



FACULTAD DE MEDICINA  
UNIVERSIDAD DE CHILE



# Diploma Asesoramiento Genético en Cáncer Hereditario

# Información General



<b>Versión:</b>	5ª versión (2021)
<b>Modalidad:</b>	E-Learning
<b>Duración Total:</b>	243 horas
<b>Fecha de Inicio:</b>	31 de mayo de 2021
<b>Fecha de Término:</b>	14 de enero de 2022
<b>Vacantes*:</b>	Mínimo 15, máximo 30 alumnos
<b>Precio:</b>	\$ 1.500.000.-

## **Dirigido a\*\*:**

Profesionales de la salud (médicos, enfermeras(os), matronas(es), biólogos y bioquímicos) vinculados a unidades hospitalarias de oncología con especial interés en el cáncer hereditario, para capacitarse en la identificación de pacientes de alto riesgo, prevención, seguimiento y asesoramiento genético a pacientes con cáncer hereditario y a sus familias.

\* 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 la última década, ha ocurrido un crecimiento explosivo en el conocimiento sobre los distintos síndromes hereditarios de predisposición a cáncer. El descubrimiento de las causas genéticas implicadas en los síndromes hereditarios de cáncer y la creación de pautas de vigilancias, constituyen una importante herramienta de detección y prevención del cáncer.

El asesoramiento genético es el proceso de entrega de información que considera la identificación del síndrome, los riesgos de desarrollo de cáncer, posibilidad de portar una mutación, probabilidad de transmitir el riesgo a la descendencia y la posibilidad de aconsejar medidas de diagnóstico precoz y prevención. La aplicación de un estudio genético se ofrece siempre que exista un gen susceptible de estudio y previa autorización del paciente mediante su consentimiento informado. Para el cumplimiento de esta tarea, se requiere que cada Unidad Oncológica de los distintos centros hospitalarios tenga un profesional calificado formado en el asesoramiento genético del cáncer hereditario.

En la actualidad, la escasez de profesionales de la salud con capacitación específica en síndromes de cáncer hereditario y en la evaluación del riesgo genético de cáncer, constituye una limitación en la identificación y manejo apropiado de individuos de alto riesgo. Además, el diagnóstico de una condición hereditaria tiene con frecuencia repercusiones a nivel psicológico y emocional no solo al individuo afectado sino también a los familiares directos. Es por ello, que se decide otorgar el diploma de capacitación de asesoramiento genético en cáncer hereditario con el propósito de entregar los conocimientos básicos en la identificación, evaluación, manejo y apoyo para ser aplicados en la práctica clínica y que amerite un seguimiento más apropiado del paciente afectado y sus familiares.

## Certificación

**Facultad de Medicina de la Universidad de Chile.**

· Departamento de Cirugía Oriente.

# Objetivos



## Objetivo General

Los alumnos serán capaces de comprender y aplicar los conocimientos obtenidos desde las bases genéticas, oncológicas y asesoramiento genético, hasta los fundamentos de las recomendaciones clínicas del cáncer hereditario, con el propósito de ser aplicados en la práctica clínica y seguimiento más apropiado del paciente afectado y sus familiares.

## Objetivos Específicos

- Adquirir los conceptos básicos de genética del cáncer hereditario y oncología en integrarlos en la práctica clínica.
- Aplicar los conocimientos de evaluación del riesgo en pacientes con sospecha de predisposición hereditaria.
- Recomendar opciones de vigilancia y prevención adecuadas al riesgo hereditario.
- Comprender las implicancias médicas, legales y psicológicas del asesoramiento del riesgo hereditario y estudios genéticos.
- Reconocer la importancia del proceso del consentimiento informado y confidencialidad.
- Incorporar los recursos de internet para una educación continua del desarrollo profesional.

# Contenidos

## Módulo 1:

### **Definición del asesoramiento genético. Herramientas para la confección del árbol genealógico.**

- Definición del asesoramiento genético.
- Principales objetivos e indicaciones del asesoramiento genético.
- Recolección de la información para la construcción de la genealogía.
- Soluciones para algunos casos con falta de información.
- Aplicar las herramientas para el análisis de casos con sospecha de cáncer hereditario.

## Módulo 2:

### **Fundamentos de la biología molecular: Replicación del DNA, transcripción y traducción. ¿Qué informar al paciente?**

- Conceptos básicos sobre los ácidos nucleicos.
- Bases moleculares de los procesos de replicación del DNA, transcripción, splicing y traducción.

## Módulo 3:

### **Fundamentos de la genética humana: Herencia mendeliana, caracteres complejos.**

- Principios de la herencia según experimentos de Mendel.
- Herencia monogénica en humanos, basado en enfermedades.
- Condiciones que afectan la interpretación del tipo de herencia.

## Módulo 4:

### **Fundamentos de la Genética del Cáncer y bases genéticas. Técnicas para los estudios genéticos y herramientas para la interpretación de variantes.**

- Bases celulares y moleculares involucradas en el cáncer.
- Bases genéticas y de herencia en el cáncer. Genes involucrados en cáncer.
- Tipos de alteraciones en genes, y su consecuencia en la función de la proteína.
- Variantes alélicas patogénicas y no patogénicas en cáncer. Bases de datos de variantes alélicas en genes involucrados en cáncer.
- Técnicas experimentales para la identificación de mutaciones. Secuenciación de DNA: Sanger y secuenciación masiva, y técnica de MLPA.
- Cáncer de mama hereditario: Cánceres asociados y genes involucrados.
- Interpretación de los informes genéticos sobre mutaciones en Cáncer.

### **Módulo 5:** **Síndrome de predisposición al cáncer de mama y ovario.**

- Aspectos clínicos del síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario.
- Manejo clínico de los pacientes con cáncer de mama/ovario.
- Aspectos anatómo-patológicos del síndrome de cáncer de mama/ovario.

### **Módulo 6:** **Síndromes de predisposición a cáncer colorrectal.**

- Características Clínicas y bases genéticas del Síndrome de Lynch.
- Características Clínicas y bases genéticas de los Síndromes polipósicos: Poliposis Adenomatosa Familiar, Peutz-Jeghers, Poliposis Juvenil, Cowden, Oligoliposis, entre otras.
- Aspectos Anatómo-patológicos de los síndromes que predisponen al Cáncer Colorrectal.

### **Módulo 7:** **Síndromes de predisposición a neoplasia endocrina múltiple I y II.**

- Características Clínicas, bases genéticas y manejo clínico de la Neoplasia Endocrina Múltiple tipo I.
- Características Clínicas, bases genéticas y manejo clínico de la Neoplasia Endocrina Múltiple tipo II.

### **Módulo 8:** **Otros síndromes de predisposición al cáncer: Renal, gástrico y melanoma.**

- Características Clínicas, bases genéticas y estrategias preventivas en pacientes con cáncer Gástrico Hereditario. Discusión de casos.
- Características Clínicas, bases genéticas y estrategias preventivas del cáncer renal hereditario. Discusión de casos.
- Características Clínicas, bases genéticas y estrategias preventivas en pacientes con melanoma hereditario. Discusión de casos.

### **Módulo 9:** **Confidencialidad en la práctica clínica, aspectos éticos, deontológicos y jurídicos. ¿Cómo armar un programa de tumores hereditarios?**

- Secreto Médico, Intimidad y Confidencialidad.
- Problemas relacionados con los datos genéticos y la medicina predictiva
- Principios fundamentales de la ética. ¿Cómo se aplican?
- Legislación sobre el genoma humano y los derechos y deberes del paciente
- Diseño y partes fundamentales de un consentimiento informado.
- Implementación de un programa de tumores hereditarios.
- Manejo de la información en un registro de tumores hereditarios y seguimiento clínico.

## Módulo 10:

### Etapas de un asesoramiento genético pre-test y pos-test.

- Procesos del asesoramiento genético en cáncer hereditario.
- Herramientas para evaluación del riesgo hereditario: Modelos de cálculo de riesgo.
- Componentes fundamentales del asesoramiento genético Pre y Post-Test.
- Educación y Recursos.
- Apoyo Psico-emocional y Seguimiento.


### Taller Presencial

- Conocimientos de Biología Molecular y Genética en Cáncer.
- Conocimientos en la interpretación de alteraciones genéticas y de informes de laboratorio.
- Experiencias de asesoramiento genético y clínico.

## Metodología

Se utilizará una metodología docente a distancia (e-learning) que potenciará la participación y el autoaprendizaje de los profesionales, a través de la cual serán entregados todos los contenidos teóricos y prácticos, donde el alumno tendrá la posibilidad de hacer consultas mediante los foros, las que recibirán respuesta oportuna por parte de los docentes encargados. Se espera proporcionar un significativo aprendizaje, cuyos conocimientos, habilidades y actitudes serán posteriormente aplicados en su realidad profesional individual.

La **jornada teórica** de este diploma está compuesta por **10 módulos temáticos** que se desarrollarán durante 29 semanas, los cuales abordan los temas más relevantes del asesoramiento genético en cáncer hereditario. Cada uno de los módulos contiene lecturas obligatorias y complementarias, evaluaciones formativas y sumativas, y participación en foros de debate. Al inicio de cada módulo, se publicará la guía del estudiante, donde se especificarán las etapas de trabajo basados en siete horas de dedicación semanal de los estudiantes en el proceso educativo; incluyendo el material audiovisual, lecturas, casos clínicos, forma de evaluación (prueba o trabajo de desarrollo), participación en foro, etc. Los estudiantes contarán con un intercambio con sus docentes, mediante la participación en foros grupales e individuales. Además, habrá una especial dedicación a actividades de aplicación (casos clínicos) de acuerdo con los contenidos de cada módulo, con apoyo y acompañamiento de los docentes, a través de foro de participación y retroalimentación de respuestas. Los plazos de entrega y pautas de evaluación de cada actividad serán especificados al iniciar cada módulo.



La **jornada práctica** se realizará a través de un **taller a distancia**, esta es una actividad de suma importancia, ya que permite el desarrollo de las habilidades humanas para relacionarse con los pacientes y sus familias. Se efectuará durante 5 días, de lunes a viernes, con una duración de 40 horas. La metodología incluye talleres grupales, role play, clases exponenciales, desarrollo de trabajos y presentaciones grupales. El taller contempla hacer un reforzamiento de los módulos más complejos de aprendizaje, discusión diaria de diferentes casos clínicos de los distintos síndromes hereditarios, presentación de las redes internacionales y de difusión de conocimiento de los síndromes hereditarios de latinoamericana, europea y norteamericana (LA-GETH, INSIGHT, CGA, etc). Se harán diferentes simulaciones de asesoramiento genético en cáncer hereditario, con situaciones éticas complejas, con resultados de estudio genéticos de hallazgo incidental, etc. Para las actividades de role play se formarán grupos de trabajo, a quienes se les entregarán roles específicos (paciente o asesor genético) previa explicación del caso clínico a evaluar (no existirá relación con pacientes). Los grupos tendrán en todo momento acceso al equipo docente para aclarar dudas, asimismo el equipo docente estará en constante observación, con el fin de corregir las brechas observadas en los alumnos. La actividad consistirá fundamentalmente en recrear una entrevista pre-test y post-test, mediante la cual se recolectarán datos clínicos, y se comunicarán resultados de los estudios genéticos positivos y negativos, etc. Al final del taller, se realizará una presentación en formato ppt de casos clínicos por parte de los alumnos (en forma de grupos). Se entregará una pauta para la confección de los casos, con la cual se evaluará la aplicación de todas las herramientas y contenidos aprendidos.



# Evaluación y Aprobación

## Ponderación y Evaluación

- Se evaluará con notas en una escala de 1,0 a 7,0 (uno a siete).
- Cada módulo tendrá actividades sumativas que ponderarán igual dentro del módulo. Además, el docente podrá evaluar a los alumnos, según criterio de participación efectiva y aportes de cada alumno/a en el foro, previa indicación en la guía del estudiante. Al final de cada módulo, habrá una evaluación, ya sea prueba de selección múltiple o trabajo de desarrollo de carácter individual.
- Los módulos serán ponderados de acuerdo con su relevancia y significado en la formación de acuerdo con lo señalado en la tabla. Cada módulo tiene un requisito de aprobación de nota 5,0 (cinco coma cero). Notas inferiores se consideran reprobación.
- Quienes reprueben un módulo tendrán derecho a una actividad recuperativa.
- En el caso de que un alumno, no participe de alguna de las evaluaciones obtendrá la calificación mínima que es un 1,0.
- La ponderación de la jornada teórica (módulos 1-10) es de un 60%, la cual será aprobada con nota mínima de un 5,0 (cinco coma cero). Su aprobación será un requisito para participar del taller.
- La asistencia al taller es OBLIGATORIA. El taller tendrá evaluaciones diarias basadas en participación efectiva y aportes, junto con una evaluación final de la exposición de un trabajo grupal.
- El taller tendrá una ponderación de un 40% y la nota mínima de aprobación es 5,0 (cinco coma cero).

JORNADA	%	PONDERACIÓN	NOTA MÍNIMA	OBSERVACIONES
Teórica		60%	5,0	<p>La <b>nota de aprobación de cada módulo es 5,0</b>. Calificaciones inferiores a 5,0 se considera situación de reprobación del módulo.</p> <p>La <b>nota de aprobación de la jornada teórica</b> debe ser igual o superior a 5,0.</p>
Módulo 1	6,9%			
Módulo 2	6,9%			
Módulo 3	6,9%			
Módulo 4	13,8%			
Módulo 5	13,8%			
Módulo 6	13,8%			
Módulo 7	6,9%			
Módulo 8	10,3%			
Módulo 9	6,9%			
Módulo 10	13,8%			
Práctica-TALLER		40%	5,0	<p>La <b>nota de aprobación del taller es de 5,0</b>. No se podrá obtener una nota inferior a 5,0.</p>

# Equipo Docente

## Directores del Diploma:

### **Dr. Francisco López Köstner**

Prof. Asociado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica UANDES  
Fellowship in Colorectal Surgery  
The Cleveland Clinic Foundation,  
EEUU

### **Bioq. Karin Álvarez Valenzuela**

Prof. Agregado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica UANDES  
Doctora en Ciencias Biológicas

## Cuerpo Docente:

### **Dr. Francisco López Köstner**

Prof. Asociado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica UANDES  
Fellowship in Colorectal Surgery  
The Cleveland Clinic Foundation,  
EEUU

### **Bioq. Karin Álvarez Valenzuela**

Prof. Agregado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica UANDES  
Doctora en Ciencias Biológicas

### **C.G. Charité Ricker Rivas**

Medical Oncology, Cancer Genetics,  
USA  
University of Southern California  
International Symposium on  
Hereditary  
Breast and Ovarian Cancer  
National Society of Genetic  
Counselors  
Continuing Education Credits

### **Enf.-Mat. María José Mullins Pardo**


Pontificia U. Católica de Chile  
Clínica Alemana  
Certificado en Asesoramiento  
Genético en Riesgo de Cáncer  
City of Hope, Clinical Cancer Center,  
California, EEUU

### **E.U. Francisca Salinas Ruiz**

Universidad de Valparaíso  
Clínica Las Condes  
Experto en Genética Médica  
Universidad de Valencia

### **Dra. María Eugenia Bravo Marquéz**

Prof. Asociado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica Alemana  
Consejería Genética  
Hospital del Condado en los Ángeles  
California, USA



**Dr. Enrique Lanzarini Sobrevia**  
Prof. Asociado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Capacitación en Cirugía Bariátrica  
Laparoscópica  
Gastro Obeso Center. Sao Paulo,  
Brasil

**Dra. Annerleim Walton Díaz**  
Prof. Asociado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Especialidad en Urología  
Universidad de Chile

**Dr. René Díaz Torres**  
Prof. Adjunto  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica UANDES  
Especialidad en Endocrinología  
Universidad de Chile

**Dra. Carolina Álvarez Aguilera**  
Prof. Asociado Adjunto  
Pontificia U. Católica de Chile  
Doctora en Ciencias Biológicas

**Bioq. Gonzalo Encina Silva**  
Universidad del Desarrollo  
Doctor en Ciencias Biomédicas

**Dra. Carolina Cares Basualto**  
Prof. Asociado  
Facultad de Medicina U. de Chile  
Clínica UANDES  
Genetista Clínico  
Universidad de Chile

**Dr. Nicolás Droppelmann Muñoz**  
Universidad de los Andes  
Clínica UANDES  
Especialidad en Cirugía de Cabeza y  
Cuello y Patología Mamaria  
CONACEM  
Research Fellowship  
Memorial Sloan Kettering Cancer  
Center, New York

**Dra. May Chomali Garib**  
Universidad de Chile  
Centro Nacional en Sistemas de  
Información en Salud  
Directora de Servicios Médicos  
Clínica Las Condes

# 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.