

PROGRAMA DE CURSO
GENÉTICA

Validación Programa		
Enviado por: Luisa Marcela Herrera Cisterna	Participación: Profesor Encargado	Fecha envío: 23-01-2025 16:14:19
Validado por: Ximena Cecilia Rojas Segura	Cargo: Directora de Departamento	Fecha validación: 23-01-2025 16:45:35

Antecedentes generales	
Unidad(es) Académica(s): - Instituto de Ciencias Biomédicas	
Código del Curso: ME03018	
Tipo de curso: Obligatorio	Línea Formativa: Básica
Créditos: 5	Periodo: Primer Semestre año 2025
Horas Presenciales: 81	Horas No Presenciales: 54
Requisitos: ME01021106008	

Equipo Docente a cargo	
Nombre	Función (Sección)
Luisa Marcela Herrera Cisterna	Profesor Encargado (1,2)
Patricio Andrés González Hormazábal	Profesor Coordinador (1,2)
Luisa Marcela Herrera Cisterna	Coordinador General (1,2)

Propósito Formativo

Este curso proporcionará conceptos y la información pertinente a estudiantes de Medicina para que comprendan, expliquen y apliquen los principios de la herencia a rasgos normales y patológicos humanos. Los profesores además de comunicar información, traspasarán habilidades, ideas y experiencias a los estudiantes para que comprendan la organización, transmisión, expresión y variación de los genes en relación con seres humanos. El curso introduce a los estudiantes de Medicina en la Genética Humana y la Genética Médica, lo que es esencial para fundamentar diagnósticos, tratamientos específicos, pronósticos y asesoría familiar, así como para formular políticas de salud pública de alcance nacional y regional. El curso también aporta a la comprensión del papel de los genes y el ambiente en el funcionamiento normal y patológico de células, tejidos y órganos de los seres humanos; así como el entendimiento de susceptibilidades y predisposiciones a patologías; y al origen de la sintomatología de una diversidad de enfermedades, integrando los principios de la herencia con disciplinas biomédicas y médicas.

Competencia

Dominio:Científico

Competencias del egresado de Medicina relacionadas con la resolución de los problemas de salud, basándose en el conocimiento y razonamiento reflexivo de las ciencias, sustentado en la revisión sistemática y crítica de literatura biomédica, actualizada y pertinente, contrastando la información con la propia experiencia, en el contexto de la realidad nacional y del caso particular. Considera además, la capacidad de contribuir a generar conocimiento en ciencias atinentes al área de la salud.

Competencia:Competencia 1

Comprende diversas formas de generación de conocimiento y su contribución a la medicina.

SubCompetencia: Subcompetencia 1.1

Distingue e integra el aporte de las diversas formas de generación de conocimiento al desarrollo de la medicina (básico, epidemiológico, clínico, aplicado, otros.)

SubCompetencia: Subcompetencia 1.2

Comprende las ventajas y limitaciones de los diversos tipos de investigación realizadas en humanos y modelos de experimentación.

Competencia:Competencia 2

Utiliza en forma pertinente y con sentido crítico la información disponible en diversas fuentes confiables con el fin de fundamentar su quehacer profesional.

SubCompetencia: Subcompetencia 2.1

Realiza búsquedas bibliográficas en fuentes confiables sobre información relevante para su quehacer profesional.

SubCompetencia: Subcompetencia 2.2

Discrimina la relevancia de la información obtenida a partir de distintas fuentes especializadas para su quehacer profesional.

SubCompetencia: Subcompetencia 2.3

Selecciona e interpreta adecuadamente la información obtenida desde la perspectiva de la situación particular.



Competencia
Competencia:Competencia 3
Contribuye a la solución de los problemas de salud humana integrando los conocimientos fundamentales de las ciencias naturales, exactas y sociales pertinentes.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.1
Aplica adecuadamente a la situación particular en estudio la información previamente procesada.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.2
Comprende conceptos esenciales de las ciencias que tienen relevancia para su aplicación en el ejercicio de la medicina.
Competencia:Competencia 3
Utiliza en forma pertinente y con sentido crítico la información disponible en diversas fuentes confiables con el fin de fundamentar su quehacer profesional.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.1
Aplica adecuadamente a la situación particular en estudio la información previamente procesada.
SubCompetencia: Subcompetencia 3.2
Comprende conceptos esenciales de las ciencias que tienen relevancia para su aplicación en el ejercicio de la medicina.
Competencia:Competencia 4
Reconoce el rol que le cabe como profesional de la salud en la generación de conocimiento y puede contribuir activamente a ello.
SubCompetencia: Subcompetencia 4.1
Analiza críticamente diversos tipos de estudios (cuantitativos y cualitativos) en el área biomédica.



Resultados de aprendizaje

RA1.

Explica los fundamentos biológicos de fenotipos patológicos y normales, basándose en la teoría particulada de la herencia, la interacción entre genes, y los mecanismos de regulación y cambio de la actividad de los genes; considerando la participación de factores del ambiente físico y social.

Unidades

Unidad 1: Genética

Encargado: Luisa Marcela Herrera Cisterna

Indicadores de logros	Metodologías y acciones asociadas
1. Aplica los principios que regulan la transmisión del material hereditario, y relaciona los caracteres hereditarios del individuo con los de sus padres y parientes próximos.	1.a. Resuelve interrogantes planteadas.
2. Explica las relaciones entre genes y cromosomas, segregación y recombinación genética y cromosómica, en la generación de individuos con fenotipo/genotipo único.	1.b. Elabora genealogías para explicar la participación y herencia de factores genéticos en la determinación de un fenotipo en humanos.
3. Distingue regiones variables del DNA utilizables en análisis genético de identidad y parentesco.	1.c. Desarrolla problemas de aplicación de los principios mendelianos.
4. Explica la estructura y organización del genoma humano.	2.a. Resuelve interrogantes planteadas
5. Explica las relaciones entre genes y genotipo, interacciones de los genes y alelos entre sí, y de ellos con el ambiente en el desarrollo de un fenotipo.	2.b. Ubica genes en cromosomas y recrea los principios de segregación, asociación y recombinación de genes durante la meiosis.
6. Describe las mutaciones génicas y cromosómicas.	2.c. Resuelve problemas de recombinación y de ligamiento génico.
7. Explica la participación de mutaciones en la determinación de patologías de origen genético.	3.a. Resuelve interrogantes planteadas.
8. Relaciona la expresión regulada de los genes que constituyen el genoma de un individuo con la diversidad de fenotipos a nivel celular, tisular y del	3.b. Desarrolla problemas de análisis genético de identidad y parentesco.



Unidades	
organismo.	4.a. Resuelve interrogantes planteadas.
9. Describe frecuencias génicas y genotípicas en las poblaciones, y de los fenotipos normales y patológicos presentes en ellas.	4.b. Analiza la ubicación y características de los genes ubicados en el cromosoma 21 humano.
10. Explica la expresión de los fenotipos cuantitativos y de herencia compleja como el producto de la participación de conjuntos de genes y su interacción con el ambiente.	4.c. Discute las características morfológicas de los cromosomas metafásicos.
11. Reconoce los elementos y etapas del asesoramiento genético.	5.a. Resuelve interrogantes planteadas.
	5.b. Analiza la determinación de algunos fenotipos en humanos, como grupos sanguíneos y fibrosis quística, entre otros, como ejemplo de interacción entre genes.
	6.a. Resuelve interrogantes planteadas.
	6.b. Discute la relación entre prevalencia de anomalías cromosómicas y abortos.
	6.c. Analiza el efecto de las mutaciones en un gen sobre la severidad de una enfermedad, empleando datos de estudios publicados.
	7.a. Desarrolla una monografía escrita actualizada de las bases genéticas que explican la expresión de un fenotipo.
	7.b. Presenta la monografía de manera oral ante una comisión de docentes y estudiantes.
	7.c. Responde de manera oral las consultas de aplicación de los conceptos desarrollados en el curso.



Unidades	
	8.a. Resuelve interrogantes planteadas.
	8.b. Analiza los cambios de la expresión génica a lo largo de la ontogenia y los factores que modulan este proceso.
	8.c. Discute problemas de expresión monoalélica.
	9.a. Resuelve interrogantes planteadas.
	10.a. Resuelve interrogantes planteadas.
	10.b. Discute datos para determinar si un rasgo es un fenotipo de herencia compleja.
	11.a. Resuelve interrogantes planteadas.



Estrategias de evaluación			
Tipo_Evaluación	Nombre_Evaluación	Porcentaje	Observaciones
Prueba teórica o certamen	Prueba Teórica 2	20.00 %	La Prueba Teórica está referida a preguntas que miden los contenidos de Clases Teóricas. Las preguntas serán de selección múltiple.
Prueba teórica o certamen	Prueba Teórica 1	20.00 %	La Prueba Teórica está referida a preguntas que miden los contenidos de Clases Teóricas. Las preguntas serán de selección múltiple.
Prueba teórica o certamen	Prueba de Seminarios 1	15.00 %	La Prueba de Seminarios corresponde a un conjunto de preguntas relativas a las actividades de Seminarios. Las preguntas serán de desarrollo.
Prueba teórica o certamen	Prueba de Seminarios 2	15.00 %	La Prueba de Seminarios corresponde a un conjunto de preguntas relativas a las actividades de Seminarios. Las preguntas serán de desarrollo.
Control seminarios	Promedio de controles seminarios	15.00 %	Corresponde al promedio de las notas de los controles que se aplican en cada seminario.
Trabajo revisión bibliográfica	Revisión bibliográfica	15.00 %	Considera la entrega de un escrito con el trabajo de revisión y una presentación oral del trabajo al finalizar el semestre.
Suma (para nota presentación examen:)		100.00%	
Nota presentación a examen		70,00%	
Examen	Primera Oportunidad	30,00%	



Nota final	100,00%
------------	---------



Bibliografías
Bibliografía Obligatoria
- Berrios, S , 2014 , Genética Humana , Mediterraneo , Español
- Pierce, BA , 2010 , Genética Un Enfoque Conceptual , 3ra Edición , Médica Panamericana , Español , http://bibliografias.uchile.cl.uchile.idm.oclc.org/2561
- Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes and Huntington F. Willard , 2008 , Thompson y Thompson Genética en Medicina , 7ª Edición , Elsevier , Español , http://www.sciencedirect.com/science/book/9788445818701
Bibliografía Complementaria

Plan de Mejoras

Respecto a la versiones anteriores del curso y para evitar redundancia de contenidos en distintos cursos, se modifica la actividad de seminario 6 (Interacción Génica), acotando a analisis de interacción entre el locus H y el locus ABO para la determinacion del Grupo sanguíneos. Se excluye la determinacion de grupo Rh debido a que es analizado en otros cursos (Inmunología, semiología y Fisiopatología) y RhCE que es un ejemplo de codominancia, analizado en la clase y seminario de mendelismo. Esto permitirá dedicar tiempo adecuado para revisar conceptos como pleiotropía, penetrancia y expresividad variable, entre otros.

Debido a la gran cantidad de feriados, interferidos, pausas, etc, se cambió las actividades prácticas de la seccion 2, desde los bloques 4 y 5 de los días viernes a los bloques 4 y 5 de los días jueves.

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:

Las clases teóricas son de asistencia libre.

Las actividades obligatorias (evaluaciones, seminarios y presentaciones orales de trabajos de revisión bibliográfica) requieren de un 100% de asistencia. El número permisible de inasistencias a actividades de seminario y trabajos de revisión bibliográfica es dos (2), considerando que estas sean debidamente justificadas. En dicho caso se recuperará únicamente la evaluación de la actividad correspondiente.

Las modalidades de recuperación de actividades obligatorias y de evaluación:

La presentación de justificación de inasistencia (por motivos válidos y los respaldos respectivos) debe realizarse en la Escuela de Medicina a través del sistema habilitado, en un plazo máximo de cinco días hábiles a contar de la fecha de la inasistencia. El estudiante deberá informar su inasistencia al PEC por correo electrónico institucional o la vía más expedita posible dentro de las 24 horas siguientes. Si la justificación se realiza en los plazos estipulados y la Escuela de Medicina acoge la justificación, la actividad de evaluación deberá ser recuperada preferentemente en forma oral o escrita en la fecha que se indique en el calendario oficial del curso.

Si un estudiante se aproxima o sobrepasa el número máximo de inasistencias, el PEC deberá presentar el caso al Coordinador de Nivel, quien lo presentará en el Consejo de Escuela, instancia que, basada en los antecedentes, calificará y resolverá la situación. El estudiante que sobrepase el máximo de inasistencias permitido, figurará como "Eliminado" en el Acta de Calificación Final, debiendo cursar la asignatura en su totalidad en la primera oportunidad que ésta se oferte.

Si un estudiante sobrepasa el máximo de inasistencias permitido, y no aporta fundamentos y causa que justifiquen el volumen de inasistencias, el estudiante reprueba el curso. En este caso el estudiante pierde el derecho a rendir el Examen debiendo registrarse con nota mínima (1.00) en esta instancia. Quedando en el registro académico en estado de "Reprobado" y en el Acta de Calificación Final del curso con nota final 1.00.

Se podrán recibir justificativos de índole social (situaciones familiares, personales, laborales, conectividad, entre otros) de acuerdo al procedimiento definido entre la Dirección de Pregrado, Secretaria de Estudios y Bienestar Estudiantil, que permita recibir y acreditar situaciones sociales como causales de inasistencia justificada a evaluaciones y actividades obligatorias.

Otros requisitos de aprobación:

Condiciones adicionales para eximirse:

Nota mínima para eximirse: 5.45

Examen. Si la nota de presentación es igual o mayor a 4,0, el estudiante tendrá derecho a dos oportunidades de examen. Si la nota de presentación está entre 3.5 y 3.94, el estudiante sólo podrá rendir el examen de segunda oportunidad. Si la nota de presentación es igual o inferior a 3,44, el

Requisitos de aprobación y asistencia adicionales a lo indicado en decreto Exento N°23842 del 04 de julio de 2013.

estudiante pierde el derecho a evaluación final, reprobando el curso (Art 29).

El de primera oportunidad consiste en una prueba de selección múltiple. El de segunda oportunidad podrá ser escrito u oral.

Exención. Para eximirse del examen final: a) la nota de presentación a examen debe ser igual o superior a 5,45, y b) cada una de las pruebas teóricas y de seminarios con una nota mayor o igual a 4,0.

Nota Final. Se calculará según la siguiente ponderación: 70% Nota de Presentación + 30% Nota del 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 Nº 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.