



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
ESCOLA DE MEDICINA E CIRURGIA

PLANO DE ENSINO

Curso: Medicina

Departamento: Genética e Biologia Molecular

Eixo: Biológico / Prática

Módulo: Genética Médica

Disciplina(s): Genética Médica

Carga Horária: 60H

Créditos: 2T / 1P

Código: SGB0052

Professor Responsável: Fernando Regla Vargas

EMENTA

Aspectos clínicos das principais síndromes e de outras doenças de etiologia genética. Aspectos éticos relativos ao aconselhamento genético e ao diagnóstico pré-natal de anomalias hereditárias e/ou congênitas.

OBJETIVO GERAL

Promover o conhecimento das principais doenças de etiologia genética. Aprender a diagnosticar e investigar as principais doenças cromossômicas e monogênicas. Conhecer as principais diferenças entre os principais testes genéticos. Estudar os princípios de dismorfologia e aconselhamento genético e estimativas de risco. Caracterizar, e discutir tópicos selecionados (doenças monogênicas).

COMPETÊNCIAS, HABILIDADES E ATITUDES

Competências: conhecer e avaliar as diferenças entre os principais testes genéticos.
Habilidades: conhecer os princípios do exame clínico morfológico em genética médica.
Atitudes: participar do processo de aprendizagem de forma responsável.

METODOLOGIA

Aulas expositivas. Apresentação e discussões de temas selecionados em subgrupos de discussão, seguidos de avaliação subsequente.

AVALIAÇÃO

Serão geradas quatro notas com peso igual no cálculo da média final, sendo três notas de avaliações escritas e uma nota de apresentação de tema selecionado.

INTERDISCIPLINARIDADE

Os temas abordados em genética médica têm grande transversalidade e interdisciplinaridade, principalmente com disciplinas como pediatria, neurologia, oncologia, dermatologia, entre outras.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

Aula 1. Organização do genoma humano
Organização dos genomas nuclear e mitocondrial. Genes e seqüências relacionadas a genes. Elementos repetitivos em bloco e dispersos no DNA nuclear. Identificação



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
ESCOLA DE MEDICINA E CIRURGIA

humana através do DNA. Princípios de epigenética.

Aula 2. Métodos diagnósticos em genética médica Principais métodos diagnósticos utilizados em genética médica utilizados para análise cromossômica (cariótipo, cromatina), biologia molecular (PCR, sequenciamento do DNA), métodos de hibridização (Southern *blot*, FISH).

Aula 3. Mecanismos Mendelianos e não Mendelianos de transmissão

Transmissão dominante e recessiva. *Imprinting* genômico. Dissomia uniparental. Expansão de trinucleotídeos. Antecipação gênica. Transmissão poligênica e multifatorial.

Aula 4. Exame morfológico da criança. Princípios do aconselhamento genético Princípios do exame morfológico e de dismorfologia. Premissas do aconselhamento genético.

Aula 5. Patologia molecular Tipos de mutações. Impacto das mutações no fenótipo. Princípios de correlação entre genótipo e fenótipo na prática clínica.

Aula 6. Diagnóstico pré-natal : Punção de vilosidades coriônicas, amniocentese, cordocentese. Marcadores indiretos ultrassonográficos e bioquímicos de anomalias cromossômicas e anomalias congênitas.

Aula 7. Agentes teratogênicos: Embriopatia produzida pelos principais agentes infecciosos, farmacológicos e físicos considerados teratogênicos.

Aula 8. Síndromes cromossômicas principais e síndrome do sítio frágil do X. Anomalias cromossômicas numéricas e estruturais. Síndrome de Down, síndrome de Turner e as principais síndromes cromossômicas autossômicas e sexuais. Síndrome do sítio frágil do cromossomo X.

Aula 9. Bases genéticas do câncer: Teoria de Knudson. Principais síndromes de predisposição ao câncer hereditário: síndrome de câncer de mama e ovário hereditário (BRCA1/2), síndrome de Lynch (HNPCC), polipose adenomatosa familiar (FAP) e retinoblastoma hereditário.

Aula 10. A criança com doença metabólica

Principais achados clínicos, métodos de investigação diagnóstica e princípios terapêuticos nos erros inatos do metabolismo. Fenilcetonúria.

Aula 12. Testes de triagem neonatal

Princípios e indicações dos métodos de rastreamento neonatal. Principais doenças rastreadas no período neonatal.

Aula 13. Mitocondriopatias

Achados clínicos e investigação diagnóstica dos distúrbios da fosforilação oxidativa.

Transmissão das mutações mitocondriais.

Aula 14. A criança com genitália ambígua.

Princípios da determinação e diferenciação sexual. Reversão sexual, hermafroditismo verdadeiro. Principais causas de pseudo-hermafroditismo com cariótipo 46,XY e pseudo-hermafroditismo com cariótipo 46,XX.

Aula 15. Malformações congênitas: Herança multifatorial e malformações congênitas. Etiologia e prevenção dos defeitos de fechamento do tubo neural.

Seminários

Em ordem alfabética encontram-se listadas 85 doenças que constituem os grupos de seminário. Este grupo de doenças abrange diferentes áreas da medicina, como



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
ESCOLA DE MEDICINA E CIRURGIA

cardiologia, dermatologia, endocrinologia, hematologia, neurologia, oncologia, etc. Estes doenças têm em comum o fato de não serem causadas por uma anomalia cromossômica maior, ou seja, são doenças de causa principalmente (ou exclusivamente) genéticas, porém não são doenças cromossômicas. O motivo é que as principais doenças cromossômicas já são discutidas em aula (aula 8). Cada grupo é constituído de doze doenças distribuídas de forma a abranger diferentes áreas médicas. Cada aluno(a) deverá estudar, através da apresentação e discussão em pequenos grupos, pelo menos 24 destas doenças. O conteúdo destes seminários é avaliado através de provas específicas de cada grupo de doze doenças.

Acidemia metilmalônica

Acondroplasia

Adrenoleucodistrofia

Anemia Falciforme

Anemia de Fanconi

Ataxia de Friedreich

Atrofia Muscular Espinhal

Câncer gástrico difuso hereditário

Cardiomiopatia hipertrófica

Defeitos congênitos da glicosilação

Deficiência de alfa-1-antitripsina

Deficiência de G6PD

Displasia tanatofórica

Distrofia miotônica de Steinert

Distrofia muscular de Duchenne e Becker

Doença de Charcot-Marie-Tooth

Doença de Fabry

Doença de Gaucher

Doença de Huntington

Doença de Leigh

Doença de Machado-Joseph

Doença policística renal

Doença de Tay-Sachs

Doença de Von Willebrand

Doença de Wilson

Epidermólise Bolhosa

Esclerose Tuberosa

Fibrose cística do pâncreas

Galactosemia

Hemocromatose

Hemofilia

Hipercolesterolemia Familiar

Homocistinúria

Incontinência Pigmentar

Leucodistrofia Metacromática

Melanoma familiar



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
ESCOLA DE MEDICINA E CIRURGIA

Mucopolissacaridose 1
Mucopolissacaridose 2
Neoplasias endócrinas múltiplas 1
Neoplasias endócrinas múltiplas 2
Neurofibromatose 1
Neurofibromatose 2
Osteogênese Imperfeita
Raquitismo hipofosfatêmico
Retinose pigmentar
Síndrome de Alagille
Síndrome de Alport
Síndrome de Apert
Síndrome de Bardet-Biedl
Síndrome de Beckwith-Wiedemann
Síndrome CADASIL
Síndrome de Carney
Síndrome de Cornelia de Lange
Síndrome de Cowden
Síndrome de DiGeorge
Síndrome de Ehlers Danlos
Síndrome de Goltz-Gorlin
Síndrome de Gorlin-Goltz
Síndrome de Holt-Oram
Síndrome de Kallmann
Síndrome de Langer-Giedion
Síndrome de Lesch-Nyhan
Síndrome de Li-Fraumeni
Síndrome de Marfan
Síndrome de Miller-Dieker
Síndrome de Noonan
Síndrome de Peutz-Jeghers
Síndrome de Prader-Willi
Síndrome de QT longo
Síndrome de Rett
Síndrome de Rubinstein-Taybi
Síndrome de Russell Silver
Síndrome de Saethre-Chotzen
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de Sotos
Síndrome de Stickler
Síndrome de Van der Woude
Síndrome Velo-Cardio-Facial
Síndrome de Von Hippel Lindau
Talassemia
Tirosinemia



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
ESCOLA DE MEDICINA E CIRURGIA

Xeroderma pigmentoso
Síndrome de Waardenburg
Síndrome de Williams
Síndrome de Wiskott-Aldrich

BIBLIOGRAFIA BÁSICA

- (1) GeneReviews, acesso online: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/.
- (2) Harrison's Principles of Internal Medicine, a partir da 16ª edição.
- (3) Human Molecular Genetics acesso online: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7580/.