



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 CIÊNCIAS MORFOLÓGICAS

DISCIPLINA: GENÉTICA II

CARGA HORÁRIA: 60 HORAS

CRÉDITOS: 03

CÓDIGO: SCM0028

PROFESSOR: FERNANDO REGLA VARGAS

PRÉ-REQUISITOS: GENÉTICA I

EMENTA:

A disciplina trata dos aspectos clínicos das principais síndromes e de outras doenças de etiologia genética, abordando também os aspectos éticos relativos ao aconselhamento genético e ao diagnóstico pré-natal de anomalias hereditárias e/ou congênitas.

OBJETIVOS DA DISCIPLINA:

Levar os alunos do Curso de Medicina a conhecer as principais síndromes e doenças com etiologia genética, através do ensino teórico-prático realizado no Ambulatório de Genética da Unidade de Genética, e a discutir os aspectos éticos relacionados com o aconselhamento genético e com o diagnóstico pré-natal de anomalias hereditárias e/ou congênitas.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO:

1. Principais síndromes com aberrações cromossômicas
2. Principais síndromes com anomalias do desenvolvimento sexual
3. Síndromes provocadas por microdeleções
4. Síndromes de genes contíguos
5. Doenças com herança monogênica autossômica
6. Doenças com herança monogênica ligada ao sexo
7. Erros inatos do metabolismo
8. Doenças de herança multifatorial
9. Doenças de herança mendeliana
10. Teratologia
11. Aconselhamento genético
12. Diagnóstico pré-natal
13. Genética e ética

AValiação:

Presença em 80% das aulas. Serão realizadas em cada período letivo, no mínimo, duas avaliações parciais de aprendizagem e uma prova final versando sobre toda a matéria lecionada. Serão dispensados da prova final e considerados aprovados na disciplina os alunos que obtiveram nas avaliações parciais, média igual ou superior a sete.

As avaliações serão feitas ao termino de cada unidade de ensino, ou no máximo duas unidades de ensino afins.

São avaliações escritas, acumulativas com o mesmo peso cada.



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

BIBLIOGRAFIA:

1. Baraitser, M. e Winter, M. M.: *Color Atlas of Congenital Malformation Syndromes*. Ed. Mosby-Wolf, 1996.
2. Brock., D. J.: *Molecular Genetics for the Clinician*. Cambridge University Press. 1993.
3. Connor, J. M. E Ferguson-Smith, M. A.: *Fundamentos de Genética Médica*. Editora Guanabara Koogan, terceira edição, 1993.
4. Jones, K. L.: *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Quinta edição, W. B. Saunders Editors, 1997.
5. Nora, J. J. E Fraser, F. C.: *Medical Genetics: principles and practice*. Editora Lea and Sabiger.
6. Stanbury, J. B.; Wygaarden, J. B. E Fredrickson, D. S.: *Bases Metabólicas das Doenças Hereditárias*. Editora Guanabara Koogan.
7. Strachan, T. e Read, A. P.: *Human Molecular Genetics*. Bios Scientific Publishers, 1996.

Periódicos:

1. Revista Brasileira de Genética
2. *Scientific American*
3. *Nature*
4. *Science*
5. *Heredity*
6. *Trends in Genetics*