



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS HUMANAS E NATURAIS
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

PROGRAMA DE DISCIPLINA

Curso:	Medicina				
Disciplina:	Genética Humana				
Código:	Ano/semestre:	Periodização ideal:		Pré-requisito:	
BIO00143	1987/1	3º período		-	
Carga horária total:	Distribuição da carga horária:			Crédito:	Anual/semestral:
90	Teórica	Exercício	Laboratório	3	Semestral
	60	20	10		

Ementa

Os cromossomos humanos. As aberrações cromossômicas. Diferenciação sexual. Diagnóstico pré-natal. Mecanismos mendelianos de herança no homem. Herança ambiental. Grupos sanguíneos ABO e RH. Hemoglobinopatias. O equilíbrio de Hardy-Weinberg. DNA, RNA, síntese proteica e regulação gênica. Mutação gênica. Erros inatos do metabolismo e farmacogenética. Tecnologia do DNA Recombinante. Genética do Câncer. Aconselhamento Genético e suas implicações psico-sociais.

Objetivos

OBJETIVOS GERAIS

Transmitir aos alunos os conhecimentos básicos de genética humana e molecular, permitindo que ao final do curso sejam capazes de compreender e identificar os mecanismos moleculares que causam ou contribuem para o surgimento de doenças herdáveis e conhecer as bases moleculares e bioquímicas das doenças genéticas em geral.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Conhecer a estrutura, organização e funcionamento do genoma. Compreender os principais mecanismos de duplicação do genoma e que alterações desse processo leva à doença. Descrever a estrutura do gene e sua ação. Compreender: Natureza da informação biológica; Como a informação adquire forma biológica: Transcrição, Tradução, Como a vida se replica, Alteração no nível molecular do DNA; Genética e evolução; Seleção natural; Como a genética proporciona uma abordagem nova e poderosa para a pesquisa biológica: Genética direta; Genética reversa; Manipulação do DNA; Detecção de sequências específicas de DNA, RNA e proteínas. Entender como a genética modifica a sociedade.
- Estudar como a Interação Gênica ocorre. Interações entre alelos de um único gene: variações de dominância; Dominância completa e recessividade;



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS HUMANAS E NATURAIS
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

Dominância incompleta; Codominância; Alelos letais recessivos; Interação de genes em vias bioquímicas; Como inferir as interações gênicas; Classificação de mutantes usando o teste de complementação; Análise de mutantes duplos por mutações aleatórias; Penetrância e expressividade.

- Verificar a Estrutura e Replicação do DNA; DNA: o material genético; Descoberta da transformação; Estrutura do DNA; Estrutura do DNA antes de Watson e Crick; Dupla hélice; Replicação semiconservativa; A forquilha de replicação; DNA polimerases; Visão geral da replicação do DNA; Replissomo; Deselicoidização da dupla hélice; Montagem do replissomo: início da replicação; Replicação em organismos eucarióticos; Replissomo eucariótico; Origens da replicação eucariótica; Replicação do DNA e o ciclo celular; Origens de replicação em eucariotos superiores; Telômeros e telomerase: término da replicação;
- Conhecer a Transcrição e o Processamento do RNA; entender como os primeiros experimentos sugerem a existência de um RNA intermediário; Propriedades do RNA; Classes de RNA; Transcrição: Visão geral: o DNA como molde para a transcrição; Estágios da transcrição; Transcrição em eucariotos; Início da transcrição em eucariotos; Alongamento, término e processamento de pré-mRNA em eucariotos; Remoção de íntrons e recomposição de éxons; Pequenos RNA nucleares (snRNA): o mecanismo de recomposição dos éxons; Autorrecomposição de íntrons e o mundo do RNA; Pequenos RNA funcionais que regulam e protegem o genoma eucariótico; Os miRNA são reguladores importantes da expressão gênica; Os siRNA asseguram a estabilidade genômica; Mecanismos semelhantes geram siRNA e miRNA.
- Demonstrar conhecimentos em relação às Proteínas e sua Síntese; Estrutura das proteínas; Código genético; Códigos superpostos versus não superpostos; Número de letras no códon; Uso de supressores para demonstrar um código triplo; Degeneração (redundância) do código genético; Como decifrar o código; Códon de fim; tRNA: o adaptador; Tradução do códon pelo tRNA; Novamente a redundância; Ribossomos; Características dos ribossomos; Início, alongamento e término da tradução; Mutações supressoras sem sentido; Proteoma; A recomposição alternativa gera isoformas de proteína; Eventos pós-tradução;
- Compreender como ocorre o Isolamento e Manipulação de Genes; Produção de moléculas de DNA recombinante; DNA genômico e clonagem; Entender como a reação em cadeia da polimerase amplifica regiões selecionadas do DNA *in vitro*; Como as cópias do DNA podem ser sintetizadas a partir de mRNA; Ligaçãõ do DNA doador e do vetor; Amplificação de DNA doador em uma célula bacteriana; Construção de bibliotecas genômicas e de cDNA; Descoberta de um clone específico de interesse; Descoberta de clones específicos com o uso de sondas; Detecção de clones específicos por complementação funcional; Análise do DNA por *Southern e Northern blot*; Determinação da sequência de bases de um segmento de DNA; Alinhamento genético e mapas físicos para isolar genes específicos; Uso de clonagem posicional para identificar o gene de uma doença



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS HUMANAS E NATURAIS
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

humana; Uso do mapeamento fino para identificar genes; Engenharia genética;

- Estudar a Regulação da Expressão Gênica em Bactérias e seus Vírus; Regulação gênica; Bases da regulação transcricional procariótica: interruptores genéticos; Um primeiro exame do circuito regulador *lac*; Descoberta do sistema *lac*: controle negativo; Genes controlados juntos; Evidências genéticas do operador e do repressor; Evidências genéticas da alosteria; Análise genética do promotor *lac*; Caracterização molecular do repressor *Lac* e do operador *lac*; Mutações polares; Repressão catabólica do óperon *lac*: controle positivo; A base da repressão do catabólito *lac*: escolher o melhor açúcar para metabolizar; Estrutura dos sítios-alvo no DNA; Resumo do óperon *lac*; Controle duplo positivo e negativo: o óperon de arabinose; Vias metabólicas e níveis adicionais de regulação: atenuação; Ciclos de vida de bacteriófagos: mais reguladores, óperons complexos; Anatomia molecular da mudança genética; Ligação sequência-específica de proteínas reguladoras ao DNA; Fatores sigma alternativos regulam grandes conjuntos de genes.
- Compreender como ocorre a Regulação da Expressão Gênica em Eucariotos; Regulação transcricional em eucariotos: Proteínas remodeladoras da cromatina e ativação gênica; Histonas e remodelagem da cromatina; Ativação a curto prazo de genes em um ambiente de cromatina; Inativação a longo prazo de genes em um ambiente de cromatina; Silenciamento gênero-específico de genes e cromossomos inteiros; Repressão gênica pós-transcricional pelos miRNA.
- Entender como ocorre os processos de Mutação, Reparo e Recombinação; Consequências fenotípicas das mutações no DNA; Base molecular das mutações espontâneas; Base molecular das mutações induzidas; Mecanismos biológicos de reparo; Câncer: uma consequência fenotípica importante da mutação.
- Conhecer, valorizar e saber interpretar resultados de métodos moleculares para identificação de doenças e na identificação humana.
- Compreender os mecanismos regulatórios básicos que comandam ou reprimem a expressão dos genes, mesmo na ausência de mutações e que esses são fonte de novos fenótipos, inclusive causadores de doenças.
- Aprender o instrumental básico necessário para utilizar o laboratório nas aulas práticas. Realizar experiências no laboratório de Genética Humana.
- Realizar visitas-técnicas no setor de Aconselhamento Genético do HUCAM.

Critérios de avaliação e aprendizagem



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS HUMANAS E NATURAIS
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

- São realizadas três provas valendo 10, com questões dissertativas ou de múltipla escolha incluindo todo o conteúdo teórico ministrado no período.
- Haverá atribuição de até 1 ponto pela participação em aulas práticas. Esse ponto será somado a nota da terceira prova, até somar no máximo nota 10.
- A média parcial será composta pela média das notas de 3 provas. A nota para aprovação sem prova final é 7 (sete). A nota para aprovação final é 5 (cinco).



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO

PROTOCOLO DE ASSINATURA



O documento acima foi assinado digitalmente com senha eletrônica através do Protocolo Web, conforme Portaria UFES nº 1.269 de 30/08/2018, por
ISABEL MARIA DE OLIVEIRA FERRAZ - SIAPE 1852729
Secretaria - SEC/CCHN
Em 06/02/2023 às 10:31

Para verificar as assinaturas e visualizar o documento original acesse o link:
<https://api.lepisma.ufes.br/arquivos-assinados/645219?tipoArquivo=O>