



**MEDICINA
SYLLABUS PLAN 14**

NOMBRE DEL MÓDULO	Genética Médica
NÚMERO DE CRÉDITOS (EXPRESADOS EN SCT-CHILE)	04 créditos SCT – Chile (108 horas) Presenciales: 72 (3 horas semanales) Autónomas: 36 (2 semanales horas)
ÁREA DE CONOCIMIENTO	Formación Básica
SEMESTRE	Tercer Nivel



<p>PREREQUISITOS</p>	<p>FUNDAMENTOS BIOLÓGICOS DE LA MEDICINA</p>
<p>UNIDAD RESPONSABLE DE LA CONSTRUCCIÓN DEL SYLLABUS</p>	<p>INSTITUTO DE BIOLOGIA VEGETAL Y BIOTECNOLOGIA PROF- ENRIQUE GONZÁLEZ v</p>
<p>COMPETENCIAS DEL PERFIL DE EGRESO AL QUE CONTRIBUYE ESTE MÓDULO Y NIVEL DE LOGRO DE CADA UNA DE ELLAS.</p>	<p>Este módulo contribuye a comprender en profundidad los mecanismos moleculares involucrados en los procesos biológicos que tienen relación con el metabolismo celular, y molecular, las aplicaciones de éste en el diagnóstico clínico; incentivando en los estudiantes el análisis crítico, uso del lenguaje y método científico, además de desarrollar en ellos la importancia del actuar ético y moral</p> <p>COMPETENCIAS 1 y 2 :</p> <p>Diagnosticar e Identificar en forma oportuna y tratar en forma efectiva, eficiente y eficaz, con enfoque bio-sico-social factores de riesgo y enfermedades :</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ de alta prevalencia



	<ul style="list-style-type: none"> ✓ agudas y crónicas ✓ en cualquier etapa del ciclo vital distinguiendo complejidad y nivel de urgencia utilizando las redes de atención locales y nacionales. <p>COMPETENCIA 3: Promover estilos de vida saludables y prevenir problemas de salud en cualquier etapa del ciclo vital, bajo el marco global de un modelo de salud familiar.</p> <p>COMPETENCIA 4: Realizar investigación clínica, epidemiológica y/o básica, y difundirla en instancias científicas del ámbito de interés.</p>
<p>APRENDIZAJES</p>	<p>El logro de la Competencia 1 “Comprender los mecanismos moleculares que rigen el comportamiento de células y tejidos de seres vivos, en estadios normal y patológico, se alcanzará los siguientes aprendizaje.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.1 Analizar propiedades y características del ADN y ARN 1.2 Comprender las funciones y propiedades de la maquinaria molecular en los procesos de síntesis y regulación de proteínas. 1.3 Comprender los mecanismos de alteración del material genético 1.4 Identificar los principales puntos de regulación de los procesos replicativos, transcripcionales y traduccionales 1.5 Comprender los principales mecanismos de modulación del genoma. <p>El logro de la competencia 2 “Describir las principales alteraciones a nivel de ADN y que afectan al fenotipo celular” se alcanzará los siguientes aprendizaje.</p>



	<p>2.1 Analizar los mecanismos de control génico de las distintas vías metabólicas que se traducen en mecanismos de homeostasis molecular.</p> <p>2.2 Identificar las principales alteraciones a nivel de ADN y ARN en las distintas vías metabólicas y la importancia clínica en su detección precoz y tratamiento.</p> <p>El logro de la competencia 3 “Familiarizarse con tecnología básica en el análisis de genes” se alcanzará los siguientes aprendizajes</p> <p>3.1 Conocer los diferentes enfoque metodológicos en el análisis de genes</p> <p>3.2 Analizar y aplicar en forma práctica el uso de material básico de análisis molecular para muestras biológicas</p> <p>El logro de la competencia 4 “Desarrollar habilidad para enfrentar literatura científica” se alcanzará los siguientes aprendizajes</p> <p>4.1 Analizar lecturas de trabajos publicados en revistas científicas seleccionadas por los docentes con énfasis en el desarrollo metodológico</p> <p>4.2 Utilizar lenguaje científico al analizar problemas genético-clínicos</p> <p>El logro de la competencia 5 “Desarrollar un comportamiento ético y respetuoso en su accionar” se alcanzará los siguientes aprendizajes</p> <p>5.1 Desarrollar en los estudiantes un espíritu de autocrítica y de participación activa en los seminarios asignados</p> <p>5.2 Desarrollar en los estudiantes un sentido de responsabilidad consigo mismo y con sus pares en el manejo de laboratorio</p>
--	--



<p>UNIDADES DE APRENDIZAJES Y SABERES ESENCIALES</p>	<p>UNIDAD I ADN: el material genético y conservación de la información genética</p> <p>Se estudiarán la estructura y función de los diferentes componentes que forman la maquinaria nuclear. Además contempla el estudio de las características funcionales de proteínas y enzimas reguladoras en los procesos de replicación y transferencia de información génica.</p> <p>Recorrido de aprendizaje</p> <ul style="list-style-type: none"> • Subcompetencia 1.1 Analizar propiedades y características del ADN <p>Capacidades asociadas:</p> <p>1.1.1 Describir los principios generales de la genética y la biotecnología</p> <p>1.1.2 Describir las propiedades y características de los genes y su entorno molecular.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Subcompetencia 1.2 Comprender las funciones y propiedades de las diversas moléculas que están involucradas en los procesos de variación y conservación de la información genética. <p>Capacidades asociadas:</p> <p>1.2.1 Conocer las propiedades y funciones de proteínas de regulación nuclear</p> <p>1.2.2 Comprender las funciones y propiedades de las enzimas de regulación nuclear</p> <ul style="list-style-type: none"> • Subcompetencia 1.3 Comprender los mecanismos involucrados en la alteración de la información



	<p>genética: mutaciones, deleciones, transversiones.</p> <p>Capacidades asociadas:</p> <p>1.3.1 Comprender los mecanismos que modifican la actividad y la regulación de un gen.</p> <p>1.3.2 Relacionar la estructura génica con el fenotipo en casos clínicos</p> <ul style="list-style-type: none">• Subcompetencia <p>3.1 “Analizar lecturas de trabajos publicados en revistas científicas seleccionada por los docentes” 3.2 “Utilizar lenguaje científico al analizar problemas clínicos”, son transversales a todas las unidades de aprendizajes y se lograrán a través de las siguientes capacidades asociadas:</p> <ul style="list-style-type: none">o Identificar los objetivos de una publicación científicao Reconocer las principales variables de un estudio científicoo Expresar un juicio crítico en relación de una lectura científica <ul style="list-style-type: none">• Subcompetencia <p>4.1 “Desarrollar en los estudiantes un espíritu de autocrítica” y</p> <p>4.2 “Desarrollar en los estudiantes un sentido de responsabilidad consigo mismo y con sus pares”, son transversales a todas las unidades de aprendizajes y se lograrán a través de las siguientes capacidades asociadas:</p> <ul style="list-style-type: none">• Responsabilizarse por la preparación de los seminarios designados al comienzo del curso• Cumplir con presentación antes su pares y docentes el o los seminarios asignados en forma crítica y ajustándose e a las normas establecidas <p>Productos esperados de la unidad :</p> <ul style="list-style-type: none">- polímero lineal de desoxirribonucleótidos- los desoxirribonucleótidos- hebra doble antiparalela (complementariedad de bases)- propiedades ópticas- polianión
--	--



- efecto de ácidos y álcalis
 - interacción con colorantes
 - super-enrollamiento y propiedades hidrodinámicas
 - nucleosomas-cromatina-fibra de cromatina-cromosomas.
 - Mecanismo de la replicación del ADN replicación semi-conservativa
- reacción de polimerización
- Maquinaria replicativa en eucariontes y procariontes
 - Horquilla de replicación en eucariontes y procariontes
 - Modelos de replicación cromosoma bacteriano
- cromosoma de eucarionte
- telómeros
- ADN extracromosómico
- Edición
 - Tipos de daños más frecuentes despurinaciones
- desaminaciones
- dimerización

Unidad II:

Variabilidad de la información genética y expresión génica

Esta Unidad contempla el estudio de los mecanismos de modificación de la secuencia nucleotídica del ADN que constituye la base de la variabilidad de la información genética que subyace a la evolución.

Además, el objetivo es que el alumno entienda la naturaleza de la información codificada en el ADN y los procesos involucrados en su decodificación. Así mismo que comprenda la trascendencia de la regulación de la expresión génica en la especialización y diferenciación de células, tejidos y organismos

Recorrido de aprendizaje



	<ul style="list-style-type: none">• Subcompetencia 1.2 Comprender las funciones y propiedades de los nucleótidos y su rol en la perpetuación de la información. Capacidades asociadas: 1.2.1 Conocer los mecanismos por los cuales la información genética se replica, recombina y genera nuevas versiones permitiendo la variabilidad como fuerza evolutiva.• Subcompetencia 1.4 “Identificar los principales mecanismos moleculares y biomoléculas involucrados en el mecanismo de perpetuación génica. Capacidades asociadas: 1.4.1 Comprender las etapas de la recombinación genética 1.4.2 Comprender los mecanismos de regulación transcripcional y traduccional 1.4.3 Comprender los fenómenos involucrados en la variabilidad genética y distribución poblacional de caracteres• Subcompetencia 1.5 Comprender los principales mecanismos de generación regulación proteica a nivel nuclear y citoplasmático Capacidades asociadas: 1.5.1 Comprender las principales vías de producción d eproteínas, conociendo sus sistemas de decodificación y regulación traduccional 1.5.2 Analizar la dinámica del proceso traduccional comparando sistemas Eucariontes y Procarionetes• Subcompetencia 2.1 Analizar los mecanismos de control postraduccional de proteínas y sistemas de control citoplasmático (Aparato de Golgi y Retículo Endoplásmico) Capacidades asociadas: 2.1.1 Comprender los mecanismos de regulación génica que afectan la expresión de un gen (regulación por iones, por metales, por proteínas)• Subcompetencia 2.2 Identificar las principales alteraciones en las vías de regulación metabólica que tengan su
--	--



	<p>origen a nivel de ADN y su impacto en el fenotipo del individuo.</p> <p>Capacidades asociadas:</p> <p>2.2.1 Comprender las alteraciones más frecuentes y las más esporádicas que se producen a nivel de ADN y que impactan en la funcionalidad y/o expresión de un gen asociado a patologías monogénicas y poligénicas</p> <p>2.2.2 Aplicar el método científico en el análisis de las principales alteraciones genéticas</p> <p>Subcompetencia 3.1 Manejar herramientas que les permitan comprender literatura científica seleccionada por los docentes y 3.2 Participar activamente en los seminarios asignados son transversales a todas las unidades de aprendizajes y se lograrán a través de las siguientes capacidades asociadas:</p> <ul style="list-style-type: none">○ Identificar los objetivos de una publicación científica○ Reconocer las principales variables de un estudio científico○ Expresar un juicio crítico en relación de una lectura científica <p>Subcompetencia 4.1 Desarrollar en los estudiantes un espíritu de autocrítica y 4.2 Desarrollar en los estudiantes un sentido de responsabilidad consigo mismo y con sus pares son transversales a todas las unidades de aprendizajes y se lograrán a través de las siguientes capacidades asociadas:</p> <ul style="list-style-type: none">○ Responsabilizarse por la preparación de los seminarios designados al comienzo del curso○ Cumplir con presentación antes sus pares y docentes el o los seminarios asignados. <p>Productos esperados de la unidad</p> <ul style="list-style-type: none">- Recombinación- Crossing over- Transferencia de información genética en bacterias <p style="text-align: right;">Conjugación Bacteriófagos transductores</p>
--	---



	<ul style="list-style-type: none"> - Elementos genéticos móviles - Mutaciones - Evolución de la información genética - Biosíntesis del RNA <ul style="list-style-type: none"> - Composición del RNA-propiedades químicas-estructura - Reacción de transcripción en procariontes y eucariontes <ul style="list-style-type: none"> inicio elongación término inhibidores - Procesamiento postranscripcional del RNA <ul style="list-style-type: none"> "splicing" catalizado por spliceosoma "splicing" autocatalítico - Regulación de la transcripción en procariontes y eucariontes <ul style="list-style-type: none"> Mecanismos generales Mecanismos específicos - Elementos regulatorios <ul style="list-style-type: none"> secuencias regulatorias factores de transcripción - Edición - Código genético - Reacción de biosíntesis <ul style="list-style-type: none"> Etapas Farmacología - Maquinaria de biosíntesis de proteínas <ul style="list-style-type: none"> Ribosomas rRNAs tRNAs enzimas - Regulación de la biosíntesis de proteínas
--	--

	<p style="text-align: center;">Eucariontes</p> <p style="text-align: center;">Procariontes</p> <ul style="list-style-type: none"> - Estructura de los genes <ul style="list-style-type: none"> Unidad transcripcional Región regulatoria Organización en procariontes Organización en eucariontes: <ul style="list-style-type: none"> Genes clase I Genes clase II Genes clase III - Genoma <ul style="list-style-type: none"> genes seudogenes secuencias intergénicas eucariontes vs procariontes secuencias repetidas <ul style="list-style-type: none"> secuencias satélite secuencias repetidas dispersas SINES LINES - Genomas extranucleares en eucariontes <ul style="list-style-type: none"> Mitocondria Cloroplastos <p>Mapas genéticos y mapas físicos</p> <p>Unidad III</p>
--	--



	<p>Organización de la información genética Expresión de moléculas de ADN recombinante in vivo Patología molecular</p> <p>Esta unidad contempla el estudio de las características estructurales y funcionales del ADN y ARN, en una visión integrativa del metabolismo. Esta unidad entrega información sobre los principios básicos que rigen la Patología Molecular de distintas enfermedades, utiliza los principios de estructura y función del ADN y ARN para analizar problemas de salud desde el punto de vista Genético-Molecular. Además, se espera que el alumno aprenda a interpretar las técnicas de Biología Molecular para el análisis genómica, transcriptómico y proteómico.</p> <p>Recorrido de aprendizaje</p> <ul style="list-style-type: none">• Subcompetencia 1.2 Comprender mediante ejemplos de patología molecular la aplicación de los diversos conceptos asociados a la alteración de estructura o de expresión del ADN y ARN <p>Capacidades asociadas:</p> <p>1.2.1 Conocer los mecanismos específicos de desregulación génica en patologías</p> <p>1.2.2 Conocer a través de la aplicación de metodologías moleculares (ARN de interferencia, Masking, Oligonucleotidos antisentido) el efecto de regulación de genes específicos que conforman la base de la genética poblacional asociada a patología</p> <ul style="list-style-type: none">• Subcompetencia 1.4 “Identificar los principales blancos o “targets” genéticos para el diseño de drogas en farmacogenómica” <p>Capacidades asociadas:</p> <p>1.4.1 Comprender el mecanismo molecular por el cual se puede reprimir o sobre-expresar un determinado perfil genético utilizando herramientas de represión o amplificación génica</p> <p>1.4.2 Comprender el concepto de consejo genético, esquemas de aplicación y marco ético de muestreo genético.</p>
--	--



- **Subcompetencia 2.1** Manejar herramientas que les permitan comprender literatura científica seleccionada por los docentes y 2.2 Participar activamente en los seminarios asignados son transversales a todas las unidades de aprendizajes y se lograrán a través de las siguientes capacidades asociadas:
 - Identificar los objetivos de una publicación científica
 - Reconocer las principales variables de un estudio científico
 - Expresar un juicio crítico en relación de una lectura científica

- **Subcompetencia 3.1** Desarrollar en los estudiantes un espíritu de autocrítica y 3.2 Desarrollar en los estudiantes un sentido de responsabilidad consigo mismo y con sus pares son transversales a todas las unidades de aprendizajes y se lograrán a través de las siguientes **capacidades asociadas**:
 - Responsabilizarse por la preparación de los seminarios designados al comienzo del curso
 - Cumplir con presentación antes su pares y docentes el o los seminarios asignados

Productos esperados de la Unidad

- Análisis funcional del DNA clonado en células aisladas
 - Caracterización del producto génico (transcritos, polipéptidos)
 - a Sistemas de expresión para análisis funcional
 - b Estudios de relación entre estructura primaria y función
 - Supresión o inactivación de genes
 - a RNA o DNA antisense
 - b Recombinación homóloga
- Análisis funcional de genes en individuos completos
 - a Inactivación de genes en individuos completos
 - Mutagénesis por inserción
 - Gene targeting
 - Knockout, Aplicaciones



	<p>b Obtención de individuos transgénicos Introducción de genes en animales y vegetales Células germinales- individuos transgénicos Células somáticas Células troncales o embrionarias</p> <ul style="list-style-type: none">- Características generales de las enfermedades moleculares- Bases moleculares de las enfermedades- Tipos de enfermedades genéticas: monogénicas, poligénicas y multifactoriales- Patrones de transmisión hereditaria; el ligamiento génico- Herencia citoplásmica.- Enfermedades mitocondriales- Enfermedades cromosómicas o citogenéticas- Frecuencia de las enfermedades genéticas- Técnicas para el diagnóstico de las enfermedades moleculares- Diagnóstico directo mediante análisis del gen- Diagnóstico indirecto mediante análisis de las secuencias polimórficas- Diagnóstico de las alteraciones del DNA en la línea germinal- Diagnóstico de las alteraciones del DNA somático- Tipos de diagnóstico prenatal- Impacto social del diagnóstico génico, consejo genético- Terapia génica: técnicas <i>in vivo</i> y <i>ex vivo</i>- Vectores virales y no virales- Genes tóxicos y genes activadores de pro-fármacos- Viro-terapia génica- Las células del tronco embrionario- Modelos animales de enfermedades genéticas
--	--



METODOLOGÍA A UTILIZAR	<p>Metodológicamente el módulo se organizará en torno a tres unidades temáticas, para cada unidad se contempla actividades de todo el curso como son las Clases expositivas del profesor, que entregan los lineamientos generales alrededor de los cuales se construye el resto del conocimiento.</p> <p>Las demás actividades como Actividades de seminario y Desarrollo de Laboratorios que se realizan están divididas en tres grupos, donde se utilizará fundamentalmente el Aprendizaje Basado en Problemas (ABP). Esto significa que en relación con las unidades se desarrollarán problemas asociados al análisis genético que integren los elementos esenciales de los temas respectivos. Esta metodología potenciará el aprendizaje contextualizado y aplicado a resolución de problemas pertinentes al ámbito profesional (Patología Molecular).</p> <p>Por último también habrá trabajos personales de Lectura de artículos seleccionados, para complementar el resto de las actividades de aprendizaje.</p>



EVALUACIÓN DE APRENDIZAJES	<p>Evaluación Formativa Parcial (Ensayo Bibliográfico): Corresponde a evaluaciones realizadas durante la exposición del ensayo bibliográfico, miden dominio de aspectos teórico-conceptuales, análisis e interpretación de datos, recopilación crítica de la información y redacción científica.</p> <p>Esta nota consta de:</p> <ul style="list-style-type: none">• Presentación individual y valoración del escrito: Tendrá una ponderación del 15% de la nota final). <p>Esta actividad <u>no es recuperable, de carácter obligatorio y cuya nota de aprobación mínima es un 4,0.</u></p> <p>Evaluación Formativa Parcial (Laboratorio): Corresponde a evaluaciones realizadas durante el desarrollo del laboratorio, miden dominio de aspectos metodológicos -conceptuales, análisis e interpretación de datos experimentales.</p> <p>Esta nota se divide en dos partes:</p> <ul style="list-style-type: none">• Test escrito individual: Que considera la temática abordada en el desarrollo de laboratorio (guía de laboratorio) está constituido por preguntas de desarrollo corto en relación al práctico a realizar, se pondera con un (5% de la nota final)• Informe final de Laboratorio: Actividad de desarrollo grupal. Tendrá una ponderación del (5% de la nota final). <p>Esta actividad <u>no es recuperable, de carácter obligatorio y cuya nota de aprobación mínima es un 4,0.</u> La ponderación final de la actividad es un 10% de la nota final.</p> <p>Evaluaciones Sumativas de Unidades: Tres (3) pruebas de múltiple elección, elección múltiple con desarrollo y preguntas de desarrollo, al final</p>
-----------------------------------	--



	<p>de cada unidad, incluye todos los conceptos tratados durante el desarrollo de la unidad.</p> <p>La ponderación de cada unidad será de un 25 % de la nota final cada una, lo que equivale a un 75% de la nota final.</p> <p>Eximición: Se eximirán del examen final aquellos alumnos cuya nota promedio de todas las actividades (Ensayo bibliográfico, laboratorio y pruebas parciales) sea igual o superior a 5,0 (cinco).</p> <p>Evaluaciones Opcionales: Prueba opcional: la pondrá rendir cualquier estudiante en forma voluntaria con el objetivo de mejorar la nota. Es de carácter acumulativo y su ponderación será de un 30% de la nota final de presentación.</p> <p>Evaluación Acumulativa Final: Todos los alumnos deberán rendir al final del módulo un examen escrito que incluye toda la materia (acumulativo) y se pondera con un 30% de la nota final.</p> <p>Por lo tanto la nota final del curso resulta de: Ensayo Bibliográfico = 15 % Laboratorio = 10 % Notas de Unidades: 3 = 25% c/u Examen final= 30%</p>
--	--



REQUERIMIENTOS ESPECIALES	
BIBLIOGRAFIA	TEXTO GUIA <ul style="list-style-type: none">• Lehninger Principios de Bioquímica. D.L. Nelson y M. M. Cox. 4ª Edición. Editorial Omega (2005)• Molecular Pathology. Debra GB. Leonor. Springer 1º Edition (2006)• Bioquímica Ilustrada de Harper. 26th Edition. Murray RK, Granner DK, Mayes PA, Rodwell BW. (2003)