



UNIVERSIDAD DE ANTOFAGASTA
FACULTAD: CIENCIAS DE LA SALUD
DEPARTAMENTO: BIOMEDICO
CARRERA: TECNOLOGÍA MÉDICA

PROGRAMA DE ASIGNATURA

ANTECEDENTES GENERALES

Carrera	TECNOLOGÍA MÉDICA			
Nombre de la asignatura	GENÉTICA			
Código de la asignatura	TMBI22			
Año/Semestre	1º AÑO / II SEMESTRE			
Coordinador Académico	DR. JORGE ESCOBAR			
Equipo docente	Dra. MAYELA SERRANO mayela.serrano@uantof.cl Dr. JORGE ESCOBAR jorge.escobar@uantof.cl			
Área de formación	BÁSICA			
Créditos SCT	5			
Horas de dedicación	Actividad presencial	4.0 h	Trabajo autónomo	5.0 h
Fecha de inicio	25 DE AGOSTO DE 2025			
Fecha de término	24 DE DICIEMBRE DE 2025			



DESCRIPCIÓN DE LA ASIGNATURA

Asignatura de formación básica, obligatoria y de naturaleza teórico y práctica del segundo semestre de la carrera de Tecnología Médica. Identifica los mecanismos de transmisión del material genético que intervienen en la producción de mutaciones cromosómicas y sus implicancias en patologías genéticas humana. Se describen los mecanismos clásicos que sustentan o determinan la transmisión de los caracteres hereditarios especialmente de enfermedades humanas.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE

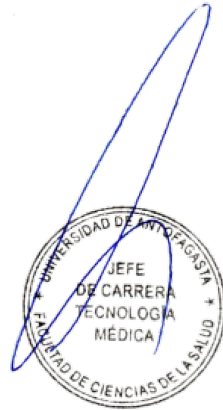
Identifica los mecanismos de transmisión del material genético que intervienen en la producción de mutaciones cromosómicas y sus implicancias en patologías genéticas humana.

I Unidad: Organización y estructura del material hereditario

- Revisión histórica
- DNA, gen, niveles de organización de la cromatina, cromosomas
- Organización del genoma procarionte y eucarionte
- Genoma nuclear y extracromosomal
- Principios mendelianos de la herencia
- Concepto de genotipo y fenotipo

II Unidad: Bases moleculares de la herencia

- Modelos de herencia monogénicas
- Herencia recesiva y dominante
- Análisis de genealogías
- Alelos múltiples: Grupos sanguíneos
- Herencia ligada al sexo
- Mecanismo de determinación genética del sexo
- Ligamiento
- Interacción génica: Penetrancia y Expresividad



III Unidad: Bases Moleculares de enfermedades genéticas humanas

- Mutaciones y efectos sobre la función proteica
- Bases genéticas y bioquímicas de enfermedades metabólicas
- Enfermedades genéticas monogénicas y poligénicas o multifactoriales
- Citogenética y Anomalías cromosómicas
- Síndromes clínicos relacionados con cromosomas autosómicos y sexuales
- Métodos de identificación cromosómica

IV Unidad: Genética Molecular y sus aplicaciones en medicina y en el laboratorio clínico:

- Determinación molecular de enfermedades genéticas.
- Variabilidad genética entre individuos, polimorfismos (VNTR, STR, polimorfismos de DNA mitocondrial, SNP)
- Marcadores moleculares, aplicaciones en el seguimiento de enfermedades genéticas
- Frecuencia fenotípica y genotípica
- Análisis de la estructura genética en las poblaciones
- Equilibrio de Hardy-Weinberg.

METODOLOGÍA Y EVALUACIÓN

Enfoque didáctico.

Se declara que las estrategias didácticas son centradas en el estudiante y con orientación al desarrollo de competencias.

RESULTADOS DE APRENDIZAJE	*ESTRATEGIA DIDÁCTICA / TÉCNICA DIDÁCTICA	PROCEDIMIENTOS DE EVALUACIÓN
Identifica los mecanismos de transmisión del material genético que intervienen en la producción de mutaciones cromosómicas y sus implicancias en patologías genéticas humana.	• Clases expositivas combinadas • Trabajo grupal de búsqueda y análisis de información. • Respuestas a cuestionario • Actividades prácticas de laboratorio	• Pruebas escritas • Evaluación Talleres

* Se proponen de manera general. Se detalla en Guía de Aprendizaje.

- Las clases teóricas y/o prácticas se podrán complementar con apoyo de videos, animaciones, apuntes y/o lecturas complementarias de libros, papers para consultas en línea.
- Las clases prácticas o laboratorios consisten en actividades realizadas por los alumnos, quienes aplican, experimentan, ejercitan, resuelven discuten problemáticas genéticas a la forma de talleres de ejercicios que están relacionados con los contenidos entregados en clases teóricas

EXIGENCIAS DE LA ASIGNATURA

Según Reglamento de Estudiante de Pregrado (Art 29, 30):

- la asistencia mínima exigida a clases teóricas es de 75%
- Asistencia del 100% y puntualidad a los laboratorios.

A las actividades de laboratorios deberán acudir con delantal y su guía de trabajo prácticos



EVALUACIÓN

Los procedimientos de evaluación y el rendimiento académico se rigen por el Reglamento General del estudiante de Pregrado (RGE) de la Universidad de Antofagasta.

La evaluación de esta asignatura considera la aplicación de diferentes instrumentos como:

- Pruebas teóricas que pueden consistir de modalidades como preguntas abiertas de desarrollo o selección múltiple, completación de oraciones, verdadero o falso etc.
 - Pruebas Teórico-Prácticas que corresponden evaluación de actividades de laboratorio donde se evalúan los contenidos teóricos y las actividades prácticas
 - Actividades de Taller consisten en la realización de actividades de análisis que pueden desarrollarse de manera grupal o individual, para cuyo desarrollo es fundamental que el alumno desarrolle oportunamente las actividades autónomas descritas en la guía de aprendizaje
- El curso consta de un **resultado de aprendizaje** (R.A.) el cual deberá aprobarse de manera individual y obligatoria para aprobar la asignatura.

- En caso de reprobación el R.A. que componen la asignatura, los alumnos deberán rendir un **examen en primera y segunda oportunidad** que evaluará los contenidos teóricos y prácticos tratados en el R.A.

En la evaluación del curso se considerará pruebas de ensayo y pruebas objetivas con variedad de ítems (selección múltiple, completación de frases, preguntas de verdadero y falso, columnas pareadas, completación de esquemas y preguntas de desarrollo)

La asignatura está formada por dos áreas temáticas: Teoría y Laboratorio. Cada área se evaluará de la siguiente manera:

Evaluación RA1:

Constituye el 100% de la nota final del curso:

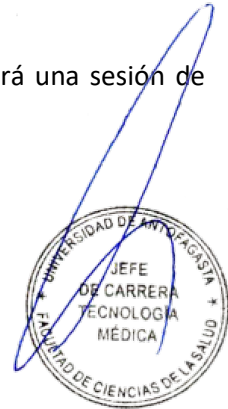
- Se realizarán 3 pruebas teórico-prácticas que evaluarán los conceptos tratados en clases teóricas y laboratorio. Del promedio de las 3 pruebas TP, se obtiene el 70% de la nota final
- Las sesiones de Laboratorio serán evaluadas mediante controles de laboratorio (de entrada o salida) y confección de un cariotipo. El promedio de estas notas pondera un 15% de la nota final
- Durante el curso se realizarán sesiones grupales de seminarios bibliográficos. Cada alumno participará en un seminario y será evaluado individualmente según una pauta de evaluación. La nota obtenida pondera un 15% de la nota final.

Pauta de evaluación de seminarios bibliográficos:

La presentación no deberá exceder los 15 minutos. Posteriormente habrá una sesión de preguntas por parte de la audiencia de 10 minutos

Los expositores serán evaluados en los siguientes aspectos:

1. Comprensión del trabajo, dominio de conceptos y antecedentes.
2. Análisis de resultados y discusión
3. Claridad en la presentación y uso apropiado del lenguaje
4. Discusión del trabajo, aporte personal (EVALUACION INDIVIDUAL)
5. Respuestas a preguntas (EVALUACION INDIVIDUAL)



Cada uno de los puntos anteriores será evaluado con una nota de 1 a 7, siendo la nota final del seminario, el promedio de las 5 notas parciales

Los conceptos generales, definiciones, propiedades y/o características de los temas de seminarios que serán expuestos serán evaluados en un control escrito al finalizar la sesión por todos los alumnos que no hayan expuesto ese día el seminario.

- De acuerdo al Art. 30 del Reglamento del Estudiante de Pre-grado, el alumno que no asista a una situación de evaluación será calificado con la nota mínima (1.0). Podrán ser evaluados en forma especial, aquellos alumnos que justifiquen su inasistencia al Departamento Biomédico.
- Los alumnos que obtengan una nota igual o superior a 4.0 podrán eximirse del examen. Aquellos que obtengan nota final inferior a 4,0 deberán rendir examen (Art 38, 41).
- Los alumnos podrán revisar sus evaluaciones hasta 15 días después de entregada y publicada la nota. La última evaluación se podrá revisar hasta el último día que precede a él examen en primera oportunidad. (Art 33)
- Los estudiantes que no asistan a la realización de una evaluación teórica o práctica, deben justificar su ausencia dentro del plazo según la normativa (72 horas), en las unidades respectivas (SEMDA y/o Dpto. Biomédico).
- Para la recuperación de alguna evaluación pendiente, el (la) estudiante deberá comunicarse con el profesor coordinador dentro de las próximas 48 horas de terminada la licencia médica, con la finalidad de acordar o consensuar una fecha próxima de realización de la evaluación pendiente. Paralelamente se podrá continuar con el trámite de justificación de ausencia en las unidades SEMDA y/o Dpto. Biomédico
- No se realizarán evaluaciones pendientes a fin de semestre.

BIBLIOGRAFÍA.

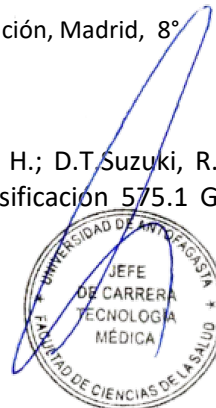
BÁSICA:

- *Principios de Genética* E.J. Gardner, M.J. Simmons, D.P. Snustad. 8° ed. México: Limusa Grupo Noriega Editores, 1998. Clasificación 575.1 GAR, ISBN 9681853059 (c1998); (1a. Reimpresión c2000)
- *Genética Moderna* A.J. F. Griffiths ... (et al.) 1° ed. Madrid : McGraw-Hill-Interamericana de España , 2000. Clasificación 572.8 M689m.E 2000, ISBN 8448198026
- *Conceptos de Genética* W.S. Klug, M.R. Cummings, C.A. Spencer Ed. Pearson Educación, Madrid, 8° edición, 2006 Clasificación 576.5 KLU, ISBN 8420550140

COMPLEMENTARIA:

- *An Introduction to Genetic Analysis.* A.J.F. Griffiths, J.F.; Miller, Jeffrey H.; D.T Suzuki, R.C. Lewontin, W.M. Gelbart. New York, W.H. Freeman and Co, 1999. Clasificación 575.1 GRI 2000. *

* Libros disponibles online en <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>



CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

Cátedra: Lunes 16:45 a 18:15 hrs, Sala J-4

Laboratorio: Martes Grupo 1 de 15:00 a 16:30 hrs

Nº	FECHA	CLASE TEÓRICA	PROF.	FECHA	LABORATORIO	PROF
1	25-08	Organización del curso	JE	26-08		
2	01-09	Principios mendelianos y bases cromosómicas de la herencia	JE	02-09	Guía 1 Genética Mendeliana	MS
3	08-09		JE	09-09		
4	15-09	RECESO FIESTAS PATRIAS		16-09	RECESO FIESTAS PATRIAS	
5	22-09	Herencia ligada al sexo, Determinación genética del sexo	JE	23-09	Ligamiento de genes y recombinación	JE
6	29-09	SEMANA DE LA CARRERA		30-09	SEMANA DE LA CARRERA	
7	06-10	Guía 2 Herencia ligada al sexo	JE	07-10	Guía 3 Ligamiento y mapas genéticos	MS
8	13-10	Alelos múltiples e interacción génica. Determinación grupo sanguíneo	JE	14-10	Guía 4 Alelos múltiples y Determinación grupo sanguíneo	
9	20-10	Citogenética I: Bases de la citogenética, mutaciones cromosómicas y patologías asociadas	JE	21-10	Prueba Teoría-Práctica N°1	MSs
10	27-10	SALUD MENTAL		28-10	SALUD MENTAL	
11	03-11	Citogenética II: Mutaciones cromosómicas estructurales y patologías asociadas	JE	04-11	Guía 5-6 Citogenética Humana I y II	MS
12	10-11	Prueba Teoría-Práctica N° 2 (CLASE N° 7-11)	JE	11-11	Técnicas moleculares utilizadas en identificación de enfermedades genéticas	MS
13	17-11	Genética de Poblaciones	JE	18-11	Guía 7 Genética Poblaciones: Ley de Hardy-Weinberg	MS
14	24-11	Conceptos básicos sobre polimorfismo génico	JE	25-11	SEMINARIOS	MS
15	01-12	Aplicaciones de marcadores moleculares (VNTR, STR, SNP) para estudio de variabilidad entre individuos	JE	02-12	SEMINARIOS	MS
16	08-12	FERIADO		09-12	SEMINARIOS	MS
17	15-12	REPASO	JE	16-12	SEMINARIOS	
	22-12	Prueba Teoría-Práctica N° 3 (CLASE N° 12-16)		23-12		
	29-12	EXAMEN 1º				
	05-11	EXAMEN 2º				

