

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 Médica

CÓDIGO: BEG 5440

Nº DE HORAS-AULA SEMANAIS: 02 (01 Teórica e 01 Prática)

Nº DE HORAS-AULA SEMESTRAIS: 36

II – PRÉ-REQUISITO (S)

- Anatomia Humana (Código: MOR5102)
- Fundamentos de Embriologia (Código: BEG5209)

III – OFERTA

Curso de Medicina

IV – EMENTA

Fundamentos. Herança de caracteres monogênicos e multifatorial. Deficiência mental: causas genéticas. Malformações congênitas. Cromossomos humanos e suas alterações. Imunogenética e sistemas sanguíneos eritrocitários. Distúrbios bioquímicos humanos. Aconselhamento genético. Aspectos da evolução humana.

V – OBJETIVOS

GERAL

Capacitar o aluno a reconhecer, interpretar os mecanismos responsáveis pela determinação de desordens genéticas.

ESPECÍFICOS

Fornecer ao aluno conhecimento básico de Genética Humana que o torne capaz de:

- interpretar genética humana e genopatológica;
- construir o registro dos antecedentes familiares, diagnosticar possível patogenia e, interpretar os seus mecanismos de herança;
- avaliar os riscos de ocorrência e recorrência de patogenias;
- relacionar as estruturas gênicas e cromossômicas de indivíduos e populações à patogenias e, o êxito diferencial de transfusão sanguínea e transplante
- interpretar o efeito de agentes mutagênicos sobre o material genético;
- intervir nos programas de prevenção de patogenias.

VI – CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

A - Introdução

1. Papel da Genética na Medicina
2. Histórico
3. Conceitos Básicos

B - Estrutura e função do material genético

1. O Dogma Central: DNA - RNA - Proteína

2. Fundamentos da Expressão Gênica
- C - Padrões de Herança Monogênica
1. Herança Autossômica
 2. Herança Ligada ao X
 3. Aspectos da Expressão Fenotípica
 4. Penetrância e Expressividade
 5. Padrões não clássicos da Herança Monogênica
- D - Herança Multifatorial
1. Variação contínua
 2. Caracteres com limiar multifatorial
- E - Citogenética Clínica
1. Princípios Gerais
 2. Distúrbios nos Autossomos
 3. Citogenética e Câncer
- F - Cromossomos Sexuais e suas Anormalidades
1. Base cromossômica da determinação do sexo
 2. Distúrbio dos cromossomos sexuais
- G - A Base Molecular e Bioquímica das Doenças Genéticas
1. Distúrbios Genéticos da Hemoglobina
 2. Erros metabólicos
 3. Farmacogenética
 4. Imunogenética
- H - Informação Genética e Diagnóstico Pré-Natal
- I - Aspectos da Evolução Humana

VII – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS BÁSICAS

- BORGES-OSÓRIO, M. R.; ROBSON, W. M. 1993. **Genética Humana**. Artes médicas. Editora da UFRS. Porto Alegre.
- JORGE, B. L.; CAREY, J. C.; WHITE, R. L. 1996. **Genética Médica**. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro.
- NORA, J. J.; FRASES, C. F.. 1985. **Genética Médica**. Guanabara Koogan. 2 Ed. – Rio de Janeiro.
- THERMAN, E.; SUSMAN, M.. 1996. **Cromossomos Humanos, Estrutura, Comportamento e Efeito**. Editora da SBG. 3ed. Ribeirão Preto.
- THOMPSON, J. S.; THOMPSON, M. W., 1992. **Genética Médica**. Guanabara Koogan. 5ª Edição – Rio de Janeiro.

Observação referente à bibliografia: Os alunos deverão consultar os periódicos especializados na área que fazem parte do acervo da Biblioteca Central.