



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

DEPARTAMENTO: Ciências Biológicas					
DISCIPLINA: Genética Humana				CÓDIGO: B1002436	
CRÉDITO:	CARGA HORÁRIA TOTAL	DISTRIBUIÇÃO DA CARGA HORÁRIA			
		TEÓRICA	EXERCÍCIO	LABORATÓRIO	OUTRA
03	90	60	20	10	-
EMENTA (Tópicos que caracterizam as unidades dos programas de ensino)					
<ul style="list-style-type: none">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 psicossociais.					
OBJETIVOS: (Ao término da disciplina o estudante deverá ser capaz de:)					
<ul style="list-style-type: none">Transmitir os conhecimentos básicos de genética humana e molecular;Compreender e identificar os mecanismos moleculares que causam ou contribuem para o surgimento de doenças herdáveis;Conhecer as bases moleculares e bioquímicas das doenças genéticas em geral;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 Genica ocorre. Interações entre alelos de um único gene: variações de dominância; Dominância completa e recessividade; Dominância incompleta; Codominância; Alelos letais recessivos; Interação de genes em vias bioquímicas; como inferir as interações genicas; 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; Deselicoideização 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: termino 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, termino 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 genica; 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; ligação 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					





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

<p>genes específicos; Uso de clonagem posicional para identificar o gene de uma doença humana; Uso do mapeamento fino para identificar genes; Engenharia genética;</p> <ul style="list-style-type: none">• 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 catabólico 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 gênico 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;
CONTEÚDO PROGRAMÁTICO: (Título e discriminação das Unidades)
<ul style="list-style-type: none">• Unidade I – Biologia molecular básica: núcleo celular, organização do DNA, transcrição, tradução, regulação da atividade gênica, conceitos básicos importantes para a compreensão da clínica de doenças, etiologia e diagnóstico molecular;• Unidade II – Genética médica, mecanismos de herança, importância das mutações na geração de doenças, mecanismos de reparo, recombinação, genética do câncer, Farmacogenética clínica aplicada, oncogenética clínica, erros inatos do metabolismo e aconselhamento genético;• Unidade III – Aulas práticas com apresentação das técnicas usadas para extração de DNA humano, diagnóstico molecular usado em doenças, aparelhos e técnicas moleculares;• Unidade IV - Seminários com apresentação de artigos recentes (últimos 6 meses) publicados nas revistas Nature Medicine e Nature Genetics;
METODOLOGIA: (explicitar a forma de desenvolvimento da disciplina e recursos utilizados)
<ul style="list-style-type: none">• A Disciplina será ministrada por meio de: (1) aulas expositivas e dialogadas; (2) discussão de textos indicados no Programa; (3) trabalhos em grupo focalizando os conceitos e temas; (4) apresentação e discussão de vídeos/seminários, relacionados com a disciplina
CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO DA APRENDIZAGEM: (instrumentos e formas de avaliar)
<ul style="list-style-type: none">• São realizadas três provas valendo 10, com questões dissertativas ou de múltipla escolha incluindo todo o conteúdo teórico administrado 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).
BIBLIOGRAFIA BÁSICA: (mínimo de três obras disponíveis na biblioteca)
<ul style="list-style-type: none">• Griffiths AJF, WESSLER, LEWONTIN RC, GELBART WM, SUZUKI DT, MILLER JH. Introdução à Genética. 9a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2006.• LEWIN B. Genes IX. 7ª ed. New York: Oxford University Press, 2007• NUSSBAUM RL, MCINNES RR, WILLARD HF. Thompson & Thompson Genética Médica. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2002;
BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR: (mínimo de cinco obras disponíveis na biblioteca)





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

- Artigos disponibilizados no início de cada semestre para apresentação dos seminários. Os artigos das revistas Nature Medicine e Nature Genetics são baixados em PDF e distribuídos para os grupos





BIO02436 - Genética Humana (Medicina - 2008)

Data e Hora de Criação: 09/05/2024 às 09:58:33

Documentos que originaram esse envelope:

- BIO02436 - Genetica Humana (Medicina - 2008).pdf (Arquivo PDF) - 3 página(s)



Hashs únicas referente à esse envelope de documentos

[SHA256]: fc09756449ef60caf13d943d6f74eb6097583f79e192682a3cfadc26a4881ab3

[SHA512]: 5883ebf6c4cc497bdc888de780ee04bf6f1a5ba8add5c7e6fcb0baff7cd15cb6012076d0f7531962d9b5d68bc28e94b57afc513f43ed2dd139845d8ebec10473

Lista de assinaturas solicitadas e associadas à esse envelope



ASSINADO - ISABEL MARIA DE OLIVEIRA FERRAZ (isabel.ferraz@ufes.br)

Data/Hora: 09/05/2024 - 09:59:15, IP: 200.137.65.102, Geolocalização: [-20.275203, -40.303675]

[SHA256]: b2cfd39e92dcd50f2091ad16c07714e7a11c333dc8bff13f7b8457493f6540d7



Histórico de eventos registrados neste envelope

09/05/2024 09:59:15 - Envelope finalizado por isabel.ferraz@ufes.br, IP 200.137.65.102

09/05/2024 09:59:15 - Assinatura realizada por isabel.ferraz@ufes.br, IP 200.137.65.102

09/05/2024 09:58:51 - Envelope registrado na Blockchain por isabel.ferraz@ufes.br, IP 200.137.65.102

09/05/2024 09:58:50 - Envelope encaminhado para assinaturas por isabel.ferraz@ufes.br, IP 200.137.65.102

09/05/2024 09:58:35 - Envelope criado por isabel.ferraz@ufes.br, IP 200.137.65.102