

CURSO DE **MEDICINA****FFFCMPA
PLANO DE ENSINO DA DISCIPLINA****BLOCO I – IDENTIFICAÇÃO**

Código da Disciplina: (não preencher)

Nome da Disciplina: GENÉTICA HUMANA

Enfoque: Obrigatória Eletiva

Número de Alunos por Disciplina: 50

Carga Horária

Carga horária Total (horas): 60

Teoria (horas): 30

Prática (horas): 30

Unidade Administrativa: Departamento CIÊNCIAS MORFOLÓGICAS

BLOCO II – RESPONSABILIDADE DOCENTE

Docente Responsável pela Disciplina: ELIZABETH DE CARVALHO CASTRO

Docentes Colaboradores na Disciplina:

1.	Tatiana Roman
2.	Fabiana Barzotti Kohlrausch
3.	
4.	
5.	
6.	

BLOCO III – PLANO DE ENSINO PROPRIAMENTE DITO

Ementa:

Identificação da estrutura, organização e função do genoma humano com a finalidade de compreender as bases das patologias genéticas. Apresentação dos princípios das técnicas básicas de análise dos genes e cromossomos humanos e discussão de suas aplicações no diagnóstico e na investigação clínica.

Objetivos:

- **Geral:**
Introduzir os conceitos básicos da genética humana, assim como os modernos conceitos de genética molecular, enfatizando a aplicação destas informações na prática médica.

- **Específicos:**

Conhecer a estrutura dos genes humanos;
Identificar os principais mecanismos responsáveis pelas alterações gênicas;
Conhecer as principais técnicas em genética molecular e suas aplicações na Medicina;
Compreender os princípios genéticos básicos das neoplasias;
Conhecer a estrutura cromossômica normal, mecanismos de alteração e seus modos de transmissão;
Conhecer as técnicas de análise citogenética e o seu uso na clínica;
Reconhecer os diferentes tipos de transmissão gênica clássica nas famílias (herança monogênica);
Reconhecer os padrões não clássicos de herança e a sua importância para a clínica;
Compreender a herança complexa e a sua importância médica;
Entender a dinâmica dos genes e a ação dos fatores evolutivos na constituição gênica da nossa população, bem como a influência dos mesmos na Medicina.

Conteúdo Programático:

- Introdução a Citogenética Humana;
- Ciclo Celular;
- Técnicas Citogenéticas;
- Preparo de Cariótipos Humanos;
- Anomalias Cromossômicas Numéricas;
- Anomalias Cromossômicas Estruturais;

- Anomalias dos Cromossomos Sexuais;
- Estrutura, Organização, Função dos Genes Humanos;
- Controle da Expressão Gênica;
- Mutação Gênica e Reparo;
- Métodos de Básicos de Análise Molecular: Extração de DNA, Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e Eletroforese em Gel de Agarose;
- Aplicações da Genética Molecular na Medicina: Diagnóstico Molecular;
- Genética e Câncer;
- Registro Gráfico e Montagem de Heredogramas;
- Dinâmica dos Genes na Família: Herança Monogênica;
- Padrões de Herança não Mendelianos;
- Herança Complexa;
- Tipagem dos Grupos Sangüíneos ABO/RH
- Testes de Ishihara e de Sensibilidade Gustativa a Feniltiocarbamida (PTC);
- Dinâmica dos Genes na População e Fatores Evolutivos.

Procedimentos Didáticos:

Aulas Teóricas: aulas expositivas e dialogadas;

Aulas Teórico-práticas: Seminários, estudo dirigido e exercícios tutorados em sala de aula e no laboratório de informática;

Aulas Práticas: Ocorrerão aulas práticas envolvendo coleta de sangue periférico dos alunos para extração de DNA e para realização dos seus cariótipos, com posterior visualização dos cromossomos em lâminas, no laboratório de microscopia. Análise de cariótipos será realizada também *on-line*, no laboratório de informática. Serão realizadas ainda práticas de PCR e eletroforese em gel de agarose, tipagem dos grupos ABO/RH, teste de sensibilidade ao PTC e Teste de Ishihara para daltonismo. Episódio do seriado Dr. House.

Situações e Critérios de Avaliação:

A avaliação dos alunos será feita mediante a realização de Três (03) avaliações parciais. Cada uma delas terá peso Dez (10,00) e será composta por uma prova escrita cumulativa com peso Dez (10,00). A média final da disciplina será obtida através da média aritmética das três notas. Cada prova constará de questões objetivas e dissertativas.

Bibliografia Básica:

- Genetics in Medicine, THOMPSON & THOMPSON. NUSSBAUM, Robert L.; McINNES, Roderick R.; WILLARD, Huntington F. 7th ed. Philadelphia: Saunders, 2007. 585 p. ISBN 9781416030805.
- Genética Médica. YOUNG, Ian D.. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007. 259 p. ISBN 8527712350.
- Genética Médica. WESTMAN, Judith A.. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006. 202 p. il. ISBN8527711680.
- Principles of Medical Genetics. Gelehrter, T.D. e cols. 1998, 410p.
- Human Genetics. Vogel, F. e Motulsky, E. 3ª edição 1997, 851p.
- Human Molecular Genetics. Strachan, T. e Read, A. 2ª edição 1999, 577p.
- Human Molecular Genetics. Strachan, T. e Read, A. 3ª edição 2004, 674p.
- Genética Médica. Jorde, L.B. e cols. 3ª edição 2004, 415p.
- Emery's elements of medical genetics. Müeller, R.F. e Young, I.D. 11ª edição 2001, 372p.
- Molecular & Genetic Analysis of Human Traits. Maroni, G. 2001, 274p.
- Biologia Molecular Básica. Zaha, A e cols. 3ª edição 2003, 421p.

Bibliografia Complementar:

- Emery & Rimoin's principles & practice of medical genetics. RIMOIN, David L.(Ed.) et al.. 5th ed. London: Churchill Livingstone, 2007. v. 1. ISBN 9780443068706.
- Emery & Rimoin's principles & practice of medical genetics. RIMOIN, David L.(Ed.) et al.. 5th ed. London: Churchill Livingstone, 2007. v. 2. ISBN 9780443068706.

Emery & Rimoin's principles & practice of medical genetics. RIMOIN, David L.(Ed.) et al.. 5th ed. London: Churchill Livingstone, 2007. v. 3. ISBN 9780443068706.

- Clinical Genetics: a short course. Wilson, G.N. 2000, 477p.
- Genética humana aplicada à psicologia, nutrição, enfermagem e fonoaudiologia. Motta, P.A. 1998, 167p.
- Doenças Genéticas em Pediatria. Carakushansky, G. 2001, 503p.
- Genes VII. Lewin, B. 2001, 955p.
- Molecular Biology of the Cell. Alberts, B. e cols. 4ª edição 2002, 1463p
- Introdução à Medicina Molecular. Trent, R.J. 1995, 177p.

Outras Fontes:

Página eletrônica da disciplina de Genética Humana: <http://genetica.ffcempa.edu.br/>
Sala de Aula Virtual : <http://moodle.ffcempa.edu.br/>