

## PLANO DE ENSINO

<b>FACULDADE:</b> Ciências da Saúde de Juiz de Fora		
<b>CURSO:</b> Biomedicina		<b>PERÍODO:</b> 4 <sup>o</sup>
<b>DISCIPLINA:</b> Genética Médica		<b>ANO:</b> 2015/2
<b>CARGA HORÁRIA:</b> 40 H		
<b>SEMANAL:</b> 02 T	<b>TOTAL:</b> 02 aulas	<b>PRÉ-REQUISITO:</b> -

### EMENTA

Ferramentas da genética molecular humana; Mapeamento genético; Padrões de herança e genética de população; Principais eventos da genética humana aplicada à medicina; O projeto genoma humano; Alterações Cromossômicas numéricas e estruturais; Citogenética clínica; Erros inatos do metabolismo; Genética e câncer; O tratamento das doenças genéticas; Diagnóstico genético pré-natal e pré-implantacional; Aconselhamento genético e avaliação de risco.

### OBJETIVOS

Propiciar ao aluno o conhecimento básico sobre os princípios da genética molecular, mecanismos de herança dos caracteres normais e patológicos, dinâmica de diagnóstico e tratamento de doenças genéticas. Despertar o aluno para as aplicações clínicas desses conhecimentos e da relevância da genética humana como ciência básica na área da saúde. Compreender a importância do aconselhamento genético familiar e da terapia gênica.

### CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

- 1. O PAPEL DA GENÉTICA NA ÁREA DA SAÚDE**
  - Eventos importantes da genética aplicada à medicina
  - A genética como especialidade médica
- 2. ANÁLISE DO GENOMA:**
  - O projeto genoma humano
  - Mapeamento genético
  - Genética de população
- 3. A GENÉTICA DO FUNCIONAMENTO DO DNA E MUTAÇÕES**
  - A relação entre mutações gênicas e proteínas alteradas.
- 4. CITOGENÉTICA CLÍNICA: AVALIAÇÃO DE MUTAÇÃO E ALTERAÇÕES**
  - Citogenética e análise de cariótipos
  - Anomalias cromossômicas numéricas e estruturais
- 5. ERROS METABÓLICOS**
  - Bioquímica das doenças genéticas
  - Defeitos enzimáticos e Erros inatos do metabolismo
  - Doenças monogênicas e multifatoriais
  - Doenças farmacogenéticas
- 6. GENÉTICA X CÂNCER**
  - Definição de câncer
  - Relação gênica x ciclo celular
  - Diferença entre tumor maligno e benigno
  - Principais genes envolvidos
- 7. O TRATAMENTO DAS DOENÇAS GENÉTICAS**
  - O diagnóstico: doença monogênica x doenças multifatoriais
  - Informação genética e avaliação de risco
  - Triagem populacional de doenças genéticas
  - O tratamento das doenças genéticas
  - Terapia gênica
- 8. DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E PRÉ-IMPLANTACIONAL**
  - Quando é indicado
  - Necessidade de equipe multidisciplinar

<p>Métodos invasivos e não-invasivos Técnicas laboratoriais envolvidas PGD</p> <p><b>9. ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b> O que é e como fazer Casos clínicos</p>
---

<b>METODOLOGIA DE ENSINO</b>
<p>Aulas expositivas com interação professor-aluno Estudo em duplas Análises de casos clínicos Análises de textos Cariótipos para análises</p>

<b>RECURSOS DIDÁTICOS</b>
<p>Tv Vídeo Cds Cpu Filmes Palestras Visitas a laboratórios Retroprojektor</p>

<b>ATIVIDADES DISCENTES</b>
<p>Apresentação de seminários em grupos Análises e apresentação de casos clínicos</p>

<b>PROCEDIMENTOS DE AVALIAÇÃO</b>
<p>Trabalhos:10 pontos Seminários:10 pontos 1ª prova: 20 pontos 2ª prova: 20 pontos 3ª prova: 20 pontos; ADA 20 pontos</p>

<b>BIBLIOGRAFIA BÁSICA:</b>
<p>1) JORDE, L.B., CAREY, J.C., BAMSHAD, M.J. e WHITE, R.L. <b>Genética Médica. 3. ed</b> Editora Guanabara Koogan 2000. 2) FAUCI, Anthony S. et al (Ed.). <b>Harrison medicina interna.</b> Tradução de: Ademar Valadares Fonseca et al. 17. ed. Rio de Janeiro: McGraw-Hill, 2008. v. 1. 1341 p. , il. color. 3) PASTERNAK, Jack J. <b>Uma introdução à genética molecular humana:</b> mecanismos das doenças hereditárias. Tradução de: Paulo A. Motta. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007. 434 p. , il. Color</p>

<b>BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR:</b>
<p>1)BORGES-Osório, Maria Regina; ROBINSON, Wanyce Miriam. <b>Genética humana.</b> 2.ed. Porto Alegre: Artmed, 2001. 459 p. il. color. 2) OTTO, P.G., OTTO, P.A. e FROTA-PESSOA, O. <b>Genética humana e clínica.</b> 2.ed. Editora Roca. 2004. 3)HOFFEE, Patricia A. <b>Genética médica molecular.</b> Tradução: Paulo Armando Motta. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000. 319 p. il.</p>