



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

PROGRAMA DE DISCIPLINA

CURSO: MEDICINA

DEPARTAMENTO: DEPARTAMENTO DE MORFOLÓGICAS

DISCIPLINA: GENÉTICA I

CARGA HORÁRIA: 60 HORAS

CRÉDITOS: 03

CÓDIGO: SCM0027

PROFESSOR: DRA. REGINA MARIA LUGARINHO DA FONSECA

PRÉ-REQUISITOS: BIOLOGIA MOLECULAR

EMENTA:

A Disciplina de Genética I visa levar o aluno a compreender os conceitos e fundamentos da Genética Humana e da Genética Médica e a refletir sobre os aspectos éticos envolvidos nestas áreas de conhecimento.

OBJETIVOS DA DISCIPLINA:

- Destacar o papel e a relevância da Genética na Medicina;
- Levar o estudante a compreender os mecanismos de herança da espécie humana;
- Fornecer os fundamentos de citogenética clínica, base cromossômica das doenças humanas;
- Discutir temas de Genética inter e transdisciplinares, associados ao cotidiano da prática e da vivência do estudante;
- Incentivar reflexão sobre os aspectos éticos da Genética aplicada a seres humanos;
- Ressaltar a importância da prevenção de doenças genéticas e sua relevância social.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO:

MÓDULO 1: Modos de Herança

- Padrões de herança monogênica;
- Distúrbios Genéticos com Herança Mendeliana Clássica;
- Herança Autossômica Dominante e Recessiva;
- Herança Ligada ao X Recessiva e Dominante;
- Padrões atípicos de herança: expressividade variável, penetrância reduzida, antecipação, heterogeneidade genética;
- Herança Multifatorial;
- Erros Inatos do Metabolismo;
- Metodologia de Confecção de Heredograma.

MÓDULO 2: Seminários

- Genética do Comportamento;
- Retardo Mental;
- Genética do Desenvolvimento;
- Síndromes, Dismorfologia e Teratologia;
- Herança Multifatorial e Doenças Comuns;
- Triagem Genética e Diagnóstico Pré-natal;
- Patologias moleculares envolvendo: dissomia uniparental, imprinting e expansão de trinucleotídeos
- Manipulações Genéticas x Bioética;



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

- O Futuro da Humanidade x Bioética;
- Herança Mitocondrial.

MÓDULO 3: Citogenética Clínica

- Introdução a Citogenética;
- Anomalias Cromossômicas;
- Citogenética Clínica: Distúrbios dos Autossomos e dos Cromossomos Sexuais;
- Consulta Genética: Informação Genética, Conduta e Determinação dos Riscos de Recorrência.

METODOLOGIA:

Aulas teóricas, práticas demonstrativas e seminários. O trabalho prático de heredograma e as avaliações são formulados de modo que o aluno seja o sujeito de seu aprendizado, orientado permanentemente pelas professoras.

AValiação:

São realizadas 4 (quatro) avaliações que conferem graus aos estudantes:

- duas provas individuais, que devem ser resolvidas em uma semana, consultando todas as fontes que os estudantes desejem;
- um seminário, em grupos de número variável de estudantes, com 12 (doze) temas obrigatórios que fazem parte do conteúdo da disciplina;
- um trabalho prático, o heredograma, feito em duplas de estudantes que consiste na pesquisa familiar de um dos integrantes da dupla, conforme a metodologia explicada.

No último dia do cronograma está estabelecida a avaliação da disciplina e das professoras ministrantes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRAFIA:

Básica:

JORDE, L. B.; Carey, J.C.; Bamshad, M.J.; White, R.L. (2004) Genética Médica. 3ª edição. Rio de Janeiro. Elsevier.

THOMPSON & THOMPSON. (2002). Genética Médica. 6ª edição. Rio de Janeiro. Editora Guanabara Koogan S.A.

Complementar:

HOFFE, P.A. Genética Médica Molecular. Editora Guanabara Koogan, 1ª edição, Rio de Janeiro, 2000.

OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man. Center for Medical Genetics, John Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information. National Library of Medicine (Bethesda, MD), (1998). Site:

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>

VOGEL, F & Motulsky, A.G. Genética Humana: Problemas e Abordagens. Editora Guanabara Koogan, 3ª edição, Rio de Janeiro, 2000.

ANEXO 4



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

