



FACULTAD DE MEDICINA
UNIVERSIDAD DE CHILE

Nuevo

E-Learning

Curso Fundamentos y Herramientas de la Medicina Genómica Orientada a Diagnóstico

Información General

Versión:	1ª (2022)
Modalidad:	E-Learning
Duración Total:	112 Horas (6 sincrónicas obligatorias y 8 sincrónicas optativas)
Fecha de Inicio:	11 de abril de 2022
Fecha de Término:	28 de julio de 2022
Vacantes*:	Mínimo 20, máximo 30 alumnos.
Días y Horarios:	<p>Actividades Sincrónicas Obligatorias Se realizarán de 16:00 a 18:00 hrs, de acuerdo al siguiente calendario:</p> <ul style="list-style-type: none">• Jueves 12 de mayo.• Jueves 9 de junio.• Jueves 30 de junio. <p>Actividades Sincrónicas Optativas Se realizarán de acuerdo al siguiente calendario:</p> <ul style="list-style-type: none">• Jueves 19 de mayo, de 10:00 a 12:00 hrs• Sábado 18 de junio, de 10:00 a 12:00 hrs• Jueves 21 de julio, de 10:00 a 12:00 hrs• Jueves 28 de julio, de 16:00 a 18:00 hrs
Precio:	\$900.000.-

Dirigido a:**

- Profesionales de la salud que quieran incorporar herramientas de medicina genómica en su práctica clínica.
- Investigadores del área biomédica que requieran utilizar herramientas genómicas en su investigación.
- Profesionales informáticos y de ciencia de datos con interés en el campo de la biomedicina.

* La realización del programa está sujeta a la cantidad mínima de participantes.

** La definición de los destinatarios es de exclusiva responsabilidad del Departamento que imparte este Programa.

Descripción y Fundamentos

En las últimas dos décadas el estudio de la genómica, es decir el análisis simultáneo de la totalidad de información genética que porta un individuo y sus interacciones, ha tenido un desarrollo exponencial, lo que ha impactado en una disminución continua de los costos asociados a exámenes para estudios genéticos, haciendo cada vez más accesible este tipo de diagnóstico. Sin embargo, su uso no se ha masificado con la misma rapidez¹. Una de las razones es la falta de formación en estas herramientas del personal médico y clínico y la falta de integración entre las múltiples disciplinas que requiere la aplicación de estas tecnologías.

Existe, por tanto, la necesidad de entregar herramientas básicas de Medicina Genómica a todo el personal clínico, permitiéndole acceder a estas herramientas para disponibilizarlas en el proceso diagnóstico de pacientes con enfermedades poco comunes.

Así mismo, se requiere capacitar a profesionales del área informática, con experiencia o interés en el área de la medicina, para prestar soporte atingente en el manejo de datos genómicos a los médicos y equipos de salud.

1 OECD & Ministerio de Salud, Gobierno de Chile. (2019). Estudios de la OCDE sobre Salud Pública Chile HACIA UN FUTURO MÁS SANO EVALUACIÓN Y RECOMENDACIONES. Marzo 1, 2020, de OECD Sitio web: <https://www.oecd.org/health/health-systems/Revisi%C3%B3n-OCDE-de-Salud-P%C3%BAblica-Chile-Evaluaci%C3%B3n-y-recomendaciones.pdf>

Certificación

Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.

- **Unidad Académica Responsable:**
 - Programa de Genética Humana ICBM

Objetivos

Objetivo General

Al término del curso el participante, comprenderá los fundamentos de las aplicaciones de la Genómica en la Medicina, conociendo cada una de las herramientas de secuenciación disponibles (secuencias de genes, exomas y genomas) y tendrá la capacidad de manipular bases de datos, anotación de variantes, filtrar e interpretar los resultados, con foco en la identificación de mutaciones que causen o modifiquen una patología.

Contenidos

Módulo 1:

Bases Genéticas de las Enfermedades.

- **El Genoma Humano.**
La herencia está contenida en el ADN; descripción de la estructura del ADN; el ADN codifica la información para sintetizar las proteínas; procesos de replicación, transcripción y traducción.
- **Patrones de herencia.**
Nomenclatura genealogías; patrones de herencia mendeliana (autosómico dominante y recesivo, ligado al sexo, extracromosómica).
- **Variación genética, mutaciones génicas.**
Tipos de cambios en la secuencia nucleotídica y sus consecuencias.
Mutaciones en células somáticas vs mutaciones en células germinales.
- **Mutaciones cromosómicas.**
El cariotipo; alteraciones numéricas; alteraciones estructurales.
- **Métodos diagnósticos en genética.**
Técnicas diagnósticas de mutaciones cromosómicas y puntuales; secuenciación convencional y de nueva generación; exámenes de gen único, panel de genes, exoma clínico y exoma completo, genoma.
- **Seminario bibliográfico sincrónico.**
Previously Undescribed Nonsense Mutation in SHH Caused Autosomal Dominant Holoprosencephaly With Wide Intrafamilial Variability.

Módulo 2:

Tratamiento de datos Genómicos.

- **Programación básica en R para análisis genéticos.**
Descripción de comandos y librerías de utilidad para el manejo de datos y datos genómicos.
- **Control de Calidad de Datos y Pre-procesamiento de datos genómicos (secuencias de genes y exomas).**
Descripción de herramientas bioinformáticas que se utilizan para la evaluar la calidad (y eventualmente corregir defectos) en los datos crudos de secuenciación antes de su análisis posterior.



Módulo 3: Bioinformática Médica.

- **Bioinformática Médica y sus herramientas.**
Descripción de herramientas bioinformáticas y bases de datos que son utilizadas en la práctica cotidiana de la genómica médica.
- **Genómica Funcional y clasificación de variantes.**
Introducción a los conceptos de genómica funcional, su importancia en el análisis secundario de los estudios de asociación de genoma completo y en el desarrollo farmacológico.

Clasificación y Anotación de la variabilidad genómica.

Módulo 4: Aplicaciones de la Medicina Genómica.

- **Secuenciación genómica en la práctica clínica**
Análisis crítico de la literatura acerca del rol de la genómica en la práctica clínica, con foco en la integración del laboratorio de investigación y la unidades de atención de pacientes con enfermedades genéticas
- **Principios de asesoramiento genético**
Fundamentos acerca de la comunicación del diagnóstico en pacientes, individuos pre sintomáticos y familiares no afectados.
- **Genómica del cáncer**
Discusión sobre el uso de la información genética del individuo y de las células tumorales para la toma de decisiones clínicas.
- **Genómica en el estudio de las enfermedades neurogenéticas**
Presentación de visiones históricas y futuras de la medicina genómica. Relato de la experiencia de implementación de un programa de asistencia interdisciplinaria en las enfermedades neurogenéticas.
- **Terapias gen-específicas**
Terapias de reemplazo enzimático, reposicionamiento de fármacos y otras terapias experimentales.
- **Genómica en Políticas Públicas de Salud**
Proyecciones del uso de la información genética en la toma de decisiones de Salud Pública en enfermedades complejas.

Metodología

Este programa se estructura en 4 módulos que se desarrollarán en modalidad e-learning y considera el trabajo interactivo e independiente del participante, apoyado por el equipo docente.

En particular, considera la realización de las siguientes actividades:

- El participante recibirá cada módulo de aprendizaje, con un conjunto de temas a tratar, que serán enseñados a través cápsulas virtuales con los distintos contenidos elaborados por el equipo docente en base a bibliografía actualizada y experiencia. Estas actividades serán asincrónicas para adecuarse al calendario de trabajo de cada participante.
- Para cada contenido se contempla la realización de un ejercicio obligatorio de autoevaluación que le servirá para monitorear su progreso en la comprensión del contenido. Estas actividades serán resueltas primero individualmente, y finalmente desarrolladas por el académico a cargo para la autoevaluación de la comprensión del contenido. La realización de estas será asincrónica y es obligatorio completar al menos el 80% de los ejercicios para la aprobación del curso.
- En los módulos 2, 3 y 4, así como al término de curso, se realizarán sesiones sincrónicas optativas de consulta para resolver dudas con respecto a los contenidos o los ejercicios planteados.
- En el módulo 1 se realizará una actividad sincrónica obligatoria, consistente en un seminario bibliográfico. En esta actividad se presentará colectivamente un artículo referente al tema tratado, indicado por el académico a cargo, para su posterior discusión en grupo, el cual ilustra los conceptos revisados y será la instancia para resolver consultas en forma sincrónica. La evaluación será a través de una prueba sobre el artículo analizado.
- Los módulos 2 y 3 constan de sesiones de trabajo sincrónicas que consistirán en la resolución de ejercicios bioinformáticos guiados por el docente.
- Al final de cada módulo se realizará una evaluación, bajo modalidad no presencial, y la nota mínima de aprobación es 5.
- Se realizará un examen final correspondiente al 30% de la nota final.
- El participante contará además con el foro para plantear consultas a los profesores encargados de cada contenido. Se busca resolver dudas sobre los contenidos y compartir experiencias entre los participantes del curso.

Para todo lo anterior, la plataforma de estudio cuenta con las siguientes herramientas de trabajo:

- **Contenidos del Curso:** Calendario, módulo de contenidos, bibliografía y cápsulas virtuales.
- **Herramientas de Comunicación:** Foro de comunicación, correo interno.
- **Herramientas de Evaluación:** Trabajos y pruebas en línea, con sus respectivas pautas y calificaciones.

El participante podrá definir su calendario de trabajo de forma autónoma para todas las actividades asincrónicas, siempre respetando las fechas límites de cada una de las actividades evaluadas y debiendo participar de al menos 2 de las 3 actividades sincrónicas obligatorias.

Bibliografía:

Módulo 1:

- Apunte desarrollado para cada contenido.
- Genética Humana, Autora: Soledad Berrios, Editorial Mediterraneo ISBN: 9789562203647.
- Previously undescribed nonsense mutation in SHH caused autosomal dominant holoprosencephaly with wide intrafamilial variability. Marini_et_al-2003-American_Journal_of_Medical_Genetics_Part_A.

Módulo 2:

- R for Data Science, Hadley Wickham and Garrett Grolemund, 2017, O'Reilly. <https://r4ds.had.co.nz/>.
- Identifying disease-causing mutations in genomes of single patients by computational approaches. Human Genetics (2020) 139:769–776.
- Improved Diagnosis of Rare Disease Patients through Systematic Detection of Runs of Homozygosity, Matalonga et al. J Mol Diagn 2020 Jan;22(1):3–20.

Módulo 3:

- Genomic medicine for undiagnosed diseases, Wise et al. Lancet . 2019 Aug 10;394(10197):533–540.
- VARIANT FILTERING, DIGENIC VARIANTS, AND OTHER CHALLENGES IN CLINICAL SEQUENCING: A LESSON FROM FIBRILLINOPATHIES, NAJAFI ET AL. ANN LAB MED . 2019 SEP;39(5):421–429.

Evaluación y Aprobación

Ejercicios de autoevaluación (sin nota) al finalizar cada contenido de los módulos 1 al 3.

Módulo 1:

Un seminario bibliográfico en actividad sincrónica con evaluación y una prueba de contenidos del módulo.

Módulo 2:

Un trabajo práctico en actividad sincrónica con evaluación y una prueba de contenidos del módulo.

Módulo 3:

Un trabajo práctico en actividad sincrónica con evaluación y una prueba de contenidos del módulo.

Módulo 4:

Una prueba sobre los contenidos de las conferencias del módulo.

Cada actividad vale 10% de la nota final.

Prueba final:

Sobre todos los contenidos abordados, con ponderación de un 30% de la nota final. Todas las notas se expresan en escala de 1 a 7.

Requisitos de Aprobación:

- Nota promedio final mayor o igual a 5.0.
- Nota final de cada módulo mayor o igual a 4.0.
- Haber completado el 80% de los ejercicios de autoevaluación de cada contenido.
- Asistencia obligatoria a las actividades sincrónicas de los módulos 1, 2 y 3.

Equipo Docente

Directora del Curso:

Dra. M. Leonor Bustamante Calderón

Prof. Asistente
Facultad de Medicina U. de Chile
Doctora en Ciencias Médicas
Universidad de Chile

Cuerpo Docente:

Dra. M. Leonor Bustamante Calderón

Prof. Asistente
Facultad de Medicina U. de Chile
Doctora en Ciencias Médicas
Universidad de Chile

Dr. Marcelo Kauffman

Doctor en Medicina
Universidad de Buenos Aires

T.M. Valeria Salinas Calderón

Magíster en Genética
Universidad de Chile

Dra. Catherine Díaz Sanhueza

Prof. Asistente
Facultad de Medicina U. de Chile
Especialidad en Genética Clínica
Universidad de Chile

Dra. Rosa Pardo Vargas

Prof. Asociado
Facultad de Medicina U. de Chile
Especialidad en Genética Clínica
Universidad de Chile

Dr. Ricardo Verdugo Salgado

Prof. Asistente
Facultad de Medicina U. de Chile
Diploma Docencia Universitaria
Basada en Competencias
Universidad de Chile

Ing. Luis Zapata Ortiz

Doctor en Biomedicina
Universitat Pompeu Fabra

Requisitos Técnicos

Para conectarse es necesario un computador que cumpla los siguientes requisitos mínimos de configuración:

- Procesador Pentium IV de 2.0 Ghz o superior equivalente.
- Memoria RAM 256 MB.
- Disco duro de 40 Gb.
- Espacio libre en el disco duro 5 Gb.
- Sistema Operativo Windows XP o superior, Mac OSX (para Mac).
- Quienes cuenten con Windows Vista deberán verificar que los programas funcionen adecuadamente con la plataforma de estudio (como Office 2007)
- Conexión a Internet por Banda Ancha (ADSL/ Cable) o Wi Fi desde el lugar donde se conectará al Curso o Diploma (Hogar, Lugar de Trabajo, Cybercafé o Infocentros, etc.). No se recomienda la conexión mediante módem telefónico por su velocidad.
- Un navegador (Browser) que permita conectarse a Internet y acceder a sitios web. Recomendamos que utilice como browser Mozilla Firefox 1.0.7 o Internet Explorer 6.0.

La rapidez de acceso y navegación en la plataforma, así como la descarga de material educativo, dependerá de:

- Las características técnicas del computador utilizado (Sistema Operativo, Hardware, etc.)
- El proveedor de acceso a internet (ISP) que utilice; si usted se conectará a su Curso o Diploma desde su lugar de trabajo, recuerde verificar con su Depto. de Informática que su red de navegación por internet está habilitada para operar con la aplicación Java.
- El tipo de conexión (ADSL/Cable/Módem) esto determinará su velocidad de navegación.
- Contar con las aplicaciones, programas y herramientas como Java, Microsoft Office, Acrobat Reader, Windows Media Player, Flash Player, Win Zip, etc.