

**Plano Geral do Componente Curricular 2020.1**

1022100 - Medicina (Bach.) Integral

10010061 - Genética Humana, 60 horas, turma A

Prof. Thales Allyrio Araújo de Medeiros Fernandes, IID 027515174

QUA-18:50-20:30 QUI-14:55-16:35

56601

**Ementa**

Estrutura e função dos ácidos nucleicos. Genoma Humano. Métodos moleculares utilizados em genética humana. Instabilidade do Genoma Humano. Padrões de herança monogênicos. Patologia Molecular. Farmacogenética. Tratamento das Doenças Genéticas. Citogenética Clínica. Genética do Desenvolvimento. Teratogênese. Noções de Terapia Celular. Genética do Câncer. Genética e Sociedade.

**Objetivo**

Geral

Instrumentalizar/capacitar os alunos no uso e aplicações dos conhecimentos de Genética Humana para a área da Medicina.

Específicos

- 01.Descrever e conceituar a estrutura gênica e os principais mecanismos de regulação da expressão gênica em humanos.
- 02.Descrever o modo como o genoma humano se encontra organizado.
- 03.Descrever e identificar os principais mecanismos que levam a instabilidades genômicas, suas consequências e os sistemas utilizados para reparar o DNA lesionado.
- 04.Descrever as diferentes metodologias utilizadas para as análises moleculares e diagnóstico de patologias em humanos, bem como identificar suas aplicações específicas.
- 05.Identificar os principais padrões de herança monogênicos.
- 06.Descrever os principais mecanismos moleculares envolvidos na patogênese dos diferentes tipos de hemoglobinopatias, erros inatos do metabolismo e outras doenças genéticas, e associá-los com a clínica dos pacientes.
- 07.Descrever e identificar os princípios básicos que norteiam o tratamento das doenças genéticas.
- 08.Descrever a influência da constituição genética do indivíduo na resposta aos fármacos.
- 09.Descrever a estrutura, organização e metodologia de estudo dos cromossomos humanos.
- 10.Identificar e descrever as principais aberrações cromossômicas, numéricas e estruturais.
- 11.Identificar e conceituar os aspectos moleculares gerais que orientam o desenvolvimento humano normal.
- 12.Identificar os principais agentes teratogênicos e seus mecanismos de teratogenicidade.
- 13.Conceituar e descrever os princípios gerais da biologia e da utilização de células tronco no tratamento de patologias humanas.
- 14.Descrever os mecanismos moleculares envolvidos no desenvolvimento do câncer.
- 15.Ter uma visão crítica da genética, na qual os valores éticos e as preocupações sociais possam ajudar a moldar a forma como os conhecimentos de genética médica serão aplicados.

**Conteúdo**

- 1.Genoma humano
  - 1.1. Estrutura e Função dos Ácidos Nucléicos
  - 1.2. Expressão Gênica Humana
  - 1.3. Organização do Genoma Humano
2. Instabilidade do Genoma
  - 2.1. Mutação Gênica
  - 2.2. Reparo de DNA
  - 2.3. Polimorfismo
3. Métodos moleculares utilizados em genética humana
  - 3.1. Métodos de análise de ácidos nucleicos
4. Padrões de herança monogênicas
  - 4.1. Herança Autossômica Dominante e Recessiva
  - 4.2. Herança Dominante e Recessiva ligada ao X
5. Semiologia das doenças genéticas
6. Patologia Molecular
  - 6.1. Mutações patogênicas
  - 6.2. Hemoglobinopatias
  - 6.3. Principais erros inatos do metabolismo
  - 6.4. Defeitos de proteínas receptoras, de transporte e estruturais
  - 6.5. Distúrbios neurodegenerativos
7. Tratamento das doenças genéticas
8. Farmacogenética

**Plano Geral do Componente Curricular 2020.1**

1022100 - Medicina (Bach.) Integral

10010061 - Genética Humana, 60 horas, turma A

Prof. Thales Allyrio Araújo de Medeiros Fernandes, IID 027515174

QUA-18:50-20:30 QUI-14:55-16:35

56601

**9. Citogenética**

9.1. Estrutura, função e técnicas de estudo dos cromossomos humanos

9.2. Distúrbios dos cromossomos autossomos

9.3. Distúrbios dos cromossomos sexuais

**10. Aspectos genéticos do desenvolvimento**

10.1 Teratogênese

11. Noções de terapia celular

12. Genética do Câncer

13. Aspectos éticos da genética humana

**Metodologia**

Aulas expositivas interativas; Aulas Expositivas Gravadas; Simulações "on line"; Seminários; Tempestade Cerebral; Estudo Dirigido. Sala de Aula Invertida; Mapas de Conceitos; Leitura e discussão de textos e artigos científicos; Aprendizagem Baseada em Equipes (TBL); Aprendizagem Baseada em jogos; Aprendizagem Baseada em Projetos

**Procedimentos**

A avaliação dos alunos levará em conta: (a) Participação e desempenho durante as discussões nas aulas síncronas; b) Construção dos Mapas Conceituais; c) Elaboração de sínteses reflexivas; d) Construção de Portfólio Criativos; e) Apresentação de artigos científicos; f) Elaboração de projetos e trabalhos a respeito dos temas estudados; f) Desempenho no ensino baseado em equipes (TBL)

**Bibliografia****Bibliografia Básica**

NUSSBAUM, R. L.; McINNES, R. R.; WILLARD, H. F. Thompson & Thompson Genética Médica. 8.ed. Rio de Janeiro: Editora Elsevier, 2016

STRACHAN, T.; READ, A. P. Genética Molecular Humana. 4.ed. Porto Alegre: ARTMED Editora LTDA, 2013.

**Bibliografia Complementar**

ALBERTS, B; JOHNSON, A; LEWIS, J; RAFF, M; ROBERTS, K; WALTER, P. Biologia Molecular da Célula, 6 ed., Porto Alegre: ARTMED Editora, 2017.

BORGES-OSÓRIO, M.R.; ROBINSON, W.M. Genética Humana. 3.ed. Porto Alegre: ARTMED Editora LTDA, 2013.

JORDE, L.B.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J. Genética Médica. 5.ed. Rio de Janeiro: Ed. Elsevier, 2017.

TURNPENNY, P.; ELLARD, S. Emery Genética Médica. 13 ed. Rio de Janeiro: Ed. Elsevier, 2009.

WATSON, J., et al. Biologia Molecular do Gene. 7 ed. Porto Alegre: ARTMED Editora LTDA, 2015.

**Observações****Área de Atenção à Saúde**

- Compreensão e aplicação dos conhecimentos ligados à genética
- Aplicar o conhecimento ao tratamento de forma multidisciplinar
- Associar o saber científico a um atendimento ético
- Desenvolvimento de reflexões éticas sobre as técnicas em genética

**Área de Educação em Saúde**

- Desenvolvimento de raciocínio científico
- Pesquisas de trabalhos científicos
- Cooperação, trabalho e aprendizagem em grupo

**Plano Geral do Componente Curricular 2020.1**

1022100 - Medicina (Bach.) Integral

10010061 - Genética Humana, 60 horas, turma A

Prof. Thales Allyrio Araújo de Medeiros Fernandes, IID 027515174

QUA-18:50-20:30 QUI-14:55-16:35

56601

Área de Gestão em Saúde

- Avaliar o desempenho dos colegas
- Autoavaliação
- Habilidades de recepção de críticas