

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA CELULAR, EMBRIOLOGIA E GENÉTICA

PROGRAMA DE ENSINO

I – IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA

Nome: Genética Humana

Código: BEG5408

Carga Horária: 54 horas (Teóricas: 36 e Práticas: 18)

II – PRÉ-REQUISITOS E EQUIVALÊNCIA

Pré-requisitos:

- Anatomia Aplicada à enfermagem (MOR 5230)
- Biologia Celular Básica (BEG 5102)
- Bioquímica Aplicada á enfermagem (BQA 5120)

Equivalentes:

- BLG5404
- BEG5404

III – OFERTA

Curso de Graduação em Enfermagem.

IV – EMENTA

Histórico e desenvolvimento da genética. Características e propriedades do material genético. Regulação gênica e diferenciação celular. Cromossomos humanos normais e aberrações cromossômicas. Padrões de herança genética. Genética Bioquímica. Genética e Câncer. Aconselhamento Genético. Terapia Gênica.

V – OBJETIVOS GERAIS

Discutir os conceitos fundamentais de Genética Humana e sua aplicação na interpretação de situações práticas envolvendo anomalias hereditárias, diagnóstico e risco de recorrência, aconselhamento genético e risco de recorrência. Introduzir fundamentos da biotecnologia e as perspectivas de aplicação dos novos conhecimentos.

VI – OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Reconhecer a importância dos conceitos fundamentais da genética, relacionando as características do material genético, a compreensão do seu sistema operacional, e sua importância para a compreensão da organização dos sistemas biológicos. Discutir aspectos práticos da aplicação profissional destes conhecimentos desde o atendimento de indivíduos afetados até a prevenção familiar e populacional de alterações genéticas. Salientar a importância dos polimorfismos genéticos em relação a características normais e especiais como a sensibilidade à drogas, sistemas sanguíneos e diagnóstico de fatores hereditários.

Instrumentalizar os alunos diante do impacto das novas tecnologias, desde a compreensão da história natural das patologias hereditárias, incluindo os novos métodos de diagnóstico e a nova geração de medicamentos.

VI - CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

- a) Histórico e desenvolvimento da genética
- b) O fluxo da informação hereditária:
 - Estrutura e função do material hereditário

- O código genético e a síntese de proteínas
- Regulação gênica e diferenciação celular
- c) A base citológica e cromossômica da hereditariedade
 - Mecanismos de divisão celular: mitose e meiose
 - Cariótipos normais e anormais
 - Determinação do sexo
 - Aberrações dos cromossomos sexuais
- d) O estudo das genealogias e os padrões de herança gênica
 - Construção e interpretação de heredogramas
 - Herança autossômica dominante e recessiva
 - Herança ligada ao sexo
 - Pleiotropia, expressividade e penetrância, heterogeneidade genética
- e) Herança de caracteres normais e patológicos
 - Herança multifatorial
 - Genética de populações
 - Grupos sanguíneos
 - Hemoglobinopatias
 - Farmacogenética
 - Base bioquímica das doenças hereditárias
 - Genética e câncer
- f) Fundamentos de biotecnologia
- g) Aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal
- h) Terapia gênica

VII – BIBLIOGRAFIA

- a) Histórico e desenvolvimento da genética
- b) O fluxo da informação hereditária
 - BORGES-OSÓRIO, M.R.; ROBINSON, W.M.: **Genética humana**. Cap. 1 p: 13-42 Editora Artes- Médicas/EDUFRGS, 1993.
 - FARAH, S. – **DNA Segredos e Mistérios**. Cap. 1 p: 7-36 Editora Sarvier, 1997.
 - THOMPSON, M.W.; McINNES, R.R.; WILLARD, M.F. **Genética Médica**. Capítulo 3 p: 22-37 Editora Guanabara Koogan, 1991.
- c) A base citológica e cromossômica da hereditariedade
 - BEIGUELMAN, B.: **Citogenética Humana**. Editora Guanabara-Koogan, 1982.
 - BORGES-OSÓRIO, M.R.; ROBINSON, W.M.: **Genética humana**. Cap. 2-3 p: 42-107 Editora Artes-Médicas/EDUFRGS, 1993.
 - THOMPSON, M.W.; McINNES, R.R.; WILLARD, M.F.: **Genética Médica**. Capítulo2 p: 8-21. Editora Guanabara Koogan, 1991.
- d) O estudo das genealogias e os padrões de herança gênica
- e) Herança de caracteres normais e patológicos
 - BORGES-OSORIO, M.R.; ROBINSON, W.M.: **Genética humana**. Editora Artes-Médicas/EDUFRGS, 1993.
 - FRASER, F.C.; NORA, J.J. **Genética Humana**. Editora Guanabara Koogan, 1988.
 - NORA, J.J.; FRASER,F.C. **Genética Médica**. Editora Guanabara Koogan. 1989.
 - THOMPSON, M.W.; McINNES, R.R.; WILLARD, M.F. **Genética Médica**. Editora Guanabara Koogan, 1991.

f) Fundamentos de biotecnologia

- FARAH, S. – **DNA segredos e mistérios**. Editora Sarvier, 1997.

g) Aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal

- Borges-Osório, M.R.; Robinson, W.M.: **Genética humana**. Editora Artes-Médicas EDUFRGS, 1993.
- FRASER, F.C.; NORA, J.J. **Genética Humana**. Editora Guanabara Koogan, 1988.
- NORA, J.J.; FRASER, F.C. **Genética Médica**. Editora Guanabara Koogan. 1989.
- THOMPSON, M.W.; McINNES, R.R.; WILLARD, M.F. **Genética Médica**. Editora Guanabara Koogan, 1991.

h) Terapia gênica

- FARAH, S. – **DNA Segredos e Mistérios**. Editora Sarvier, 1997