



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO – UNIRIO
Centro de Ciências Biológicas e da Saúde
Instituto Biomédico

PROGRAMA DE DISCIPLINA – PLANO DE CURSO EMERGENCIAL	
CURSO: Medicina DOCENTE: Fernando Regla Vargas SIAPE: 0365454 DEPARTAMENTO: Departamento de Genética e Biologia Molecular DISCIPLINA: MOD – GENÉTICA MÉDICA CARGA HORÁRIA: 3h/teórica – 1h/teórico-prática PRÉ – REQUISITOS: não há	CÓDIGO: SGB0052 NÚMERO DE CRÉDITOS: 60H – 2T/1P NÚMERO DE VAGAS MÁXIMA: 85
Ementa: A disciplina aborda os principais aspectos associados à área de conhecimento da genética médica. Inicialmente serão revisados os fundamentos da organização do genoma, regulação gênica, métodos diagnósticos utilizados em genética médica, além de fundamentos de patologia molecular, aconselhamento genético e dismorfologia. As atividades teórico-práticas serão realizadas através de apresentação e discussão de casos clínicos do Serviço de Genética Médica do HUGG com base em doenças genéticas selecionadas que incluem as cromossomopatias, síndromes dismórficas, erros inatos do metabolismo, oncogenética, neurogenética e erros da determinação e diferenciação sexual. A parte final inclui revisão de agentes teratogênicos e apresentação e discussão a respeito de aspectos genéticos relacionados à Covid-19.	
Objetivos da disciplina: Familiarizar o(a) aluno(a) com os fundamentos de área de conhecimento da genética médica. Conhecer os mecanismos de transmissão associados às doenças genéticas, assim como os principais métodos diagnósticos utilizados na identificação das doenças de etiologia genética, estimativas de risco e princípios do aconselhamento genético.	
Metodologia: Textos para críticas, artigos científicos, seminários, aulas expositivas. Atividades sincrônicas e assíncronas.	
Ferramentas Digitais Utilizadas: As aulas teóricas serão desenvolvidas de forma sincrônica associada a atividades assíncronas. As plataformas utilizadas serão o Google Meet ou o Zoom. Também serão utilizados recursos do Google Classroom e Google Forms, assim como email para realização de atividades teórico-práticas. Serão realizadas avaliações periódicas.	
Conteúdo Programático: 1 – Organização do genoma humano (nuclear e mitocondrial). Inativação do cromossomo X. Epigenética. Mecanismos de herança. Classificação de mutações. 2 - Métodos diagnósticos: cromatina, cariótipo, PCR, sequenciamento Sanger e NGS, Southern blot, FISH, MLPA, microarranjos, sequenciamento do exoma / genoma. Diagnóstico pré-natal: métodos invasivos e não invasivos. Fundamentos de dismorfologia. 3 - Anomalias cromossômicas. Síndrome de Down. Síndrome de Turner. Síndrome de Klinefelter.	



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO – UNIRIO
Centro de Ciências Biológicas e da Saúde
Instituto Biomédico

Síndrome de deleção 22q11. Síndrome do sítio frágil do cromossomo X.

4 – **Síndromes dismórficas / displasias esqueléticas.** Acondroplasia. Síndrome de Marfan. Síndrome de Prader-Willi. Osteogênese imperfeita.

5 - **Erros inatos do metabolismo / doenças metabólicas.** Fenilcetonúria. Raquitismo hipofosfatêmico. Hemocromatose. Hipercolesterolemia familiar.

6 – **Oncogenética.** Retinoblastoma. Síndrome de câncer de mama-ovário hereditário. Síndrome de câncer colorretal não poliposo hereditário. Polipose adenomatosa familiar. Doença de Wilson.

7 – **Neurogenética.** Síndrome de Rett. Doença de Huntington. Distrofia muscular de Duchenne / Becker. Doença de Machado Joseph. Neurofibromatose 1.

8 – **Erros da determinação e diferenciação sexual.** Hiperplasia adrenal congênita.

9 – **Hematologia / cardiologia / nefrologia.** Hemofilia. Talassemia. Doença policística renal. Síndrome do QT longo. Trombofilia. Anemia falciforme.

10 - **Agentes teratogênicos.** Teratógenos infecciosos + não infecciosos.

11 – **Genética e Covid-19.** Teste de PCR tempo real. Comorbidades e predisposição genética. Potencial teratogênico. Vacinas baseadas em RNA.

12 – **Revisão**

Avaliação:

A cada módulo de aula, os alunos terão avaliação correspondente ao tema avaliado. O aproveitamento, para fins de aprovação, deverá ser de 70% no mínimo.

Bibliografia:

1 - Harrison's Principles of Internal Medicine, a partir da 16ª edição.

2 - Jones, Jones, del Campo. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7th ed, Elsevier, 2014.

3 - Nussbaum, McInnes, Willard. Thompson & Thimpson Genetics in Medicine, 8th ed, Elsevier, 2016.

Referências eletrônicas recomendadas:

1 - GeneReviews: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/

2 - OMIM: www.omim.org