estructurales, organización, diferenciación y regulación.	8	Participación, club de revistas, seminarios, rondas
Mecanismos de Herencia: Conceptos Básicos y Principios	Referentes históricos, conceptos básico, principios de herencia y Leyes de Mendel		
Formas de Herencia Mendeliana – Convencional	Conceptos básicos, genealogías, patrones de herencia mendelianos (AD, AR, ALX, RLX), codominancia, fenocopias, pleiotropia, penetrancia, expresividad variable, heterogeneidad alélica y de loci.		
Herencia No Convencional	Enfermedades Poligénicas, por Expansión de tripletas, y mitocondriales. Conceptos de Imprinting, mecanismos epigenéticos, mosaicismo, quimerismo.		
Enfermedades Complejas	Definición, caracteres cualitativos vs cuantitativos, agregación Familiar, concordancia, heredabilidad, polimorfismo genético vs mutación, aproximación a la		
Genoma humano	Propiedades químicas y estructurales, organización, diferenciación y regulación.		
Mecanismos de Herencia: Conceptos Básicos y Principios	Referentes históricos, conceptos básico, principios de herencia y Leyes de Mendel		
Formas de Herencia Mendeliana – Convencional	Conceptos básicos, genealogías, patrones de herencia mendelianos (AD, AR, ALX, RLX), codominancia, fenocopias, pleiotropia, penetrancia, expresividad variable, heterogeneidad alélica y de loci.		
Alteraciones cromosómicas y Diagnóstico citogenético clásico y molecular.	Caracterización de un cariotipo normal y patológicos, definición de los principales criterios a evaluar, clasificación de las patologías más frecuente, su nomenclatura y las indicaciones para análisis de tipo constitucional vs oncológica y sus aplicaciones con fines		

	diagnósticos, predictivos y de control de la respuesta terapéutica.
Diferenciación Sexual Normal y Patológica	Secuencia temporal de eventos genéticos, moleculares y endocrinos elementales para la determinación y diferenciación sexual. Etapas normales y las alteraciones más comúnmente implicadas. Aproximación etiológica y de manejo/seguimiento
Interpreta los mecanismos inmunogenéticos del embarazo	Componentes del sistema inmune (Sistema HLA, NK, Anticuerpos bloqueadores, etc) y procesos determinantes (Tolerancia, bloqueo, modulación) en el mantenimiento de la gestación y sus bases genéticas
Diferencia los principios de teratología y mutagénesis y Identifica los Mecanismos de reparación del ADN	Principios de teratología y mutagénesis, procesos moleculares implicados, mecanismos de reparación y técnicas de análisis de biología molecular para su identificación
Practica los métodos básicos de análisis de ácidos nucleicos (Aislamiento, amplificación y visualización)	Fundamentos de cada una de las técnicas (Aislamiento de ADN, Reacción en cadena de la polimerasa – PCR, electroforesis, PCR en tiempo real, ADN recombinante), aplicaciones e implicaciones éticas.
Revisa las implicaciones de la Farmacogenética y la Farmacogenómica en Ginecología y Obstetricia	Antecedentes, bases moleculares y revisión de estudios genéticos observacionales (asociación y causalidad), implicaciones y perspectivas.
Define los alcances de las Ciencias Ómicas en Ginecología y Obstetricia	Definición de la biología de sistemas, sus clases (Genómica, Proteómica, Transcriptómica, Metabolómica), modelos, alcances y aplicaciones.
Reconoce los requerimientos mínimos para procedimientos de diagnóstico citogenético y molecular	Normas de bioseguridad, revisión de los protocolos usados para toma, separación, transporte y almacenamiento definitivo de las muestras.
Recursos:	
Genética Humana & Médica Jorde, E.A. 2005. Genética Médica. 3ª edición. Elsevier. Nussbaum, R.L. Thompson & Thompson. 2008. Genética en Medicina. 7ª edición. Elsevier-Masson. Oliva, R. Genética Médica. Díaz de Santos Ediciones y Publicaciones i Ediciones de la Universitat de Barcelona. Strachan, T. 2006. Genética Humana. 3ª edición. McGraw Hill	
6. Estrategias Pedagógicas	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Consulta de Genética Clínica. 2. Revisión de casos de interconsultas por Genética Clínica 3. Sesiones teóricas, con tópicos asignados para revisión. 4. Seminarios de temas asignados y asesorados por docentes de la residencia 5. Interpretación bajo supervisión de las técnicas abordadas en el módulo. 6. Club de revistas y discusión crítica de la literatura científica. 	
Otra:	

1. Seminarios de discusión sobre consejo genético, cálculo de riesgo y estudio de árboles genealógicos Interpretación del fundamento metodológico de los artículos soportados en análisis genéticos de alta resolución.
2. Utilización de herramientas TIC para búsqueda de información pertinente a los temas discutidos
3. Uso de plataformas como OMIN, Ensembl, UCSC, Gene Tests, GAD, Gen Reviews, entre otras, para abordar las características clínicas, de mapeo, genética molecular y correlación genotipo-fenotipo de las entidades genéticas abordadas como modelos.
4. Planteamiento y replanteamiento de problemas con propuestas de solución.
5. Seminarios de discusión sobre estrategias diagnósticas con casos clínicos.
6. Búsqueda de fuentes de información
7. Resolución de casos clínicos reales o ficticios .

7. Evaluación y Registro de resultados

Evaluar

1. Se realizarán dos evaluaciones acumulativas integradoras, las cuales serán de selección múltiple con única o múltiple respuesta y siempre con justificación. También incluirá interpretación o descripción de gráficas, esquemas, reacciones, imágenes y resolución de situaciones.
2. Desarrollo de seminarios y presentaciones de casos clínicos hipotéticos o provenientes de la consulta
3. Presentación, participación y argumentación de cada uno de los temas abordados.
4. Actividades dirigidas de consulta, incluyendo análisis de paraclínicos y presentación de resultados.
5. Investigación bibliográfica y uso de TICs.

Calificar:

El calendario académico es de 24 semanas en total, se divide en 12 semanas para cada corte, asignándose los siguientes valores, así:

Primer corte (50%)

Consulta Genética: 20%

Primer Parcial: 15%

Seminarios & Casos Clínicos 15%.

Segundo corte (50%)

Consulta Genética: 20%

Primer Parcial: 15%

Seminarios & Casos Clínicos 15%.

Registro:

Al finalizar el primero y segundo corte, se registrarán las calificaciones al Sistema COSMOS y éste al final del módulo emitirá al estudiante el reporte de la nota final del curso. El estudiante puede visualizar las dos notas de corte y la final del curso, ingresando a la página de la UNAB, e ingresando a COSMOS con usuario y clave de estudiante.

8. Referencias Bibliográficas

Bibliografía UNAB

Notación topográfica

Biblioteca UNAB

Gene Testing. Human Genome Project Information.

[http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human Genome/medicine/genetest.shtml](http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genetest.shtml)

European Directory of DNA Diagnostic Laboratories.
Counseling. Human Genome Project Information.

<http://www.eddnal.com/>
http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genetic_counseling.shtml

National Society of Genetic Counselors.

<http://www.nsgc.org/>

National Human Genome Research Institute

<http://www.genome.gov/Glossary/>

OMIN

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>,

Ensembl,

www.ensembl.org/

UCSC	https://genome.ucsc.edu/ ,
Gene Tests	www.genetests.org/ ,
GAD	http://geneticassociationdb.nih.gov/
Gen Reviews	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/
GTR – Genetic Testing Registry	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/
Genes and Disease	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK22183/
National Cancer Institute - NIH	http://www.cancer.gov/cancertopics/genetics/directory
The Genetics Alliance	http://www.geneticalliance.org/
Recursos de Citogenética	http://www.slh.wisc.edu/cytogenetics/
Atlas de Genética y Citogenética en Oncología y Hematología	http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/
Centro de Investigación Biomédica en Red de enfermedades raras	http://www.ciberer.es/
Portal de información de enfermedades raras	http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?lng=ES

9. Observaciones