

PROGRAMA DE CURSO

ANTECEDENTES GENERALES

Componentes	Descripción		
Nombre del curso	Genética		
Nombre del curso en inglés	Genetics		
Código de curso	TMA02009		
Unidad académica	• Instituto de Ciencias Biomédicas		
Ciclo Formativo / Línea de formación	Básico / Formación Básica		
Año/ Semestre	2026 / Segundo Semestre		
Carácter	Obligatorio		
Número de créditos SCT - Chile	5		
Horas de trabajo totales	135	Horas de trabajo semanales	7.5
Cantidad de horas presenciales (sincrónicas)	81	Horas no presenciales (asincrónicas)	54
Requisitos	• TMA01004		

Equipo docente	
Profesor Encargado (1)	Patricio Andrés González Hormazábal
Profesor Coordinador (1)	Marcia Carolina Manterola Zúñiga
Profesor Participante (1)	Francisco Rodrigo Del Pino Castillo José Lorenzo Suazo Sanhueza Mónica Jeannette Acuña Patzke Lucía Amelia Cifuentes Ovalle Karina Andrea Villalobos Bustamante Luisa Marcela Herrera Cisterna Paola Margarita Krall Opazo

Ámbitos, Competencias y Subcompetencias		
Carrera	Ámbito / Competencia	Subcompetencia
Carrera de Tecnología Médica Común	Genérico Transversal / TMGT2	- TMGT2_2.1 Dialogando de manera empática, asertiva, coherente, considerando los diversos factores que intervienen en la comunicación, para lograr una interacción pertinente y efectiva con las personas con las que se relaciona.
	Investigación / TMIN1	- TMIN1_1.2 Identificando las fuentes de evidencia científica validadas que le permitan obtener información actualizada y relevante para su quehacer profesional. - TMIN1_1.3 Analizando evidencia científica relevante para formular preguntas de investigación que permitan proponer una explicación a una problemática biomédica y/o clínica.
	Tecnología en Biomedicina / TMTB1	- TMTB1_1.1 Integrando los saberes fundamentales de las ciencias básicas y biomédicas para explicar la estructura y funcionamiento del cuerpo humano en distintas condiciones de salud de manera pertinente a su quehacer profesional. - TMTB1_1.2 Utilizando el conocimiento científico, el razonamiento lógico-deductivo y el pensamiento crítico como base para la resolución de problemas de salud individuales y colectivos. - TMTB1_1.3 Seleccionando los saberes de las ciencias básicas, clínicas y ciencia de datos, que le permitan argumentar la pertinencia de las metodologías usadas en los exámenes y procedimientos de su mención, para resolver situaciones de salud propias de su rol profesional.

Propósito Formativo del Curso

El curso de Genética, correspondiente al segundo semestre de la carrera de Tecnología Médica, tiene como propósito que las y los estudiantes desarrollen las competencias y subcompetencias necesarias para comprender e integrar la organización, transmisión, expresión y variación del material genético, así como su interacción con factores ambientales, relacionando dichos procesos con el funcionamiento normal y patológico del organismo humano. Asimismo, busca que reconozcan los principios de la herencia mendeliana y compleja, la variabilidad genética en las poblaciones, los fundamentos evolutivos de la diversidad humana y la contribución de la genética a la susceptibilidad a las enfermedades. El curso incorpora, además, principios básicos de medicina de precisión y aspectos éticos asociados al uso de la información genética en la prevención, el diagnóstico, el pronóstico, el tratamiento y la orientación familiar. Este curso se articula con la línea formativa de Ciencias Biomédicas / Formación Básica, favoreciendo la progresión y la consolidación de los aprendizajes biomédicos y su aplicación responsable en el ámbito de la salud.

Resultados de Aprendizaje

Subcompetencias	Resultado de aprendizaje que contribuye al logro de las subcompetencias
TMIN1_1.2 TMIN1_1.3 TMTB1_1.1 TMTB1_1.2	RA 1: Analizar los mecanismos de organización y transmisión del material genético, a través de la resolución de problemas de herencia y revisión de alternativas genéticas, para explicar el origen de la variabilidad funcional del cuerpo humano asociando procesos normales y patológicos.
TMIN1_1.2 TMIN1_1.3 TMTB1_1.1 TMTB1_1.2 TMTB1_1.3	RA 2: Analizar los mecanismos de interacción, regulación y alteración del material genético, mediante la resolución de problemas biológicos y clínicos, para explicar la variabilidad fenotípica humana y su relación con procesos normales y patológicos.
TMIN1_1.2 TMIN1_1.3 TMTB1_1.1 TMTB1_1.2 TMTB1_1.3	RA 3: Integrar los fundamentos de la herencia compleja, genética cuantitativa, poblacional y evolutiva, mediante el análisis crítico de evidencia científica relevante, para formular explicaciones sobre el origen, la susceptibilidad y la distribución epidemiológica de problemáticas biomédicas.
TMTB1_1.2 TMTB1_1.3	RA 4: Explicar los fundamentos de la medicina de precisión y el aporte de la información genética, ambiental y clínica en la atención de salud, reconociendo los principios bioéticos, las nociones básicas de asesoramiento genético y la responsabilidad profesional en la derivación y el manejo seguro de la información genética familiar.
TMGT2_2.1	RA 5: Comunicar de forma clara y fundamentada explicaciones genéticas, oralmente y/o por escrito, en trabajos colaborativos, resolución de problemas y seminarios, usando lenguaje científico y recursos didácticos.

Unidades Temáticas	
Nombre de la unidad 1	RA(s) al que tributa
Organización del genoma y mecanismos de transmisión de la herencia	RA1, RA5.
Contenidos	Indicador de logro
1.1. Organización del Genoma Humano: Genoma nuclear y genoma mitocondrial. Estructura y organización de la cromatina y cromosomas. Citogenética y cariotipo humano. Tipos de secuencias en el genoma humano. 1.2. Principios Mendelianos de la herencia: Principio de segregación y principio de asociación/distribución independiente. Conceptos fundamentales de la herencia mendeliana (genotipo, fenotipo, gen, alelos). Nomenclatura y análisis genealógicos. 1.3. Bases cromosómicas de la herencia, meiosis y variabilidad genética: Mecanismos y consecuencias genéticas de la meiosis (segregación cromosómica, recombinación homóloga (crossover) y permutación cromosómica). Ligamiento génico como ejemplo de excepción a la asociación/distribución independiente.	I.L. 1.1. Describe la estructura y organización del genoma humano —diferenciando los componentes nuclear y mitocondrial— considerando la estructura y clasificación de los cromosomas metafásicos, y tipos de secuencias de DNA, asociando estas características con los patrones de variabilidad y su aplicación clínica y en identificación genética. I.L. 1.2. Aplica los principios mendelianos y sus mecanismos de transmisión mediante la interpretación de genealogías simples relacionando genotipo y fenotipo, para proponer modos de herencia de rasgos y/o enfermedades. I.L. 1.3. Analiza los mecanismos celulares de segregación y recombinación cromosómica para explicar su contribución a la variabilidad genética y fundamentar las excepciones a la transmisión hereditaria clásica. I.L. 1.4. Analiza evidencia científica validada y actualizada en genética, seleccionando fuentes pertinentes para proponer explicaciones a problemáticas biomédicas y/o clínicas. I.L. 1.5. Comunica explicaciones genéticas de manera clara y fundamentada, utilizando un lenguaje científico adecuado en actividades colaborativas, la resolución de problemas y seminarios.
Nombre de la unidad 2	RA(s) al que tributa
Interacción, regulación y variación genética.	RA2, RA5.
Contenidos	Indicador de logro

2.1. Interacción génica: Concepto y bases moleculares de la interacción génica. Interacciones alélicas e interacciones no alélicas. Relaciones alélicas complejas, incluyendo alelos múltiples, codominancia, dominancia incompleta. Consecuencias de la interacción génica y genético-ambiental en la expresión del genotipo, como penetrancia y expresividad variable. 2.2. Regulación de la expresión génica y epigenética: Concepto de regulación génica. Regulación a nivel de regiones promotoras y secuencias reguladoras a distancia. Splicing alternativo, concepto de epigenética y remodelamiento de cromatina, incluyendo modificaciones en histonas, metilación del DNA. Impronta genómica e implicancias clínicas. Impacto en la expresividad variable y en la penetrancia incompleta. 2.3. Mutaciones génicas y su efecto funcional: diferenciación entre mutaciones adquiridas y heredadas. Mecanismos de daño al DNA, tipos de mutaciones puntuales, incluyendo sinónimas, de sentido erróneo/missense, sin sentido/nonsense, cambio de marco de lectura/frameshift y su impacto en transcripción y traducción, y en enfermedades (ej. proteínas defectuosas, pérdida y/o ganancia de función). 2.4. Mutaciones cromosómicas: diferenciación entre mutaciones adquiridas y heredadas. Concepto y origen del mosaicismo. Impacto funcional en la célula e individuo. Mutaciones estructurales: deleciones, duplicaciones, translocaciones, inversiones. Efecto de posición y ganancia/pérdida de dosificación génica. Mutaciones numéricas: aneuploidías autosómicas y de los cromosomas sexuales. Origen de las aneuploidías. Euploidías/Poliploidías.	I.L. 2.1. Analiza ejemplos biológicos y clínicos de alelos múltiples, codominancia, dominancia incompleta, epistasis, penetrancia y expresividad variable, utilizando el sistema de grupos sanguíneos ABO como modelo para explicar la diversidad fenotípica humana. I.L. 2.2. Analiza los mecanismos de regulación génica y epigenética, considerando la acción de factores de transcripción, la remodelación de la cromatina, el procesamiento postranscripcional del RNA y la impronta genómica, para fundamentar su participación en la diferenciación celular, la variabilidad fenotípica y el desarrollo de patologías. I.L. 2.3. Clasifica las mutaciones génicas puntuales (sinónimas, de sentido erróneo, sin sentido y de cambio de marco de lectura) y predice su impacto en la proteína y en su función molecular y celular. I.L. 2.4.1 Identifica alteraciones cromosómicas numéricas y estructurales, explicando los mecanismos de no disyunción o de ruptura del DNA que les dieron origen. I.L. 2.4.2 Analiza el impacto en la salud de las alteraciones cromosómicas, fundamentando clínicamente las variaciones fenotípicas derivadas del efecto de posición y de la alteración de la dosis génica. I.L. 2.5. Analiza evidencia científica validada y actualizada en genética, seleccionando fuentes pertinentes para proponer explicaciones de problemáticas biomédicas y/o clínicas. I.L. 2.6. Comunica explicaciones genéticas de manera clara y fundamentada, utilizando un lenguaje científico adecuado en actividades colaborativas, la resolución de problemas y seminarios.
Nombre de la unidad 3	RA(s) al que tributa
Herencia Compleja, Genética de Poblaciones y Medicina Evolutiva.	RA3, RA5.
Contenidos	Indicador de logro

3.1. Fenotipos de Herencia Multifactorial: Herencia compleja, interacción gen-ambiente, fenotipos cuantitativos y susceptibilidad a enfermedades comunes. 3.2. Genética de Poblaciones y Evolución: Frecuencias alélicas y genotípicas a lo largo de las generaciones. Mecanismos evolutivos: mutación, selección natural, deriva genética y flujo génico. 3.3. Teoría de la evolución y medicina evolutiva: Conceptos clave de la teoría evolutiva. Evolución humana y mecanismos que dan cuenta de la susceptibilidad a enfermedades en la población humana.	I.L. 3.1. Analiza las bases genéticas de la expresión de fenotipos cuantitativos y de la susceptibilidad a enfermedades de herencia compleja, justificando el impacto de la interacción gen-ambiente. I.L. 3.2. Interpreta cómo los mecanismos evolutivos cambian las frecuencias alélicas y genotípicas poblacionales a través de las generaciones. I.L. 3.3. Diferencia las causas próximas (fisiopatológicas) de las causas últimas (evolutivas) de una enfermedad para explicar la prevalencia de las patologías. I.L. 3.4. Analiza evidencia científica validada y actualizada en genética, seleccionando fuentes pertinentes para proponer explicaciones a problemáticas biomédicas y/o clínicas. I.L. 3.5. Comunica explicaciones genéticas de manera clara y fundamentada, utilizando un lenguaje científico adecuado en actividades colaborativas, la resolución de problemas y seminarios.
Nombre de la unidad 4	RA(s) al que tributa
Medicina Genómica, Asesoramiento y Bioética.	RA4, RA5.
Contenidos	Indicador de logro
4.1 Fundamentos de la Medicina de Precisión: Metodologías de estudio genómico y diagnóstico molecular. Selección y aplicación de métodos de secuenciamiento (paneles, exomas, NGS). Genómica y ómicas. 4.2 Introducción y Fundamentos del Asesoramiento Genético: autonomía del paciente, estimación de riesgos y apoyo en opciones reproductivas o de salud. 4.3 Nociones de Bioética en Medicina Genómica: Dilemas en el diagnóstico prenatal y presintomático. Confidencialidad de datos. Discriminación genética / leyes de protección. Ética en la manipulación genética.	I.L. 4.1. Explica los fundamentos de la medicina de precisión y el aporte de la información genética, ambiental y clínica en la prevención, el diagnóstico y la selección de tratamientos. I.L. 4.2. Identifica principios bioéticos y/o nociones básicas del asesoramiento genético, para reconocer el rol del profesional de la salud en la derivación oportuna y el manejo seguro de la información genética familiar. I.L. 4.3. Analiza evidencia científica validada y actualizada en genética, seleccionando fuentes pertinentes para proponer explicaciones a problemáticas biomédicas y/o clínicas. I.L. 4.4. Comunica explicaciones genéticas de manera clara y fundamentada, utilizando un lenguaje científico adecuado en actividades colaborativas, la resolución de problemas y seminarios.

Metodologías de enseñanza aprendizaje	
Metodología	Comentario
Clase magistral y clase expositiva	Profesores especialistas en cada temática realizarán una clase sobre el tema utilizando material audiovisual. Durante la clase, los estudiantes participarán proactivamente, analizando y respondiendo a las preguntas planteadas. El material audiovisual estará disponible para el alumnado en "u-cursos" antes de la clase".
Seminarios	Cada uno se centrará en uno de los temas del curso. El curso se dividirá en grupos de aproximadamente 20 estudiantes, a cargo de un(a) profesor(a). Dispondrán de una guía de seminarios que consiste en una serie de preguntas relacionadas con los problemas del tópico en desarrollo durante la sesión. Los estudiantes participarán activamente en el desarrollo y la discusión de las actividades. En cada seminario se realizará la retroalimentación sobre la evaluación del seminario anterior.
Aprendizaje basado en equipos (TBL)	El curso se dividirá en grupos de cuatro estudiantes, y a cada grupo se le asignará una enfermedad relacionada con la profesión. Dispondrán de una pauta de aspectos a desarrollar en la revisión bibliográfica, orientada a integrar todos los temas del curso y de otros aprobados o en curso durante el semestre. El grupo realizará una exposición oral sobre el tema asignado y luego los integrantes se someterán a preguntas de una comisión de tres profesores.

Evaluaciones			
Tipo de evaluación	Nombre de Evaluación	Ponderación	Observaciones
Prueba teórica o certamen	Prueba teórica 1	20.00%	Las preguntas serán de selección múltiple que miden los contenidos de Clases Teóricas. La retroalimentación consiste en el análisis de las preguntas con mayor número de incorrectas. Se evaluarán RA1 y RA2.
Prueba teórica o certamen	Prueba teórica 2	20.00%	Las preguntas serán de selección múltiple que miden los contenidos de Clases Teóricas. La retroalimentación consiste en el análisis de las preguntas con mayor número de incorrectas. Se evaluarán RA2, RA3 y RA4.
Prueba teórica o certamen	Evaluación Integradora de Seminarios 1	15.00%	Conjunto de preguntas o actividades integradoras relativas a las actividades de Seminarios. Las preguntas serán de desarrollo. Se evaluarán RA1, RA2 y RA5.
Prueba teórica o certamen	Evaluación Integradora de Seminarios 2	15.00%	Conjunto de preguntas o actividades integradoras relativas a las actividades de Seminarios. Las preguntas serán de desarrollo. RA2, RA3, RA4 y RA5.

Control o evaluación entre pares	Promedio de controles	15.00%	Corresponde al promedio de las notas de los controles escritos que se aplican al inicio de cada seminario. Al seminario siguiente se mostrará el control con la pauta de corrección.
Presentación individual o grupal	Trabajo de Revisión Bibliográfica	15.00%	Considera la revisión bibliográfica de una enfermedad genética y una presentación oral del trabajo al finalizar el semestre. Se retroalimentará a los expositores durante la misma actividad, indicando los puntos deficientes. Se evaluarán RA1, RA2, RA3, RA4 y RA5.
Suma ponderaciones (para nota presentación examen:)		100.00%	
Nota presentación a examen		70.00%	
Examen		30.00%	
Nota final		100.00%	

Bibliografía	
Obligatoria	- Soledad Berríos, 2014, Genética Humana, Mediterráneo - Benjamin Pierce, 2016, Genética: Un enfoque conceptual, 5ta
Complementaria	- Robert L. Nussbaum, 2008, Thompson & Thompson. Genética en medicina, http://www.sciencedirect.com/science/book/9788445818701

Asistencia, Recuperaciones y otros requisitos de Aprobación.

Todas las exigencias de aprobación y asistencia están descritas en los reglamentos de vigentes aplicables al desarrollo del curso, los cuales se encuentran en la sección específica de reglamentos en este programa.

Porcentaje y número de inasistencia permisibles factibles de recuperar

Porcentaje	Número	Observaciones
20.00 %	2	Todas las exigencias de aprobación y asistencia se rigen por los reglamentos vigentes indicados en este programa. La asistencia es obligatoria a seminarios, presentaciones de trabajos de revisión bibliográfica y toda actividad evaluativa, incluidos controles, evaluaciones y exámenes de primera y segunda oportunidad. Solo las clases teóricas son de asistencia voluntaria. Las inasistencias deberán informarse al PEC y coordinadora, vía U-Cursos, dentro de las 24 horas posteriores a la actividad y justificarse en dpi.med.uchile.cl/estudiantes dentro de 5 días hábiles. Se permitirá un máximo de dos inasistencias debidamente justificadas a seminarios y trabajos de revisión bibliográfica (20% de estas actividades). En estos casos, se recuperará únicamente la evaluación asociada y no la actividad propiamente tal.

Modalidades de Recuperación.

Modalidad de Recuperación. Si la justificación se realiza en los plazos estipulados y es acogida, la evaluación (control de Trabajo Práctico / Seminario y/o certamen y/o examen) podrá ser recuperada de acuerdo a la modalidad (oral, escrita o de selección múltiple) que indique el PEC del curso, en la fecha calendarizada para recuperación de evaluaciones. Si bien, la evaluación podrá ser recuperada, no existirá una instancia de recuperación del Trabajo Práctico/Seminario, es decir, las actividades prácticas o de discusión propias del Trabajo Práctico/Seminario no serán recuperadas. Las justificaciones reiterativas de inasistencia a actividades obligatorias por parte de un estudiante, serán abordadas de acuerdo a las NORMAS DE REGULACIÓN DE LA ASISTENCIA A ACTIVIDADES CURRICULARES OBLIGATORIAS CARRERAS DE PREGRADO. Si no se realiza esta justificación en los plazos estipulados, de acuerdo a la normativa vigente, el estudiante será calificado con la nota mínima (1,0) en dicha actividad.

Otros Requisitos de Aprobación.

Nota mínima para eximirse: Las y los estudiantes que tengan derecho a dar examen de primera oportunidad podrá optar por la eximición, siempre y cuando cumplan con los siguientes tres requisitos:

- a) Nota de presentación al examen de primera oportunidad igual o superior a 5,5.
- b) No tener nota inferior a 4,0 en ninguna de las pruebas teóricas y certámenes.
- c) No tener nota promedio de los trabajos prácticos / seminarios inferior a 4,0.

Los alumnos que cumplan con los requisitos anteriores y que decidan no optar por la eximición, deberá dar el examen de primera oportunidad, en cuyo caso no podrá optar a la eximición con posterioridad a la rendición de dicho examen de primera oportunidad.

Condiciones adicionales para eximirse:
Nota mínima para eximirse: 5.5
Las y los estudiantes que tengan derecho a rendir el examen de primera oportunidad podrá(n) optar por la eximición, siempre y cuando cumplan con los siguientes tres requisitos: a) Nota de presentación al examen de primera oportunidad igual o superior a 5,5. b) No tener nota inferior a 4,0 en ninguna de las pruebas teóricas ni en los certámenes. c) No tener nota promedio de los trabajos prácticos / seminarios inferior a 4,0. Los alumnos que cumplan con los requisitos anteriores y que decidan no optar por la eximición, deberá(n) rendir el examen de primera oportunidad, en cuyo caso no podrá(n) optar a la eximición con posterioridad a la rendición de dicho examen de primera oportunidad.
Mejoras.
No aplica en primera versión.

Reglamentos Aplicables al Desarrollo del Curso.

- Norma de Asistencia a Actividades Curriculares de las Carreras de Pregrado que imparte la Facultad de Medicina (R.E. N° 111 del 26 de enero de 2024).
- Reglamentos específicos de carreras.
- Reglamento General de Estudios de Pregrado de la Facultad de Medicina.
- Reglamento de Estudiantes de la Universidad de Chile.

Puede acceder al repositorio de Reglamentos en el siguiente enlace: [Repositorio de Reglamentos](#)

*El programa de curso podrá sufrir modificaciones o ajustes de acuerdo a situaciones extraordinarias

Datos generales sobre elaboración y validación del programa de curso

Versión:	2026
Elaborado por:	Patricio Andrés González Hormazábal
Validado por:	Nicole Angélica Herrera Toro