| |
|---|
| **NOME: GENÉTICA** |
| **Código: BIG058** |
| **Carga horária**: **60 HORAS-AULA** (24 HORAS TEORICAS E 36 HORAS PRÁTICAS) |
| **Créditos: 04** |
| **Período do curso: 1° PERÍODO** |
| **Pré-requisitos: SEM PRÉ-REQUISITO** |
| **PLANO DE ENSINO** |
| **EMENTA**<br><br>Fundamentos de genética e bases genéticas das doenças humanas. |
| **OBJETIVOS**<br><br>Nesta disciplina o aluno estará vivenciando as leis de Mendel sob o prisma humano, ou seja, as doenças genéticas humanas. Vivenciará todo o processo, desde a origem das alterações do DNA que causam as patologias, os mecanismos de herança e suas complexidades, a história familiar de uma patologia genética humana, a genética populacional e sua história de povoamento recontada pelo DNA e a s frequências genotípicas e gênicas até a utilização de todo o conhecimento teórico da genética no dia a dia da clínica médica. Estaremos trabalhando o aspecto ético das consultas genéticas, triagem neonatal, aconselhamento genético, tratamento das doenças genéticas. O aluno estará desenvolvendo habilidades de raciocínio no qual deverá encontrar um elo entre o DNA e o fenótipo característico de uma determinada doença genética. Para tanto, o mesmo será estimulado a desenvolver um espirito de curiosidade, criatividade e objetividade. |
| **CONTEÚDOS**<br><br>**-** Organização do genoma humano<br><br>- Estrutura e função do DNA: replicação, transcrição e tradução<br><br>- Exercícios, mutações<br><br>- GD: Mutações e hemoglobinopatias<br><br>- Métodos de detecção da variação genética I<br><br>- Métodos de detecção da variação genética II<br><br>- Exercícios biologia molecular<br><br>- Herança Mendeliana e análise de heredogramas |

- Diagnóstico pré-natal/aconselhamento genético, ética no aconselhamento genético

- Citogenética

- Farmacogenética

- Imunohematologia

- Genética bioquímica

- Genética multifatorial

- Genética do câncer

- Paternidade

- Genética de população

- Ética: questões envolvendo a clínica, aconselhamento genético, testes moleculares, terapia gênica

**MÉTODO**

As aulas teóricas têm duração de duas horas e são divididas entre período expositivo e um segundo momento de discussão e quando necessárias aplicações de exercícios.

A aula prática levará o aluno a vivenciar o diagnostico clínico e molecular de uma doença genética com histórico familiar. Para tanto, dividimos a turma em duas e reunimos grupos de, no máximo, cinco alunos. Cada grupo terá um problema a ser resolvido e este será uma família completa, dados clínicos da suposta patologia, método diagnóstico. Os alunos realizarão a técnica para o diagnostico e, em seguida, com o resultado nas mãos estaremos analisando em conjunto cada um dos resultados de cada grupo.

Seminário. Estaremos convidando especialistas que virão contar para os alunos seus conhecimentos, aplicações para a sociedade e suas dificuldades.

GD e exercícios. Trataremos de assuntos vastos, como a genética bioquímica através de estudo de casos. Também aplicaremos listas de exercícios que complementarão a aquisição do conhecimento.

**AVALIAÇÃO**

Propomos três avaliações formais do tipo prova individual. Somada a esse tipo de avaliação, ao longo da disciplina, trabalhamos com listas de exercícios, GD e relatório de aula prática. Ao final do semestre, o trabalho proposto para cada dupla de aluno nos fornece meios para realizarmos uma avaliação de desempenho fundamentada no histórico de cada aluno no decorrer do semestre. Para tanto, o trabalho proposto é teórico-prático fundamentado em estudo de histórico familiar de uma doença genética humana. A dupla deverá escolher uma patologia e a partir desta desenvolver uma história familiar completa: heredograma da família, diagnóstico clínico do probando, curso provável da doença, tipos de exames complementares, aconselhamento genético, tratamento quando possível. Cada dupla deverá apresentar seus resultados para a turma e juntos estaremos avaliando cada um deles. Ao final, os alunos deverão se auto avaliar.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

Básica

1. **Genética Médica**. Thompson & Thompson. Ed. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, R.J. 7ª Edição (2008). Elsevier.

2. **Genética Médica**. Jorde, L.B.; Carey, J.C.; Bamshad, M.J. e R.L.White. 4ª Edição (2010). Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, R.J.

Complementar

3. **Introdução à Genética**. Griffith AJF, Miller JH, Suzuki DT, Lewontin RC, Gelbart WM. 9ª Edição (2008). Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, R.J.

4. **Bioquímica**. Lenhinger (2ª Ed.). Cap. 24 pg 612 a 629; Cap. 25 pg 644 a 658 (não considerer "RNAs ribossômicos e de transferência..."); Cap. 26 pg 671 a 682 (não considerar "O ribossomo é uma máquina..."), 688 a 693, 696 a 697 (parar em "A síntese de proteínas..."), 700 (Glicosilação) e 705 (a degradação...).