



Programa de Formación Conducente al
Título de Profesional Especialista en
Genética Clínica
2024

COMITÉ DEL PROGRAMA Res. Exenta N°1397, del 22 junio 2022.

- Dra. Rosa Pardo
- PH. Dr. Víctor Faundes
- Mg. Dr. Pablo Alarcón Arias

CONTENIDO

I. ANTECEDENTES GENERALES DE PROGRAMA	4
II. DESCRIPCIÓN DEL PROGRAMA Y PLAN DE ESTUDIO	6
III. FORMULARIO PARA ACREDITACIÓN DE PROGRAMA Y CENTROS	67
IV. OTRAS INFORMACIONES.....	76

I. ANTECEDENTES GENERALES

NOMBRE DEL PROGRAMA: Programa de Formación conducente al Título de Profesional Especialista en Genética Clínica.

TÍTULO QUE OTORGA: Título de Profesional Especialista en Genética Clínica.

DURACIÓN DEL PROGRAMA: El Programa de Formación de Especialistas en Genética Clínica tiene una duración de 3 años, 6 semestres, 44 hrs. semanales presenciales, completándose 4509 hrs¹. Las normas reglamentarias que rigen el Programas de Formación de Título de Especialista en Genética Clínica, están dispuestas en el Reglamento y Planes de Estudio de los Programas Conducentes al Título Profesional Especialista en Especialidades Médicas (Decreto Universitario (DU) N° 007001 de 8 de septiembre de 1995) y en el Reglamento General de Estudios Conducentes al Título Profesional Especialista (DU N° 0010.602, de 17 de julio del 2000), y otros decretos universitarios exentos.

UNIVERSIDAD QUE LO OTORGA: Universidad de Chile.

FACULTAD: Facultad de Medicina - Universidad de Chile.

DIRECCIÓN ADMINISTRATIVA: Éste, al igual que los otros Programas de Formación de Especialistas de la Universidad de Chile, depende de la gestión administrativa y reglamentaria de **la Escuela de Postgrado** de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.

CUPOS QUE OTORGA: Cada año se ofrecen 2 cupos para el programa universitario de especialidad en Genética Clínica.

REQUISITOS:

- Título de Médico-Cirujano, otorgado por alguna de las universidades chilenas acreditadas, o título equivalente, otorgado por universidades extranjeras, debidamente acreditado, legalizado y certificado por la autoridad competente.
- Admisión al Programa por selección de antecedentes, en la fecha y condiciones establecidas por la Facultad de Medicina por intermedio de la Escuela de Postgrado.

¹Reglamento y planes de estudios de los programas conducentes al título profesional de especialista en especialidades médicas.

DU N°007001, de septiembre de 1995. Modificados por DU 10.602 y 1098; que establece cambio de horas a Créditos Universitarios del Sistema de Créditos Universitarios Transferibles (SCT), Para Facultad de medicina Universidad de Chile 1 Crédito = 30 horas.

UNIDADES ACADÉMICAS

La Unidad Académica responsable es el Departamento de Medicina Interna, Unidad de Genética del Hospital Clínico Universidad de Chile. El Programa de Formación de Especialistas en Genética Clínica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile es un programa único, colaborativo y se desarrolla en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile, en los Departamentos de Medicina Interna y de Ginecología y Obstetricia y en las Unidades Académicas Asociadas en el Hospital Luis Calvo Mackenna y en el Hospital Roberto del Río. Estas Unidades están situadas en los campos clínicos participantes en el programa, en convenio vigente con la Universidad de Chile, y que corresponden hospitales públicos, cuyas características docente-asistenciales los hacen idóneos para la formación de los residentes del programa. Además, participan Unidades Académicas Colaboradoras del INTA y el Hospital Clínico de la P. Universidad Católica.

Estas Unidades Académicas son:

1. Unidades Principales

- Departamento de Medicina Interna del Hospital Clínico de la Universidad de Chile Unidad de Genética.
- Departamento de Medicina Interna del Hospital Clínico de la Universidad de Chile Policlínico de Genética.
- Departamento de Medicina Interna del Hospital Clínico de la Universidad de Chile Laboratorio de Citogenética.

2. Unidades Asociadas

- Departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Unidad de Neonatología.
- Departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Unidad de Medicina Fetal. Ultrasonografía.
- Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos. Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas. Universidad de Chile.
- Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Oriente. Hospital Luis Calvo Mackenna. Policlínico de Genética. Servicio de Pediatría.
- Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte. Hospital Dr. Roberto del Río. Policlínico de Genética.
- Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte. Hospital Dr. Roberto del Río. Unidad de Genética y Endocrinología. Servicio de Pediatría.
- Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Sur Hospital Dr. Exequiel González. Unidad de Genética. Servicio de Pediatría.
- Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Hospital **San Borja Arriarán. Centro Unidad**

de Neurología y Neuropsiquiatría Infantil. Servicio de Pediatría.

- Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM). Laboratorio de Genética de Poblaciones y Evolución Humana. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

3. Unidades Colaboradoras

- Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico P. Universidad Católica de Chile.
- Laboratorio de Biología Molecular y Citogenética. Servicio de Laboratorios. Red UC Christus.
- Universidad del Desarrollo. Unidad de Genética y Genómica Humana.
- Fundación Arturo López Pérez

La coordinación del Programa se efectúa a través del Comité Académico presidido por la Profesora Encargada del Programa y constituido por un coordinador en cada unidad académica.

AUTORIDADES RESPONSABLES

Director de Departamento de Unidad Académica Responsable

Prof. Dr. Zoltan Berger, Departamento de Medicina Interna Facultad de Medicina del Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

Profesor Encargado del Programa

Dra. Rosa Pardo Unidad de Genética. Departamento de Medicina Interna Norte Facultad de Medicina del Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

Coordinadores en Campos Clínicos e Instituciones Colaboradoras

Centro Base:

- Dra. Rosa Pardo. Hospital Clínico de la Universidad de Chile. Departamento de Medicina Interna Norte Facultad de Medicina.

Unidades Asociadas:

- Dra. Julieta Dahrull. Unidad de Genética. Hospital Roberto del Río. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte.
- Dra. Carolina Cares. Unidad de Genética. Hospital Dr. Luis Calvo Mackenna. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Oriente.
- Dr. Mauro Parra. Unidad de Medicina Fetal. Ultrasonografía. Departamento de Ginecología y Obstetricia del Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

- Dra. Carolina Arias y Dr. Víctor Faundes. Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos. Universidad de Chile.
- Dra. Mirna García, Unidad de Neonatología, Hospital Clínico San Borja Arriarán.
- Dra. Mónica Troncoso, Unidad de Psiquiatría y Neurología Infantil, Hospital Clínico San Borja Arriarán.
- Dra. Teresa Aravena Cerda, Unidad de Genética, Hospital Dr. Exequiel González Cortés.

Unidades Colaboradoras:

- Dra. Marcela Lagos. Laboratorio de Genética Molecular, Pontificia Universidad Católica de Chile.
- Dr. Guillermo Ilay-Son. Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico P. Universidad Católica de Chile.
- Dra. Carolina Selman y Dra. Fernanda Farfán. Fundación Arturo López Pérez

FINANCIAMIENTO/ARANCEL:

De acuerdo con el reglamento de la Escuela de Postgrado de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.

COMITÉ DEL PROGRAMA Res. Exenta N°1397, del 22 junio 2022

- Dra. Rosa Andrea Pardo Vargas. Presidenta del Comité
- Dr. Pablo Alarcón Arias. Coordinador del Programa.
- Dr. Víctor Faundes. Secretario del Comité

II. DESCRIPCIÓN DEL PROGRAMA

RESUMEN

La Genética Clínica es la especialidad que se ocupa del diagnóstico, prevención y manejo de los trastornos genéticos de la especie humana incluyendo el pronóstico, consejo genético, tratamiento y prevención, así como los aspectos éticos, legales y sociales de la genética. Las acciones abarcan no sólo desde la etapa preconcepcional hasta el fallecimiento del individuo, sino también el seguimiento intergeneracional. Mediante el estudio clínico del paciente y el apoyo de las diversas técnicas de laboratorio y otros exámenes y estudios de apoyo, es posible obtener un profundo conocimiento de las características genéticas y hereditarias de la persona estudiada. A través de la Genética Clínica es posible lograr el diagnóstico y tratamiento más adecuado al paciente y además aportar en la promoción y prevención en salud del paciente y su familia, así como contribuir al conocimiento a través de la docencia, investigación y divulgación científica, apoyando así de modo transversal a toda la medicina en general.

Esto implica que el especialista en Genética Clínica debe contar con amplios y sólidos conocimientos tanto dentro del ámbito de las ciencias básicas, como clínicas y procedimentales, de manera de desarrollar destrezas en el manejo, evaluación crítica y reflexiva de nuevos conocimientos, como así mismo, mantenerse altamente actualizado de los avances de la especialidad, logrados gracias al continuo proceso de investigación científica que existe alrededor de la Genética Clínica.

La Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, haciéndose parte de la necesidad de formación de nuevos especialistas que consigan disminuir las brechas de atención a lo largo de Chile, imparte un PTE en Genética Clínica, con el propósito de contribuir a la formación de especialistas de excelencia en Genética Clínica. A fines del siglo XX se da inicio a la Genética Clínica en Chile, siendo la Universidad de Chile la pionera en el desarrollo de la especialidad. De esta forma, la Facultad de Medicina se ha dedicado exitosamente a la formación de médicos Genetistas Clínicos en Chile durante décadas en forma continua.

Las asignaturas, establecidas por Decreto Universitario Decreto Universitario (DU) N° 007001 de 8 de septiembre de 1995, han sido definidas de acuerdo con las competencias que tributan al perfil de egreso de los especialistas en Genética Clínica. El plan de estudios del programa comprende 4 asignaturas que son:

1. Método científico; 2. Bases biológicas y moleculares de la genética; 3. Laboratorio de genética; 4. Genética clínica. Por lo tanto, al finalizar el plan de estudios, el residente de este programa poseerá competencias que le permitan desarrollar destrezas en el manejo, evaluación crítica y reflexiva de como así mismo, mantenerse altamente actualizado de los avances de la especialidad, logrados gracias al continuo proceso de investigación científica que existe alrededor de la Genética Clínica.

La especialización se efectúa en 3 años, que corresponden a seis semestres a tiempo completo, con un horario de trabajo de 44 horas semanales, presenciales, por lo que el plan de estudios totaliza 4509 horas, equivalentes a 159 créditos. Se desarrolla principalmente en torno a las Rotaciones y Actividades

Prácticas por las Unidades Clínicas organizadas en rotaciones comunes a todos los residentes, y una electiva, complementadas con Cursos Teóricos y otras actividades académicas de Aula. Las vacaciones anuales corresponden a 15 días hábiles.

El programa de formación de especialista en Genética Clínica es un programa dinámico, que ha ido progresivamente incorporando las nuevas tecnologías e implementando la realización de nuevos exámenes de, lo que ha requerido una revisión constante de contenidos y competencias.

El currículo del programa se plantea sobre el paradigma de la educación basada en competencias, enmarcado en los principios del aprendizaje del adulto. Los objetivos del proceso formativo del especialista en Genética Clínica, sienta sus bases en el dominio de conocimientos y destrezas procedimentales específicas de este campo, con el fin de proporcionar a los pacientes atención y cuidados de excelencia. Los becados tendrán todas las oportunidades de participación en la atención de los enfermos, tanto ambulatorios como hospitalizados, formando parte del equipo médico durante todas las instancias asistenciales.

El residente será parte también de la labor docente a estudiantes de medicina, internos y residentes de otras especialidades médicas. Se ejercitará, además, en los aspectos administrativos que implica el ejercicio de la especialidad de Genética Clínica: priorizar atenciones e ingresos de pacientes, gestiones GES, y dirigir al personal de salud en equipos de trabajo, basándolas en la confianza, la compasión y la afabilidad, propiciando las relaciones cordiales y solidarias con los compañeros de trabajo, sobre la base de los sólidos principios éticos y morales que ostenta la Universidad de Chile.

Así mismo, se estimula y acompaña al residente para el logro de competencias y aptitudes que le permitan contribuir significativamente a la especialidad en todos los ámbitos académicos y profesionales, extendiendo su compromiso con el desarrollo de la Genética Clínica, incluso después de terminar su formación, a través del logro de competencias para la investigación científica y creación de conocimientos.

Las normas de evaluación y titulación, al igual que las causas de eliminación del programa, están regidas por el Reglamento y Planes de Estudio de los Programas Conducentes al Título Profesional Especialista en Especialidades Médicas (Decreto Universitario (DU) N° 007001 de 8 de septiembre de 1995) y el Reglamento General de Estudios Conducentes al Título Profesional Especialista (DU N° 0010.602, de 17 de julio del 2000)

CARACTERÍSTICAS GENERALES DEL CURRÍCULO

El Currículo general de este Programa considera que:

- Para el médico que accede a la formación de la especialidad de Genética Clínica, el proceso de enseñanza-aprendizaje está dirigido hacia el logro de competencias clínicas, procedimentales, actitudinales y éticas, en el campo de dicha especialidad. De manera que la atención de salud se acompañará de la adecuada atención y preocupación hacia el enfermo y su familia, buscando realizar el diagnóstico correcto y oportuno, a fin de colaborar con el equipo médico para restablecer la salud del paciente y mejorar su calidad de vida.

- El contenido del Programa está planteado en base a resultados de aprendizaje y logro de competencias cognitivas, procedimentales, actitudinales, éticas y valóricas, cuyos contenidos están identificados, explicitados y expuestos públicamente.
- La aplicación de principios de aprendizaje del adulto serán esenciales, para que el becado logre alcanzar los objetivos planteados en el Plan de Estudios.
- Serán aplicados varias metodologías de evaluación para aseverar la consecución de las competencias declaradas en este Programa.
- El cuerpo docente, y demás recursos humanos, como también las necesidades físicas y materiales cumplen con lo necesario para el desarrollo del Programa.
- La duración estimada del programa es suficiente para el logro y aprobación de los requisitos académicos del Programa.

FUNDAMENTOS y PROPÓSITOS del PROGRAMA

- Antecedentes históricos

La siguiente revisión de la historia y evolución de la especialidad en Genética Clínica, aunque breve y somera, permite visualizar las complejidades y características exclusivas que esta especialidad posee.

La Genética Clínica es una disciplina muy reciente, en comparación con otras áreas de la medicina. Si bien se reconoce como tal a partir del siglo XX con el redescubrimiento de las leyes de Mendel, es preciso señalar que cada observación, investigaciones y teorías realizadas y registradas por científicos y estudiosos durante los siglos previos, fueron fundamentales para la construcción conceptual de la genética clínica, ya que, sin duda, los grandes “saltos” en el conocimiento son resultado de la coincidencia y confluencia de las ideas y conceptualizaciones unidas a la creación y desarrollo tecnológicos. No habría sido posible imaginar el concepto de Genética Clínica, sin el descubrimiento de la célula como "unidad estructural y funcional de los seres vivos", la invención del microscopio y su posterior evolución, o la enunciación de la "Teoría Celular".

Los fundamentos para concebir la especialidad médica de Genética Clínica se remontan siglo XV, con la insistencia de Leonardo Da Vinci, en la necesidad del uso de lentes para facilitar la visión y posterior estudio de imágenes “pequeñas”. En la historia hay menciones en el siglo XVII de que Constantijn Huygens, en 1621 construyó un microscopio y otras referencias lo atribuyen a los hermanos Zaccharias y Hans Jansen en 1609. Pero es Anton van Leeuwenhoek (1632-1723) quien desarrolla una contundente evolución en la microscopía con el diseño y creación de lentes que alcanzaron niveles de 270 aumentos. como el punto de inflexión en el inicio de la histología. Superada la mitad del Siglo XVII, Robert Hooke (1635-1703) quien, utilizando un microscopio de doble lente describió la estructura microscópica de tallos y hojas introduciendo a la consideración científica de la época, por primera vez, el término "cellula" , para denominar a cada una de las celdas iguales (al estilo de un panal de abeja) que había logrado observar en sus trabajos con corcho. Ya en el siglo XVIII, será Bichat (1771- 1802) quien postulará, desde lo funcional más que desde lo microscópico, el concepto moderno de tejido definiéndolo como: "una parte homogénea de los territorios orgánicos que

muestra una estructura común e idénticas propiedades". Por esto, será reconocido como el padre de la Histología. El siglo XIX trae un acelerado desarrollo en la tecnología para la fabricación de microscopios que respondieran a la demanda y mayores exigencias de los científicos. El interés por estos nuevos descubrimientos se propagó velozmente y se sucedieron los aportes e investigaciones como las tinciones para una mejor visualización celular. En 1869, Hoffman utilizó el color rojo y en 1875, Weigert uso el azul de metileno para teñir bacterias; en 1884, el patólogo danés Hans Christian Gram desarrolló la tinción de Gram que permitió diferenciar las células bacterianas. Paralelamente, el tema del origen de la vida, siempre atractivo para el ser humano, se potenciaba entre los científicos de la época dados los nuevos conocimientos. Es así como, zoólogos, botánicos y otros científicos inician la postulación de variadas ideas; Lorenz Okenfuss (1759-1851) en su trabajo "Programa sobre el Universo", aporta el axioma: "los animales y plantas no dejan de ser otra cosa que una vesícula reiterada". Robert Brown (1773-1858) describió el núcleo celular y señala que es una estructura existente en todos los tipos celulares. Jan Purkinje (1787-1869) acuña el término "protoplasma" para referirse al contenido celular. Max Schulze (1825-1874) complementa esta idea y describe a la célula como una concentración de protoplasma con un núcleo en su interior. Henri Dutrochet (1776-1847) en 1824, expone una hipótesis relevante dentro de este proceso: "todos los tejidos orgánicos están en realidad formados por células globulosas pequeñísimas, que parecen estar unidas por fuerzas de adhesión simples; por lo tanto, todos los tejidos, todos los órganos animales y vegetales no son sino un tejido celular con modificaciones diversas". Theodor Schwann (1810-1882) en "Investigaciones microscópicas acerca de la concordancia existente entre la estructura y el desarrollo de los animales y las plantas" de 1839, propone que hay un principio general para la generación de los organismos y que ese principio es la formación de las células, idea conocida como "Teoría Celular". Esta Teoría ha permitido hasta la actualidad estudiar dentro de un mismo marco analítico la diversidad de las células así como también el desarrollo de los organismos y sus mecanismos de reproducción.

Las teorías de generación espontánea dejan paso definitivo a la de Biogénesis con los estudios de Robert Remak (1815-1865) quien señala que: "todas las células animales proceden de célula embriogénicas por divisiones sucesivas"; Louis Pasteur en su libro "Sobre las partículas organizadas que existen en el aire" conduce la discusión apoyando a la biogénesis y Rudolf Virchow (1821-1902) aporta su principio: "Omnis cellula e cellula" (toda célula procede de otra célula).

El reconocimiento de la célula como unidad reproductora condujo al abandono de la teoría de generación espontánea, afirmando que la célula contiene las potencialidades de generar un organismo. Esta generalización llevó a la búsqueda apremiante de la base material de la herencia.

Walter Flemming (1843-1905), descubre lo que denomina cromatinas y el proceso de partición del núcleo al que denominó mitosis. Edward Strasburger (1844-1912) distingue citoplasma y nucleoplasma y Wilhelm Waldeyer identifica los cromosomas. Camillo Golgi (1843-1934) desarrolla la técnica de impregnación cromoargéntica.

El naturalista británico Charles Darwin introduce en su libro de 1859 "El origen de las especies" produce la segunda gran unificación del siglo XIX: la teoría de la evolución biológica. Según ésta, las formas orgánicas ahora existentes proceden de otras distintas que existieron en el pasado, mediante un proceso de descendencia con modificación: la selección natural. La teoría de la evolución fue casi inmediatamente aceptada por la comunidad científica, pero su teoría de la selección natural tuvo que

esperar hasta la tercera década del siglo XX para su aceptación general. Sin embargo, aunque durante décadas mantuvo un intenso trabajo de recopilación e interpretación conceptual de un gran número de observaciones y experimentos en el que llegó a postular la existencia de "partículas hereditarias" que llamó gémulas, el esquema de Darwin carecía de una explicación para el origen y el mantenimiento de la variación genética sobre la que opera la selección. De cualquier modo, el trabajo de Darwin estimuló el pensamiento genético.

Tres años antes del tratado de Darwin sobre la herencia, en 1865, Gregor Mendel (1822-1884) publicó su trabajo "Experimentos de hibridación en plantas", en el Boletín de la Sociedad de Ciencias Naturales de Brno (Moravia), actual República Checa. En él se resumían experimentos que había llevado a cabo durante 8 años en el guisante *Pisum sativum*. El trabajo de Mendel se enmarcaba en el paradigma de la teoría de la evolución y es considerado fundacional de la ciencia de la Genética. Pero el momento no era propicio y el nuevo paradigma de la ciencia de la Genética debería esperar 35 años.

Las nuevas técnicas citológicas como también el desarrollo tecnológico (micróscopo, lentes de inmersión en aceite) a fines de siglo XIX, condujeron al descubrimiento de la fecundación, la fusión de los núcleos del óvulo y espermio para formar el núcleo del huevo y la mitosis. En 1842 Nägeli enuncia la teoría del idioplasma, que establece que el núcleo celular es el vehículo de la herencia. En 1883 van Beneden, trabajando en el nemátodo *Ascaris*, descubre la meiosis y la individualidad de los cromosomas a los que se reconoce como el material genético hereditario en 1916.

Así, el siglo XX trae al mundo de la medicina y la ciencia a la Genética clásica, con un estallido de nuevos descubrimientos que con ritmo acelerado y sin tregua producirán nuevos conocimientos dando cabida a una nueva ciencia propia e independiente. El siglo empieza con el redescubrimiento de las leyes de Mendel y la integración inmediata de los estudios genéticos y citológicos conocidos. En 1909 el danés Wilhelm Johannsen introduce el término gen como "una palabrita... útil como expresión para los factores unitarios... que se ha demostrado que están en los gametos por los investigadores modernos del mendelismo".

Durante la segunda década de este siglo Thomas Hunt Morgan y su grupo de la Universidad de Columbia inician el estudio de la genética de la mosca del vinagre *Drosophila Melanogaster*. En 1910 otros investigadores descubren la herencia ligada al cromosoma X, se da a conocer la técnica de análisis genético, el efecto letal de los rayos X ligados al sexo en *Drosophila*, la correlación entre la recombinación genética con el intercambio de marcadores citológicos, entre los más relevantes. Todos estos descubrimientos condujeron a la fundación conceptual de la Genética clásica. Los factores hereditarios o genes son la unidad básica de la herencia, tanto funcional como estructuralmente. Los genes, a su vez, se encuentran lineal y ordenadamente dispuestos en los cromosomas como perlas en un collar.

A partir de los 1940 se aplican de un modo sistemático las técnicas moleculares a la Genética, resultando en un éxito extraordinario. Se inicia el acceso en el nivel molecular: la estructura y función de los genes es el próximo frente del avance genético.

1953: Esta fecha representa un momento culminante: James Watson y Francis Crick concluyen que la estructura del ADN es una doble hélice, formada por dos cadenas orientadas en direcciones opuestas (antiparalelas). La estructura 3-D se mantiene gracias a enlaces de hidrógeno entre bases nitrogenadas que se encuentran orientadas hacia el interior de las cadenas. Dicha estructura sugería, de un modo inmediato, como el material hereditario podía ser duplicado o replicado. Una estructura pasmosamente simple proveía la explicación al secreto de la herencia: la base material (ADN), la estructura (doble hélice 3-D) y la función básica (portador de información codificada que se expresa y se transmite íntegramente entre generaciones) del fenómeno genético era, por fin, inteligible. No debe sorprendernos que el descubrimiento de la doble hélice se considere el más revolucionario y fundamental de toda la biología.

Los años 60 son pródigos en nuevos avances, 1961: Sidney Brenner, François Jacob y Meselson descubrieron el ARN mensajero. 1966: Marshall Nirenberg y Har Gobind Khorana terminan de desvelar el código genético. Los 70 presencian el advenimiento de las técnicas de manipulación del ADN. El año 1977 fue pródigo: se publican las técnicas de secuenciación del ADN de Walter Gilbert y de Frederick Sanger; Sanger y sus colegas publican, a su vez, la secuencia completa de 5387 nucleótidos del fago ϕ X174; varios autores descubren que los genes eucariotas se encuentran interrumpidos (intrones).

Los primeros ratones y moscas transgénicos se consiguen en 1981-82. En 1986, Kary Mullis presentó la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa. En 1990 Lap-Chee Tsui, Francis Collins y John Riordan encontraron el gen cuyas mutaciones alélicas son las responsables principales de la fibrosis quística. Ese mismo año Watson y muchos otros lanzan el proyecto del genoma humano para cartografiar completamente el genoma humano y, finalmente, determinar su secuencia de bases. No es hasta 1995 que se secuencian el primer genoma completo de un organismo celular, el de *Haemophilus influenzae*. En 1996 se obtiene en el laboratorio de I. Wilmut el primer mamífero clónico (la oveja Dolly) obtenido a partir de células mamarias diferenciadas.

El genoma debe ser entendido como la totalidad de la información genética almacenada en el ADN de las células. Cada individuo posee su propio genoma, el cual guarda una gran similitud (99,8%) con todos los de su propia especie, habiendo diferencias escasas con especies cercanas, como el chimpancé. Esa información, que se encuentra almacenada en todas y cada una de sus células y que le identifica como ser único e independiente, es lo que conocemos como patrimonio genético o genoma. El genoma humano ha sido recientemente descifrado en más del 99% de su totalidad, gracias al esfuerzo de un consorcio público internacional y una empresa privada.

Desde la antigüedad se conoce la existencia de enfermedades hereditarias, aunque el mecanismo íntimo se empieza a conocer en este momento. Como hemos expuesto, la genética constituye uno de los mayores avances científicos del siglo XX, que comienza con el redescubrimiento de las leyes de Mendel y termina con la elaboración del primer registro de la secuencia completa del genoma humano.

La genética utiliza diferentes estrategias de investigación, como los estudios de gemelos y de adopción, que investigan la influencia de los factores genéticos y ambientales, y las estrategias para identificar genes específicos (genética molecular). Las enfermedades de base genética constituyen un

grupo de patologías muy importante, no sólo por su incidencia relativamente elevada (alrededor de un 1 por ciento de los recién nacidos presentan algún tipo de anormalidad genética), sino porque las enfermedades hereditarias presentan características diferenciadoras muy significativas, en términos de que el diagnóstico genético no solo tiene efectos sobre el paciente, sino también sobre sus parientes, con quienes comparte la herencia genética. Por tanto, el diagnóstico genético implica una investigación familiar.

La **Genética Clínica** reúne estos importantes conocimientos relatados, para acercarse a la etiología, fisiopatología, diagnóstico y, ya en algunos casos, tratamiento de muchas enfermedades genéticas. Como especialidad se ha consolidado dentro de las disciplinas más importantes de la Medicina, con programas de formación específicos en Centros Hospitalarios y Universidades.

En Chile, asesoramiento genético, dismorfología, diagnóstico prenatal, genética bioquímica, citogenética, diagnóstico molecular y genética del cáncer, por mencionar las más significativas, y sin olvidar el área de investigación, clínica o básica, fundamental para completar una formación sólida en una especialidad donde los avances son constantes y con implicaciones a corto y largo plazo para el manejo de los pacientes y familias afectadas de enfermedades genéticas.

Este conocimiento es también el fundamento de los servicios clínicos que se ofrecen a los pacientes y familiares, desde el diagnóstico y asesoramiento genético hasta la investigación de las bases moleculares y celulares que explican los mecanismos de producción y la fisiopatología de las enfermedades, abriendo un campo de enormes posibilidades para definir dianas moleculares que sean la base de nuevas terapias².

Las alteraciones genéticas que afectan a más del 1% de la población se denominan polimorfismos genéticos. La relación entre genes y enfermedad puede agruparse en 2 grandes tipos:

- Enfermedades que se producen como consecuencia de una alteración en la función de un solo gen dando lugar a un fenotipo patológico; éstas son las enfermedades monogénicas. En general, la prevalencia de estas enfermedades es muy baja (constituyen la inmensa mayoría de las denominadas enfermedades raras, con una prevalencia inferior a 5 casos por 10.000 personas).
- La mayor parte de las enfermedades de elevada prevalencia (diabetes, aterosclerosis, esteatohepatitis, cáncer, etc.) son genéticamente complejas. En este caso, varias alteraciones genéticas (polimorfismos), generalmente asociadas a alteraciones epigenéticas y factores ambientales (dieta, ejercicio físico, exposición medioambiental, etc.), contribuyen al fenotipo patológico, pero ninguno en exclusiva.

Este conocimiento es también el fundamento de los servicios clínicos que se ofrecen a los pacientes y familiares, desde el diagnóstico y asesoramiento genético hasta la investigación de las bases moleculares y celulares que explican los mecanismos de producción y la fisiopatología de las enfermedades, abriendo un campo de enormes posibilidades para definir dianas moleculares que sean la base de nuevas terapias.

Historia de la Genética Clínica en Chile

En Chile, se reconoce al doctor Ricardo Cruz Coke como el gran impulsor de la especialidad en Chile. Desde 1950 trabajó en el Departamento de Medicina de la Facultad de Medicina de la Universidad

de Chile y realizó estudios de postgrado en los principales Centros de Genética en París, Madrid, Oxford y en la Universidad Johns Hopkins entre los años 1954 y 1965. El Dr. Cruz Coke, fue fundador y jefe de la Sección Genética del Hospital José Joaquín Aguirre de la Universidad de Chile en 1965. El doctor Cruz Coke presidió la Sociedad de Genética de Chile (1973), la Asociación Latinoamericana de Genética (1979-1981), el Programa Latinoamericano del Genoma Humano (1990-1992). Fue miembro del Comité Permanente de los Congresos Internacionales de Genética Humana, editor Asociado de Genética Clínica (1970-1990), miembro del Comité de Expertos en Hipertensión Arterial de la Organización Mundial de la Salud (1976-1986) y miembro del Comité Internacional de Bioética de la UNESCO (1993-1999). Destacado investigador y docente en genética médica y de poblaciones humanas, tuvo reconocimiento internacional por sus estudios sobre la relación entre factores genéticos e hipertensión arterial, originando numerosas publicaciones en las principales revistas científicas nacionales e internacionales. Entre 1957 y 1995 fue Editor Asociado de la Revista Médica de Chile, contribuyendo en funciones similares en las revistas Clinical Genetics y Vida Médica. Fue presidente de la Sociedad Chilena de Genética y de la Asociación Latinoamericana de Genética, fundador y presidente del Programa Latinoamericano del Genoma Humano, miembro del Comité de Expertos de la Organización Mundial de la Salud y de la Comisión de Bioética de la UNESCO. Estos intercambios con los principales genetistas extranjeros, permitieron a los latinoamericanos acceder con rapidez al nacimiento de la citogenética médica, la bioquímica genética y la biología molecular en las décadas de los 60 y 70.

En 1961 se creó formalmente en Chile el primer Programa de Formación de Especialistas en Radiología, impartido por la Facultad de Medicina y el Hospital Clínico de la Universidad de Chile (HCUCH). Desde los años 70, la Facultad y el HCUCH ha sido pionero en técnicas neurorradiológicas y ecográficas invasivas y no invasivas. Nuestro actual Centro de Imagenología del HCUCH fue inaugurado en el año 2002.

- Fundamentos básicos que justificaron la creación del Programa

Lo antes señalado, es una pequeña reseña de lo que ha llevado a la especialidad de Genética Clínica, a convertirse en un área que precisa contar con un Programa de Formación de Especialistas, que responda a las expectativas y necesidades de salud que nuestro país tiene en ese campo. Junto con lo anterior, es preciso señalar que los avances en ciencia y tecnología y creación de nuevos centros clínicos y hospitalarios del tercer nivel en regiones del país, hace más marcada la carencia de especialistas en esta área.

Por todas las razones mencionadas, la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, en el marco del compromiso que sostiene con el Ministerio de Salud, y consciente de la necesidad de formación de nuevos especialistas que consigan disminuir las brechas de atención a lo largo de Chile, imparte un PTE en Genética Clínica, con el propósito de contribuir a la formación de un especialista de excelencia.

- Propósitos del Programa

La realidad histórica relatada en Fundamentos, y que dio vida a esta especialidad, es una base fundamental que el residente debe conocer para comprender por qué la Genética Clínica está ligada a la adquisición de las competencias que precisa lograr durante su proceso formativo.

El Programa de Formación conducente al Título de Profesional Especialista en Genética Clínica de la Facultad de Medicina tiene como finalidad principal formar un especialista en Genética Clínica, que posea las capacidades y conocimientos sólidos en ciencias básicas y clínicas, para atender pacientes, tanto adultos como pediátricos, con enfermedades de etiología hereditaria o defectos congénitos. El programa pretende que el residente logre, al término del programa, las competencias para reconocer, diagnosticar, tratar y establecer un pronóstico de las enfermedades genéticas, estableciendo un vínculo sólido con el paciente, su grupo familiar y con el equipo multiprofesional requerido para el manejo de la patología crónica genética.

Además, el programa pretende que el especialista formado en este programa adquiera las competencias para relacionarse con los médicos de las diferentes especialidades médicas, proponiendo las pruebas diagnósticas más adecuadas a cada caso, siempre con una perspectiva costo/efectiva, y colaborando en la interpretación de resultados de exámenes.

Además, a través de la formación en estos dos años, el becado adquirirá las habilidades necesarias para aplicar sus conocimientos a favor de la solución a las necesidades de su comunidad, propiciando la investigación y desarrollo de la institución de salud en la que ejerce, convirtiéndose en un líder, no solo desde la mirada científica sino también por sus valores humanos.

En relación con **las competencias generales**, el programa preparará al especialista en el logro de competencias generales, particularmente en las áreas de: Destrezas en el cuidado de pacientes y competencias procedimentales, conocimiento médico, aprendizaje y entrenamiento basado en la práctica, destrezas de comunicación y relaciones interpersonales y profesionalismo actividades prácticas basada con enfoque de sistemas de salud.

Las competencias específicas que el PTE de Genética (expuestas en detalle en el Anexo Plan de Estudios) pretende que el residente logre, en el transcurso de su formación, una completa base científica y sólido conocimiento de Embriología, Crecimiento y desarrollo normal; Teratología clínica (Teratógenos humanos conocidos, Criterios para la identificación de un nuevo teratógeno), Principios biológicos y epidemiológicos básicos (Mecanismos de morfogénesis anormal, Malformaciones, Deformaciones, Disrupciones y Displasias), Patología fetal (incluyendo patología placentaria) en relación a anomalías congénitas, Conocimiento de la historia natural de síndromes malformativos comunes, Aplicación de principios de epidemiología a los defectos congénitos, Principios de genética humana, Principios de citogenética y Principios de diagnóstico molecular. Para lograr estos propósitos, el médico genetista deberá completar un plan de estudios que se cumplirá en cursos formales y en actividades de clínica (policlínico, reuniones, seminarios, presentaciones) y de laboratorio (participación activa en todas las partes del procesamiento y análisis de las muestras).

El programa pretende así, que el residente sea capaz de entregar una atención de salud, enmarcada en los estándares técnicos y tecnológicos más altos, para diagnosticar (y/o tratar, según sea el caso) con éxito al paciente, integrando transversalmente el alcance biológico y psicológico que las probables enfermedades tienen para ellos y también para su entorno familiar, considerando también los aspectos preventivos. Así mismo, el médico genetista formado en este programa será parte de los grupos interdisciplinarios para la atención de los pacientes y un referente y consultor frente a otros profesionales de la medicina y a las personas que requieren sus servicios profesionales en calidad de pacientes.

El programa tiene también el propósito de formar un especialista con una sólida inclinación por la investigación de las enfermedades, a través del diseño de proyectos de investigación que el residente deberá elaborar y llevar a cabo con la pertinente supervisión formativa.

Los fundamentos y propósitos declarados permiten formular a continuación el perfil de egreso que el estudiante del PTE en Genética logrará al término de sus estudios.

PERFIL DE EGRESO

El genetista clínico formado en la Universidad de Chile, será un especialista en las enfermedades hereditarias y malformaciones congénitas que afectan a pacientes tanto adultos como pediátricos, sobre una completa base científica y sólidos conocimientos de ciencias básicas, epidemiología, embriología, patología fetal, genética humana, citogenética y diagnóstico molecular, que le permitirán entregar una correcta atención de salud especializada al paciente con enfermedades genéticas, tanto desde la perspectiva de las etiologías comprendidas, como de los métodos diagnósticos, terapéuticos y de promoción y prevención en salud, que lo involucran. Será capaz de indicar el estudio cromosómico convencional y molecular en diversos tejidos según sea necesario, será capaz de realizar en forma autónoma todas las etapas del estudio, estableciendo una conclusión diagnóstica del informe del cariotipo y dando un asesoramiento genético de los posibles riesgos a los portadores o padres de un paciente con una alteración cromosómica.

El egresado de este programa contará con las competencias clínicas, procedimentales, académicas y actitudinales, para ejercer en los servicios de salud del país adecuándose a los distintos niveles de complejidad, adaptándose a los escenarios locales donde haya sido destinado, llevando a cabo adecuada y oportunamente los estudios específicos para el diagnóstico y tratamiento de sus pacientes, sobre la base del uso racional y eficiente de los recursos.

Poseerá vocación por sustentar las políticas de salud pública y comunitaria, que respondan a las necesidades globales del país, priorizando atenciones y gestiones GES (Garantías Específicas en Salud) y dirigiendo al personal de salud en equipos de trabajo, siendo capaz de identificar precozmente posibles conflictos o dilemas éticos, exponerlos convenientemente y ser un agente de cambio para la solución de ellos.

Será un fiel exponente de los preceptos éticos y morales propios de la Universidad de Chile, con un compromiso irrenunciable con la humanización de la medicina y un actuar integral hacia el paciente y su familia, capaz de otorgar una atención compasiva y de excelencia, considerando el contexto sociocultural del paciente y su entorno, con especial atención a la diversidad de la sociedad chilena y,

en particular, a la población de mayor vulnerabilidad social.

Además de manejar conocimientos actualizados de la especialidad, el especialista egresado de este programa, es consciente de que está inserto en un medio dinámico y cambiante. Por ello, también estará dispuesto a desarrollar y mejorar permanentemente los conocimientos, las competencias y destrezas específicas adquiridas durante su período formativo mediante una sistemática inclinación por la educación continua.

Mantendrá lazos permanentes con la investigación básica o clínica promoviendo el progreso de su disciplina, mediante el desarrollo de una línea de investigación en la especialidad. También se mantendrá activo en la participación de reuniones de la especialidad, sociedades y eventos científicos, afirmando así su inclinación por el estudio y perfeccionamiento permanente, como así mismo contribuirá integralmente al fomento de la docencia en la especialidad.

COMPETENCIAS GENERALES

El Programa de Título de Especialista en Genética Clínica, pretende que el egresado haya adquirido seis competencias generales²: a) Destrezas en el cuidado de pacientes y competencias procedimentales; b) conocimiento médico; c) aprendizaje y entrenamiento basado en la práctica; d) destrezas de comunicación y relaciones interpersonales; e) profesionalismo; f) actividades prácticas basada con enfoque de sistemas de salud.

a. Destrezas en el Cuidado del Paciente y Competencias procedimentales

En el área de las destrezas y cuidados del paciente y competencias procedimentales, se espera que el egresado haya logrado:

- Desarrollar las competencias, habilidades y destrezas para estudiar las bases de una genealogía, realizar historia clínica familiar y personal detallada y dirigida y realizar un examen físico más minucioso y exhaustivo, detectando rasgos con menor expresividad, para llevar a cabo de forma correcta y segura el examen genético que el paciente requiere.
- Registrar de manera precisa los hallazgos relevantes y pertinentes del estudio genético que conduzcan a plantear diagnósticos con una amplia perspectiva teórica que permita descartar los diagnósticos diferenciales más probables.
- Plantear las posibilidades de estudios complementarios para afinar el diagnóstico, de manera reflexiva y crítica, utilizando adecuadamente los recursos disponibles. Hacer una correcta interpretación de los hallazgos clínicos y de laboratorio con la debida conclusión diagnóstica.
- Reconocer la necesidad de solicitar la evaluación de otros especialistas, tanto de sus pares más experimentados, como también de otros equipos disciplinarios para beneficio del paciente.

² Las seis Competencias Generales planteadas en este programa formativo están basadas en aplicación del modelo respaldado por The Accreditation Council for Graduate Medical Education (ACGME), y alguno de sus fundamentos como es el rol que juega la evaluación en ayudar al médico a identificar y atender sus propias necesidades de aprendizaje: *Jacob J. Introducing the Six General Competencies at the Mayo Clinic in Scottsdale. ACGME-Bulletin October 2004. p. 1. 42. Smith SR, Fuller B. MD2000: a competency-based curriculum for the Brown University School of Medicine. Med Health RI 1996; 79: 292–298.*

- Desarrollar hábitos que permitan el perfeccionamiento en la especialidad y el trabajo en equipo.
- Colaborar con el desempeño de otros especialistas relacionados y educarlos en la importancia de la detección precoz y derivación oportuna de los pacientes.
- Entregar oportuna y adecuadamente los necesarios consejos y educación a los pacientes y sus familiares.
- Identificar los potenciales riesgos que se asocian a estas patologías y plantear un plan de estudio específico, eventual pronóstico y posibilidades terapéuticas y otorgar un consejo genético adecuado al afectado y/o a sus familiares.
- Proveer una atención integral acorde a las necesidades especiales de cada paciente y su entorno socio-cultural.
- Desarrollar y perfeccionar a través de la actividad diaria y particularmente a través del contacto con el equipo docente, los criterios de indicación, y destrezas necesarias para la práctica adecuada y oportuna de técnicas diagnósticas y procedimentales específicas de la especialidad.
- Desarrollar las habilidades y destrezas necesarias para realizar Trabajos de Investigación Clínica, y para presentar y publicar los resultados.
- Adquirir los conocimientos y habilidades necesarias para transmitir sus conocimientos en la especialidad a alumnos de pre y post-grado.

b. Conocimiento Médico

Se espera que al término del programa, el residente haya logrado:

- Generar el conocimiento tanto en ciencias básicas, con énfasis en la comprensión de Embriología, Crecimiento y desarrollo normal; Teratología clínica, Principios biológicos y epidemiológicos básicos de genética clínica y anomalías congénitas, conocimiento de la historia natural de síndromes malformativos comunes, principios de citogenética y diagnóstico molecular para dar una adecuada atención de salud a los pacientes adultos y pediátricos que le permitan discriminar, recomendar, aplicar o supervisar la mejor opción a utilizar en la solución de un caso clínico complejo, en el tiempo adecuado y bajo las condiciones de optimización de la seguridad y utilidad para el bienestar de los pacientes.
- Lograr el dominio razonado de aplicación de destrezas y habilidades, así como del conocimiento basado en evidencia científica, para realizar, reconocer y diagnosticar las enfermedades y alteraciones genéticas en todos los niveles etarios.
- Demostrar un pensamiento analítico y de investigación en el enfoque de las situaciones clínicas de resolución de dificultades diagnósticas en el área de las enfermedades genéticas. Aplicar las ciencias básicas y las ciencias de apoyo clínico en el ejercicio de la especialidad.
- Conocer los aspectos más importantes de la evolución histórica de la especialidad como base para favorecer el compromiso tanto con los enfermos como con los demás colegas y también con la enseñanza de la disciplina.
- Un pensamiento clínico crítico y reflexivo para seleccionar desde los diversas y abundantes medios científicos, la información válida que le permitan un adecuado enfoque en las diversas

situaciones clínicas a las que se verá enfrentado y ser capaz de resolver con éxito las dificultades diagnósticas en el paciente con patología genética.

- Utilizar la información y evidencia científica disponible en beneficio de su ejercicio profesional y pacientes, con la finalidad de poder plantear posibilidades diagnósticas más probables, considerando diagnósticos diferenciales, de manera que sea capaz de reconocer y sugerir exámenes complementarios escogidos sobre una base racional de uso de recursos disponibles, para cada paciente en particular.
- Apreiciar la necesidad de asistir a eventos y reuniones científicas, congresos y cursos de actualización, consciente de la importancia que encierra el aprendizaje y perfeccionamiento profesional permanente para entregar a sus pacientes, una atención segura y de alta calidad.
- Mantenerse activo en el área de la investigación y práctica experimental como parte de su obligación y compromiso profesional en la creación de conocimiento científico, propios de la misión de la Universidad de Chile, tanto para beneficio de los pacientes como también para el desarrollo de su especialidad en el país.

c. Prácticas basada en sistemas

Se espera que al egresar, el residente haya logrado:

- Ejercer profesionalmente, considerando que una correcta gestión y uso de los recursos utilizables no solo permite una mejor y más eficiente atención de salud, si no que repercute directamente en una mejor salud de la población.
- Seleccionar los estudios de laboratorio y trazar planteamientos terapéuticos –si corresponde– considerando los factores costo efectivos, asignando los recursos disponibles e intervalos de tiempo adecuados para el control y seguimiento de pacientes, dentro de un marco racional y ético.
- Conocer las diferencias y posibles mecanismos de interacción y complementación, entre los sistemas de salud públicos y privados, considerando los métodos de control de atención de la salud, los costos y la asignación de recursos.
- Participar y dirigir un equipo multidisciplinario. Coordinar el manejo de los pacientes con otros especialistas, cuando es preciso, tanto de equipos de especialistas en genética clínica, como de otras disciplinas, en beneficio del paciente.
- Apoyar al enfermo y a su familia cuando la enfermedad significará un proceso complejo de atención que alcanzará aspectos sociales, económicos y emocionales del entorno familiar.
- Coordinar traslados seguros y oportunos de los pacientes, ya sea a sus hospitales de origen o a centros de mayor complejidad tecnológica si lo requirieran.
- Conocer las políticas públicas y aspectos legales más importantes de nuestro país, en términos de derechos del paciente, incluyendo las Garantías Específicas en Salud (GES).
- Comprometerse con su población de pacientes agudos y crónicos y la comunidad en general, generando proyectos de mejoría de la calidad de atención de ellos, su familia y la sociedad.
- Liderar equipos de trabajo que mejoren la calidad de vida de sus pacientes y la comunidad en que se desempeña.

d. Aprendizaje y Entrenamiento basado en la Práctica

El residente egresado de este Programa, habrá adquirido competencias que corresponden al aprendizaje significativo propio de los adultos. Principalmente:

- Asumir los deberes asistenciales incorporándolos de lleno en su propio proceso educativo, analizando la experiencia cotidiana de manera sistemática, llevando a cabo actividades de mejoramiento basadas en su práctica.
- Construir, reconstruir, madurar y organizar los conocimientos previos asentando nueva experiencia en ellos.
- Localizar, evaluar y asimilar la evidencia científica de los estudios relacionados con los problemas de salud de sus pacientes.
- Obtener y utilizar información acerca de su propia población de pacientes y de poblaciones más grandes a las que su paciente pueda pertenecer.
- Aplicar los conocimientos de diseño de estudios y de métodos estadísticos para la evaluación de estudios de diagnóstico imagenológico y de otra información sobre nuevas tecnologías, diagnósticos y eficacia tecnológica.
- Usar las tecnologías para gestionar la información y tener acceso a la información médica en línea, como apoyo de su propia educación.
- Facilitar el aprendizaje de otros estudiantes y de otros profesionales de los servicios de salud.

e. Destrezas de Comunicación y relaciones Interpersonales

Al término de su formación, el residente del PTE de Genética Clínica habrá logrado:

- Establecer una relación médico-paciente, basada en una interacción y no solamente en una transmisión directa de información al enfermo y sus familiares.
- Entregar la información de manera que el paciente y a su familia, logren comprender, procesar y aceptar tanto la situación clínica particular para el proceso diagnóstico y/o terapéutico.
- Plantear las alternativas diagnósticas y/o terapéuticas, guiando e integrando también al paciente (sus padres o adultos responsables en la toma de decisiones si se trata de un niño) tales como la necesidad de hospitalización o procedimientos, dentro de un ambiente comunicacional de cordialidad y confianza, de manera que puedan ser aclarados todos los aspectos importantes, incluyendo los riesgos, beneficios, preparación previa, el procedimiento mismo y evolución.
- Comunicación efectiva con los equipos de salud involucrados en todo el proceso.
- Correcto manejo del consentimiento informado, de modo que los pacientes (padres o responsables si es niño) tengan el tiempo y tranquilidad necesarios para comprender el documento, y aclarar dudas.
- Saber escuchar a los pacientes y también al niño si es el caso, valorando su autonomía,

opiniones y decisión respecto del manejo que se le ofrece para enfrentar su enfermedad.

f. Profesionalismo

Al finalizar su formación, el residente del PTE de Genética Clínica habrá adquirido las responsabilidades que conforman un comportamiento profesional como se espera en la actualidad, anteponiendo el interés del enfermo por sobre el del médico, asegurándose de mantener los correctos niveles de competencia e integridad, y asesorando a la sociedad, desde su pericia en materias de salud. Así, se espera que el residente al término de su formación estará capacitado para:

- Comprometerse al aprendizaje y actualización permanente del conocimiento médico y las sus habilidades clínicas y de trabajo en equipo, necesarias para entregar los cuidados de salud de alta calidad.
- Asegurarse de dar información completa y honesta a los pacientes (padres o responsables en caso de que el paciente sea un niño), antes de firmar consentimientos en tratamientos, y después de recibirlos.
- Reconocer errores médicos que pudieran provocar daño al paciente e informarlos de inmediato, resguardando la confianza del paciente y de la sociedad.
- Salvaguardar la confidencialidad y reserva, pero manteniendo, eso sí, el compromiso de compartir la información, si ante situaciones particulares, está en juego el interés público (por ejemplo, cuando los pacientes exponen a daño a terceros).
- Respetar la vulnerabilidad y dependencia del enfermo sin utilizarlo para obtener provecho privado.
- Comprometerse con la responsabilidad social propia de los egresados de la Universidad de Chile, asegurando la equidad en la salud pública y de la medicina preventiva, a favor de la comunidad y no en el interés propio de los médicos o de la profesión.
- Utilizar con integridad el conocimiento científico tecnológico a su alcance, preservando los estándares científicos, promoviendo la investigación y creando nuevo conocimiento, siempre basado en la evidencia científica y en la experiencia médica.
- Respetar los valores y convicciones culturales del paciente.
- Ejercer su actividad profesional, siempre enmarcado en los principios éticos, morales y de responsabilidad social y humanitaria de la Universidad de Chile.

COMPETENCIAS ESPECÍFICAS

El logro de Competencias Específicas al igual que el logro de aprendizajes para cada Asignatura y Rotación, se precisan, más adelante, en el Anexo “Desarrollo del Plan de Estudios”.

PLAN DE ESTUDIOS Y ASIGNATURAS

El Programa de Formación de Especialistas en Genética Clínica tiene una duración de 3 años, 6 semestres, 44 hrs. semanales presenciales, completándose 4509 hrs y 159 Créditos³. El plan de estudios del programa comprende 4 asignaturas. Las asignaturas, establecidas por Decreto Universitario Decreto Universitario (DU) N° 007001 de 8 de septiembre de 1995, han sido definidas de acuerdo con las competencias que tributan al perfil de egreso de los especialistas en Genética Clínica. (Tabla 1)

Las normas reglamentarias que rigen el Programas de Formación de Título de Especialista en Genética Clínica, están dispuestas en el Reglamento y Planes de Estudio de los Programas Conducentes al Título Profesional Especialista en Especialidades Médicas DU N° 007001 de 8 de septiembre de 1995 y en el Reglamento General de Estudios Conducentes al Título Profesional Especialista (DU N° 0010.602, de 17 de julio del 2000), y otros decretos universitarios exentos.

Asignaturas

1. Método científico
2. Bases biológicas y moleculares de la genética
3. Laboratorio de genética
4. Genética clínica.

Tabla 1. *Plan de Estudios y Ponderación de las calificaciones finales por asignatura**

ASIGNATURAS	HORAS	CRÉDITOS	Ponderación (%)
Método científico	575	20	13
Bases biológicas y moleculares de la genética	275	9	11
Laboratorio de genética	960	32	20
Genética clínica	2699	88	56
TOTAL	4509	149	100 %

*Ver detalle de rotaciones, horas y créditos desglosados, en la Tabla 3. (Malla Curricular).

³Reglamento y planes de estudios de los programas conducentes al título profesional de especialista en especialidades médicas.

DU N°007001, de septiembre de 1995. Modificados por DU 10.602 y 1098; que establece cambio de horas a Créditos Universitarios del Sistema de Créditos Universitarios Transferibles (SCT), Para Facultad de medicina Universidad de Chile 1 Crédito = 30 horas.

Tabla 2. Malla Curricular: Distribución anual de asignaturas y sus actividades formativas (cursos teóricos y rotaciones) del PTE de Genética Clínica.

Asignatura	Rotación /Actividad	Lugar	Duración (meses)	Horas	Total Horas	Créditos	Créditos total	Ponderación (%)
1. Método Científico	Curso de Métodos de investigación	ICBM	2 meses	75	575	3	20	13%
	Seminarios Bibliográficos	HCUCH	2 meses	120		4		
	Curso de Ética	ICBM	1 mes	60		2		
	Aplicación del Método Científico*	ICBM, HCUCH	Transversal	320		11		
2. Bases Biológicas y moleculares de la genética	Curso Genética General y Genómica	ICBM	3 meses	115	275	4	9	(11%)
	Curso de Biología Molecular	ICBM	4 meses	160		5		
3. Laboratorio de genética	Laboratorio de Citogenética, H. Clínico Universidad de Chile	HCUCH	2 meses	320	960	11	32	(20%)
	Laboratorio de Genética y enfermedades metabólicas INTA	INTA	2 meses	320		11		
	Laboratorio Biología Molecular PUC	PUC	1 mes	160		5		
	Introducción a la Interpretación de datos Genómicos	HCUCH	1 mes	160		5		
4. Genética Clínica	Rotación Genética Clínica. H. Clínico Universidad de Chile	Sección Genética HCUCH	5 meses	586	2699	20	88	(56%)
	Rotación Genética Clínica. Unidad de Endocrinología y Genética. H. Roberto del Río	HRR	2 meses	320		11		
	Rotación Genética Clínica. Unidad de Genética, H. Dr. Luis Calvo Mackenna	HLCM	1 mes	160		5		
	Rotación Genética Clínica. Unidad de Genética, H. Dr. Exequiel González Cortés	HEGC	1 mes	160		5		
	Rotación Unidad de Medicina Materno Fetal, HCUCH	HCUCH	1 mes	160		5		
	Rotación Unidad de Neonatología, H. Clínico San Borja Arriarán	HCSBA	1 mes	160		5		
	Rotación Unidad de Neurología y Neuropsiquiatría, H. Clínico San Borja Arriarán	HCSBA	1 mes	160		5		
	Rotación Oncología y Genética Fundación Arturo López Pérez	FALP	1 mes	160		5		
	Rotación Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas PUC	PUC	1 mes	160		5		
	Rotación electiva	Electivo	1 mes	160		5		
	Curso Genética Médica	ICBM	4 meses	93		3		
	Curso de Embriología	ICBM	1 mes	150		5		
	Curso Genética Clínica	HCUCH	4 meses	120		4		
	Curso Semiología Dismorfológica	HCUCH	3 meses	90		3		
	Curso Patologías Pediátricas Frecuentes en Pacientes con Enfermedades Genéticas	HCUCH	3 meses	60		2		
	TOTAL					4509		

(*) 22 meses más el periodo de vacaciones (15 días hábiles por año). El programa otorga 5 días de permiso administrativo por cada año.

ICBM: Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Hospital Clínico Universidad de Chile

HCUCH: Hospital Clínico Universidad de Chile

INTA: Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos, Universidad de Chile

PUC: Pontificia Universidad Católica de Chile

HRR: Hospital Dr. Roberto del Río

HLCM: Hospital Luis Calvo Mackenna

HEGC: Hospital Dr. Exequiel González Cortés

HCSBA: Hospital Clínico San Borja Arriarán

FALPF: Fundación Arturo López Pérez

ELECTIVO: Centro a elección del alumno, visado por Comité Académico y aceptado por la Escuela de Postgrado.

El programa comprende un horario diario de 8.30 a 17.00 horas.

Durante los dos primeros años se realizarán la mayor parte de los cursos formales en genética básica y humana, bioestadística, biología molecular, genética de poblaciones, enfermedades metabólicas, embriología clínica y todos aquellos que sean procedentes y según disponibilidad en la Facultad de Medicina o en otros centros.

También se realizarán las actividades prácticas en los centros de Neonatología del Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Unidad de Enfermedades Metabólicas del I.N.T.A., Policlínico de Genética del Hospital Luis Calvo Mackenna, Laboratorios de Biología Molecular Diagnóstica de la Pontificia Universidad Católica de Chile y Policlínico de Genética del Hospital Roberto del Río.

Está considerada la posibilidad de realizar estadías en otros centros según convenios y acuerdos, como la Clínica Alemana, y laboratorios en el extranjero.

Durante el último año se pondrá énfasis en actividades asistenciales del Servicio de Genética, Laboratorio de Citogenética, actividades académicas y de investigación con mayor autonomía e independencia. Organizará algunas de las actividades docentes de becarios de otras especialidades y de los becarios de Genética con menos antigüedad. Podrá optar someterse a los requerimientos para incorporarse a las Sociedades de Genética de Chile y de Pediatría de Chile.

Cada año tendrá las vacaciones asignadas a los becarios de la Facultad de Medicina.

METODOLOGÍA DOCENTE

Actualmente, todos los Programas de Título de Especialistas en la Universidad de Chile, se plantean sobre el paradigma de la educación basada en competencias, que por definición implica que el alumno es el mayor responsable de su propio resultado de aprendizaje. Se pretende así, propiciar una formación sistémica, en la que el residente asuma la adquisición de conocimientos científicos desde una perspectiva tanto biológica como humanista, de manera que sus logros cognitivos y técnicos, se ensamblen armónicamente con los aspectos valóricos y éticos, permitiendo al especialista en formación, aprender a resolver los problemas de salud de sus pacientes de forma integral y en concordancia con el medio y la comunidad en la que él está o estará inserto.

Dado el enfoque pedagógico de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, las experiencias educativas en genética clínica, al igual que en los demás PTE de especialidades médicas y quirúrgicas, se diseñan, planifican y llevan a cabo en el entorno hospitalario. Esto permite enfrentar situaciones reales, cediendo al residente la posibilidad de que los conocimientos adquiridos tengan significado y relevancia para aplicarlos en forma práctica.

De este modo, la docencia pone a disposición del estudiante, un ambiente único, en el que sus habilidades y destrezas pueden ser aprendidas y demostradas como un todo, permitiendo al tutor evaluar logros en los distintos niveles de competencias involucradas en una atención médica total, considerándola en toda su complejidad. La mediación del tutor tiene como objetivo docente establecer estrategias para estimular al alumno a indagar, reflexionar y utilizar el conocimiento adquirido para resolver cada problema clínico, aplicando los variados recursos de los cuales disponga, incluyendo las tecnologías informáticas y de la comunicación.

Características del proceso de enseñanza-aprendizaje en el PTE de Genética Clínica

El residente de este Programa, será un médico para quien el único método aceptable y efectivo de educación es el auto aprendizaje dirigido, enmarcado en los principios del aprendizaje del adulto, supervisado por el equipo docente desde la bibliografía recomendada. En la práctica diaria los residentes aplican el aprendizaje de la información teórica obtenida, validándola y contrastándola con la observación de su aplicación práctica en los procesos de informe y, por otra parte, al dictar y realizar exámenes, procesos que serán supervisados de forma continua.

El Programa se desarrolla principalmente en torno a las **Rotaciones y Actividades Prácticas** por las Unidades Clínicas, contempladas en el Plan de Estudio, complementadas con **Cursos Teóricos y otras actividades académicas de Aula**.

Al igual que en los demás PTE de especialidades médicas de la Universidad de Chile, se mantiene vigente el modelo tradicional de la educación médica, en el cual el tutor sigue teniendo un rol irremplazable como fuente de experiencia y mediación del aprendizaje significativo para el residente en formación. Este proceso de enseñanza-aprendizaje se basa en el logro de la competencia deseada mediante la concesión progresiva de responsabilidad al estudiante de acuerdo a fases didácticas de adquisición del conocimiento y desarrollo progresivo de habilidades de aplicación, específicamente reconocimiento y diagnóstico, siempre dentro de un marco teórico y práctico sólido, que exige un activo compromiso tanto del alumno como del tutor. El fin de esto es que el estudiante resuelva situaciones específicas donde el tutor juega un papel fundamental estimulando la reflexión crítica, y siguiendo de cerca el desarrollo y evolución de la competencia.

El entorno en el que se desarrolla dicho aprendizaje es también un aspecto fundamental para el éxito de la carrera formativa y es necesario que el genetista clínico en formación sea preparado con recursos profesionales que le permitan adaptarse a las características sociales de la comunidad donde va a ejercer. Por ello, el contexto social es de gran relevancia para la formación del residente de este programa. En este aspecto, es preciso destacar que los pacientes de hoy en día son más

instruidos y tienen acceso a la gran cantidad de información existente. Eso los hace ser más exigentes con los resultados y demandantes de sus derechos. Esperan, sin otra opción, una atención personalizada, sin espacio a errores de ningún tipo y el acceso a todos los recursos tecnológicos existentes. Cobra real notoriedad que el estudiante del programa consiga una estrecha relación médico-paciente-familia, considerando que la toma de decisiones debe ser compartida, basada en un detallado consentimiento informado que aclare efectivamente las eventuales dificultades o complicaciones que pueden sobrevenir.

Adicionalmente, se espera que los residentes sean la primera línea de respuesta y de comunicación expedita frente a inquietudes de los médicos clínicos respecto de las características, indicaciones y resultados de exámenes, al igual que en lo concerniente a las solicitudes de premedicación o dudas sobre indicaciones a los pacientes, de parte del personal de recepción.

Para favorecer el perfeccionamiento de la síntesis de conocimientos, desarrollar habilidades de investigación, valoración de evidencia científica y capacidad de comunicación y docencia, se les solicitará análisis de casos interesantes y revisiones bibliográficas en forma periódica.

ROTACIONES Y ACTIVIDADES PRÁCTICAS ESPECÍFICAS DEL PROGRAMA

Cada Rotación y Actividad clínica, tanto teórica como práctica se detalla en Anexo “Desarrollo de Plan de Estudio por Asignaturas”

-Rotaciones por Unidades

Cada una de las Rotaciones por Unidades, está a cargo del tutor docente encargado de la misma, de manera que el becado se incorpora al equipo de trabajo jerarquizado, participando activamente en todas las labores del servicio, se familiarice y adquiera progresivamente el conocimiento específico de cada técnica. Se describen los resultados de aprendizaje en detalle para cada una de las Rotaciones en Anexo “Plan de Estudios”.

- Investigación

Durante el programa de formación se incentiva la participación en trabajos de investigación, conducidos por personal que realiza habitualmente esta labor en el Departamento, favoreciendo la elección de temas de interés específico hacia algún área definida de la Genética Clínica, y la participación en forma activa y continua, propendiendo al desarrollo de competencias de conocimientos, destrezas y habilidades, en el ámbito de la investigación, su publicación en revistas médicas o su divulgación en congresos de la especialidad y de otras especialidades médicas.

- Actividades con Pacientes Hospitalizados

En caso de exámenes a pacientes hospitalizados, los residentes del programa están encargados de realizar un adecuado seguimiento de los casos de mayor interés, bajo la supervisión del tutor, con el fin de que adquiera habilidades para asumir la primera línea de respuesta frente a inquietudes

de los médicos clínicos respecto a las características, indicaciones y resultados de exámenes, al igual que solicitudes o dudas concernientes a las indicaciones dadas a los pacientes por el personal de recepción.

Esta actividad, permite al estudiante establecer una adecuada comunicación con los médicos tratantes, con el paciente y con el personal del servicio, velando siempre por la seguridad en el desarrollo de las actividades y la preservación de los derechos del paciente.

- Procedimientos

Los residentes se iniciarán en la realización de actividades asignadas con progresiva dificultad según su destreza adquirida, bajo supervisión permanente. Adquirir habilidades y destrezas básicas en técnicas y poder realizar, sin tutoría, el proceso diagnóstico.

- Reuniones de Servicio y/o Unidades

Residentes en formación de especialidad, en cada rotación de subespecialidad, participan de las reuniones clínicas correspondientes de otros Servicios o Departamentos del Hospital, en las cuales presentan, previa preparación, los casos interesantes o de análisis clínico. El resto de la jornada realizan las actividades que están definidas para cada programa de rotación.

ACTIVIDADES ACADÉMICAS DE AULA

- Reuniones Bibliográficas

Revisión y análisis crítico de publicaciones científicas

- Seminarios y Clases Docentes

Durante el Programa, el residente debe participar de los seminarios asignados en cada rotación, haciendo una revisión acorde al grado de avance de su formación. Éstas tendrán carácter obligatorio, formando parte indispensable de la base teórica requerida. La asistencia mínima exigible a estas clases será de un 100%

- Docencia

Participación en docencia de Internos de

Participación en docencia de postgrado con actividades de supervisión de residentes

-Participación en Eventos científicos, Congresos y Cursos de actualización

Se incentiva la asistencia y participación de los alumnos en los distintos eventos científicos, cursos y congresos de la especialidad y de otras especialidades médicas relacionadas, que se realizan en el

país, con acento en que el estudiante asista y exponga resultados de trabajos de investigación en los que haya o esté participando. La asistencia está sujeta a la autorización del coordinador del Programa, o, según el caso, del docente responsable de cada rotación, siempre dentro del marco del Reglamento de la Escuela de Postgrado.

La asistencia es coordinada compatibilizando las actividades habituales con este propósito.

-Participación en reuniones de la Especialidad

Los Residentes del programa, deben participar también en las reuniones regulares que realizan los grupos dedicados a las áreas más específicas de la especialidad, de acuerdo a las rotaciones en curso.

Es así como, tienen oportunidad de asistir a:

- Reuniones mensuales de la Sociedad Chilena de
- Reuniones semanales de diagnóstico prenatal, en la Unidad de Medicina materno fetal. HCUCH.
- Reuniones semanales de cardiología, en la Unidad de Cardiología, HCUCH.
- otras

- Cursos Teóricos obligatorios

Ver malla curricular

MATERIAL DOCENTE

Durante su formación, los alumnos tienen acceso vía Internet o presencial a toda la bibliografía de las Bibliotecas de la Universidad de Chile y de las revistas médicas.

- La revisión bibliográfica puede realizarse en las dependencias del o en cualquiera otra dependencia de la Universidad.
- Se cuenta además con auditorios exclusivos y adecuados específicamente para el uso de la Especialidad de, con el inmobiliario, tecnología requerida, múltiples computadores y proyectores.
- Se dispone de una colección de material docente correspondiente a la selección de casos de interés docente proveniente de lo observado y/o realizado en la actividad habitual de atención profesional.

EVALUACIÓN

Los aspectos reglamentarios fundamentales, incluidas las evaluaciones, están regulados principalmente por los D.U. N° 007001 de septiembre de 1995 y N° 004222 de julio de 1993. Complementan dichas normas el Reglamento de Estudios de la Escuela de Postgrado y las Resoluciones interpretativas de la Comisión Coordinadora de Programas de Formación de Especialistas. De esta manera, al término de cada módulo, el alumno es evaluado en tres dominios. Estos son conocimientos teóricos, habilidades y destrezas, hábitos y actitudes.

- Los conocimientos teóricos pueden ser evaluados mediante una o más pruebas escritas u orales, que abarquen las materias del período a evaluar.
- Las habilidades y destrezas se evalúan según la pauta oficial de la Escuela de Postgrado, que puede ser adaptada según las características del programa.
- Los hábitos y actitudes se evalúan según la pauta oficial de la Escuela de Postgrado, que puede ser adaptada según las características del programa.

Examen Final:

Se realizará una evaluación de conocimientos prácticos en Genética Clínica y Citogenética en otros centros y una evaluación de conocimientos teóricos ante una Comisión de Especialistas designada por la Escuela de Postgrado.

PAUTA DE EVALUACIÓN

La Pauta de Evaluación para todos los residentes y estudiantes de los programas de título de especialista en especialidades médicas de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, es establecidas por la EPG.⁴

REPROBACIONES Y PROMOCIÓN:

La obtención de una nota inferior a 5,0 motivará repetición de la prueba escrita, la que se efectuará en los plazos fijados por la Facultad de Medicina. Frente a reiteración de nota inferior a 5, se aplicará los criterios de la Escuela de Postgrado que señala repetición de la rotación. En el supuesto que hubiese reprobación en dos rotaciones se estimará REPROBACION DEL PROGRAMA.

ADMINISTRACIÓN DOCENTE

El programa de Título Profesional de Especialista en Genética Clínica, se desarrolla bajo la supervisión de la Escuela de Postgrado (EPG) de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile. La tuición es ejercida por la Directora de la EPG, la Dra. María Aguirre, el Subdirector de Programas de Título de Especialista, el Dr. Fernando González, Comisión Coordinadora de Programas de Título de Especialistas del Consejo de Escuela, el Comité del Programa de Especialización conformado por la Dra. Rosa Pardo, Profesora Encargada del Programa, Dr. Pablo Alarcón , coordinador de becados y Dr. Víctor Faundes, Secretario Ejecutivo del Comité.

Los ámbitos de decisión y autoridad están definidos por las normas, reglamentos y decretos de la Universidad de Chile, la Facultad de Medicina y de la EPG.

El encargado de la ejecución y la supervisión directa del Programa es un Profesor, nombrado de

⁴ El Consejo de Facultad aprobó la nueva Pauta de Evaluación de los estudiantes de los PTE de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile, para entrar en vigencia el 1º de junio de 2019. Se adjunta en Anexos.

acuerdo a las normas y reglamentos de la Facultad de Medicina y la EPG respectiva.

Las comunicaciones relativas al desarrollo del Programa y las materias concernientes a los estudiantes, sus evaluaciones y calificaciones, u otros aspectos que afecten al normal curso del Programa, son informadas oportunamente por los docentes al Comité del Programa, a la Subdirección de Programas de Título de Especialistas y a la dirección de la EPG.

El PTE de Genética Clínica, es evaluado y actualizado en forma regular por la Escuela de Postgrado en conjunto con el Comité de Programa, de acuerdo con criterios, requisitos, condiciones e indicadores que permitan asegurar la calidad de un programa de Título de Especialista.

El Comité del Programa de Genética Clínica es conformados por académicos a quienes compete la ejecución del programa, el profesor encargado de programa, por profesores encargados directamente de los estudiantes y/o profesores encargados de cursos y módulos específicos.

De acuerdo con las disposiciones relacionadas al funcionamiento de los Comités, sesiona regularmente, realizando dos a tres reuniones al año en la Escuela de Postgrado.

El Comité en acuerdo con el claustro, se renueva periódicamente, de modo parcial cada vez, siendo dirigido por un presidente, o profesor encargado del programa, que es elegido de entre los miembros, quien permanece en funciones 2 años, pudiendo ser reelegido.

El presidente de este Comité es responsable de: dirigir las sesiones, promover el cumplimiento de las tareas del comité, de los acuerdos que éste tome y mantener una comunicación fluida y permanente entre los centros formadores y unidades involucradas en la docencia y con las autoridades de la Escuela de Postgrado.

El presidente del Comité o un secretario elegido entre los miembros de aquel lleva un registro formal en actas, de las materias y acuerdos de sus sesiones; las que son comunicadas a la Dirección de la Escuela de Postgrado (EP), quien guarda copia de las actas.

Los acuerdos de los Comités, cuyo carácter sea normativo, entran en vigor una vez refrendados por la dirección de la EP y la Comisión Coordinadora del Postítulo del Consejo de Facultad y Decano según lo establecen las disposiciones legales o reglamentarias aplicables.

El Profesor Encargado de Programa adicionalmente es responsable de elaborar el Calendario de Actividades, velar por su cumplimiento, efectuar seguimiento y retroalimentación a los estudiantes elaborando los informes de: primeros tres meses, así como informes semestrales y final.

El Comité del Programa presidido por el Profesor Encargado de Programa nombra a los profesores responsables de cada módulo o rotación quienes son responsables de organizar las actividades de la rotación y de evaluar al alumno.

REGLAMENTOS APLICABLES

- Reglamento y Planes de Estudios de los Programas conducentes al Título Profesional de Especialista en Especialidades Médicas. DU N° 007001, de septiembre de 1995 y DU N° 10.602

- Reglamento General de Estudios conducentes al Título de Profesional Especialista en Genética Clínica
- Normas reglamentarias de la Escuela de Postgrado, Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.
- Criterios y Estándares para los Programas de Título de Especialistas, Escuela de Postgrado Facultad de Medicina Universidad de Chile.

OTRA INFORMACIÓN PARA ESTUDIANTES Y ACADÉMICOS

Modalidad De Trabajo

Modalidad de trabajo: el horario es de jornada completa de 44 horas semanales presenciales.

Horario de Actividades

El programa comprende un horario diario de 8.30 a 17.00 horas.

Vacaciones

Las vacaciones anuales corresponden a 15 días hábiles. El calendario de vacaciones será confeccionado por Profesor Encargado del Programa.

CONTACTOS

Nombre: Dra. Rosa Pardo. Profesora Titular. Jefa de programa.

Sección de Genética. Hospital Clínico Universidad de Chile.

Mail:rpardo@hcuch.cl

Teléfono: +56 22 9788514 o 2

Nombre: secretaria, Sección Genética. Hospital Clínico Universidad de Chile.

Mail: servgene@hcuch.cl

Teléfono: + 56 22 9788513