



## Programa de disciplina de graduação

## Dados da Disciplina

**Departamento:** DEPARTAMENTO DE ECOLOGIA E EVOLUÇÃO  
**Código:** DEE1039 **Carga Horária** 60 **Créditos:** 4  
**Nome:** GENÉTICA HUMANA - F

## Objetivos

Compreender e discutir os conceitos fundamentais em Genética Humana. Conhecer os fundamentos de Genética Molecular, Citogenética Humana, Genética Bioquímica, Farmacogenética, Imunogenética e Evolução. Aplicar conceitos fundamentais na interpretação de problemas práticos, envolvendo anomalias hereditárias; diagnóstico, padrão de herança, riscos de recorrência e aconselhamento genético.

## Conteúdo Programático

## PROGRAMA

## UNIDADE 1 - BASES GENÉTICAS E CITOLÓGICAS DA HEREDITARIEDADE

- 1.1 - DNA.
  - 1.1.1 - Tipos.
  - 1.1.2 - Funções.
- 1.2 - RNA:
  - 1.2.1 - Tipos.
  - 1.2.2 - Funções.
- 1.3 - Síntese de proteínas.
- 1.4 - Regulação gênica.
- 1.5 - Mutações.
- 1.6 - Divisão celular.
  - 1.6.1 - Mitose.
  - 1.6.2 - Meiose.
- 1.7 - Gametogênese.

## UNIDADE 2- BASES CROMOSSÔMICAS DA HEREDITARIEDADE E ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS

- 2.1 - Cromossomos humanos.
- 2.2 - Técnicas para o estudo dos cromossomos humanos.
- 2.3 - Técnicas especiais para identificação dos cromossomos humanos:
  - 2.3.1 - Bandeamento.
  - 2.3.2 - Estudo específico dos cromossomos X e Y.
- 2.4 - Técnicas moleculares para identificação dos indivíduos à nível da variação do DNA:
  - 2.4.1 - VNTRs.
  - 2.4.2 - RFLPs.
  - 2.4.3 - PCR.
  - 2.4.4 - "Fingerprinting" de DNA.
- 2.5 - Alterações cromossômicas:
  - 2.5.1 - Numéricas:
    - 2.5.1.1 - Nulissomia.
    - 2.5.1.2 - Monossomia.
    - 2.5.1.3 - Trissomia
    - 2.5.1.4 - Tetrassomia.
    - 2.5.1.5 - Tetrassomia dupla.
  - 2.5.2 - Estruturais:
    - 2.5.2.1 - Deleções.
    - 2.5.2.2 - Duplicações.
    - 2.5.2.3 - Cromossomos em anel.
    - 2.5.2.4 - Isocromossomos.
    - 2.5.2.5 - Inversões.
    - 2.5.2.6 - Translocações.
- 2.6 - Causas das alterações cromossômicas.
- 2.7 - Citogenética clínica:
  - 2.7.1 - Identificação.
  - 2.7.2 - Caracterização das principais cromossomopatias (Síndromes):
    - 2.7.2.1 - Down
    - 2.7.2.2 - Edwards.
    - 2.7.2.3 - Patau.
    - 2.7.2.4 - Trissomia do 8.
    - 2.7.2.5 - Trissomia do 9.
    - 2.7.2.6 - Trissomia do 22.
    - 2.7.2.7 - Monossomia 5p ("cri-du-chat").
    - 2.7.2.8 - Turner.
    - 2.7.2.9 - Klinefelter e variantes.
    - 2.7.2.10- Duplo Y e variantes.
    - 2.7.2.11- Triplo X e variantes.
- 2.8 - Cromossomos sexuais e suas anormalidades.



Programa de disciplina de graduação

UNIDADE 3 - HERANÇA MONOGÊNICA E MULTIFATORIAL

- 3.1 - Genealogias.
- 3.2 - Tipos de herança.
- 3.3 - Critérios para o reconhecimento dos diferentes tipos de herança.
- 3.4 - Malformações congênitas.
- 3.5 - Agentes teratogênicos.
- 3.6 - Variação na expressão dos genes.
- 3.6.1 - Ligação e mapeamento genético.

UNIDADE 4 - HEMOGLOBINAS E HEMOGLOBINOPATIAS

- 4.1 - Hemoglobinas:
- 4.1.1 - Normais.
- 4.1.2 - Anormais.

UNIDADE 5 - IMUNOGENÉTICA

- 5.1 - Grupos sanguíneos: sistemas AGO, MNSS, Rh.
- 5.2 - Antígeno e anticorpo.
- 5.3 - Imunoglobulinas.
- 5.4 - Transplantes.
- 5.5 - Enxerto.
- 5.6 - HLA e doenças.
- 5.7 - Imunodeficiências.
- 5.8 - Doenças auto-imunes.

UNIDADE 6 - ERROS METABÓLICOS HEREDITÁRIOS FARMACOGENÉTICOS

- 6.1 - Mecanismos que reduzem a atividade enzimática.
- 6.2 - Conseqüências patológicas dos defeitos enzimáticos.
- 6.3 - Determinação genética dos desvios farmacogenéticos.
- 6.4 - Distúrbios farmacogenéticos.

UNIDADE 7 - GENÉTICA E CÂNCER

- 7.1 - Neoplasias:
- 7.1.1 - De herança monogênica.
- 7.1.2 - De herança multifatorial.
- 7.1.3 - E alterações cromossômicas.
- 7.1.4 - E vírus.
- 7.2 - Fatores de risco.
- 7.3 - Oncogenes e câncer.
- 7.4 - Drogas anti-câncer.

UNIDADE 8 - GENÉTICA DE POPULAÇÕES

- 8.1 - Lei de Hardy-Weinberg.
- 8.2 - Determinação das freqüências genotípicas e gênicas em populações em equilíbrio.
- 8.3 - Fatores que afetam as freqüências dos genes nas populações.
- 8.4 - Consangüinidade e endocruzamento.

UNIDADE 9 - ENGENHARIA GENÉTICA E BIOTECNOLOGIA

- 9.1 - Técnicas utilizadas na engenharia genética.
- 9.2 - Princípios de clonagem molecular.
- 9.3 - Métodos de análise de ácidos nucléicos.
- 9.4 - Estudo do DNA mitocondrial.
- 9.5 - Terapia gênica.
- 9.6 - Ética e genética.

BIBLIOGRAFIA

BIBLIOGRAFIA BÁSICA

BORGES-OSÓRIO, M. R. & ROBINSON, W. M. Genética humana. 2. ed. Porto Alegre: UFRGS; Artes Médicas, 2001.

BURNS, G. W., & BOTTINO, P. J. Genética. São Paulo : Guanabara Koogan, 1991. 381 p.

JORDE, L. B.; JOHN, C. C.; WHITE, R. L. Genética médica. Tradução de MOTTA, P. A. São Paulo : Guanabara Koogan, 1996.

THOMPSON, M. W.; Mc INNES, R. R.; WILLARD, H. F. Genética médica. São Paulo: Guanabara Koogan, 1993.

ZAHA, A. Biologia molecular básica. 2. ed. Porto Alegre : Mercado Aberto, 2000. 336p.



Programa de disciplina de graduação

BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR

GARDNER, S. J. & SNUSTAD, D. P. Genética. Rio de Janeiro: Interamericana, 1986.

LARA, F. J. S. Híbridação de ácidos nucleicos. Ribeirão Preto: SBG, 1995. 128p.

SALZANO, F. M. Genética e farmácia. São Paulo: Manole, 1989.

THERMAN, E. & SUSMAN, M. Cromossomas humanos: estrutura, comportamento y efectos.3. ed. Ribeiro Preto : SBG, 1996. 404p.