

UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO	
CURSO DE GRADUAÇÃO EM MEDICINA	
PLANO DE ENSINO	
Disciplina: Genética Médica	Código: BIO14367
Carga horária semanal: 4 horas	Semestre: 2021/2
Carga horária semestral: 60 horas (TEL: 50 0 10)	Nº créditos: 3
Corpo Docente: Profª. Dra. Débora Dummer Meira e Prof. Dr. Iúri Drumond Louro	
Horário: Quarta-feira: 8:00h -12:00h	
<p>EMENTA</p> <p>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.</p>	
<p>OBJETIVOS GERAIS</p> <p>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.</p>	
<p>METODOLOGIA</p> <ul style="list-style-type: none"> -Aulas teóricas expositivas e dialogadas, com utilização de recursos audiovisuais e digitais (<i>online</i>); -Aulas teóricas e práticas para desenvolver o conhecimento científico, o pensamento crítico-reflexivo e o raciocínio clínico através da realização de trabalhos em grupo, exercícios e estudos dirigidos, estudo de caso e outras metodologias ativas de aprendizagem na área de Genética Médica; -Aulas e atividades práticas sobre a consulta genética e simulações em que os alunos poderão desenvolver as habilidades necessárias para realizar/desenvolver o Aconselhamento Genético; -Aula prática sobre extração e visualização de DNA para os alunos acompanharem as principais técnicas e equipamentos utilizados nos laboratórios do Núcleo de Genética Humana e Molecular (NGHM) da UFES e aula prática sobre COVID. -Apresentações de seminários pelos alunos. 	
<p>AVALIAÇÃO</p> <p>Serão realizadas três provas* com questões dissertativas ou de múltipla escolha incluindo o conteúdo administrado no período. Serão realizados exercícios* que valerão três (3,0) pontos a serem somados na prova teórica 1*, que valerá sete (7,0) pontos. Uma quarta nota* será referente à média do seminário e atividades práticas. A média parcial será composta pela média das 4 notas*. A média final* será composta pela média entre a prova final e a média parcial. A nota para aprovação sem prova final* é 7 (sete). A nota para aprovação final* é 5 (cinco).</p> <p>*Ciência desde o primeiro dia de aula.</p>	
<p>BIBLIOGRAFIA BÁSICA:</p> <p>GRIFFITHS AJF, WESSLER, LEWONTIN RC, GELBART WM, SUZUKI DT, MILLER JH. Introdução à Genética. 10a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2013.</p> <p>LEWIN B. Genes IX. 7ª ed. New York: Oxford University Press, 2007.</p> <p>NUSSBAUM RL, MCINNES RR, WILLARD HF. Thompson & Thompson Genética Médica. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A., 2002.</p>	
<p>BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR:</p> <p>PIERCE, BA. Genética - Um Enfoque Conceitual, 3ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2011.</p> <p>NATURE GENETICS: https://www.nature.com/ng/</p> <p>FAUCI, Anthony S., KASPER, Dennis L., HAUSER, Stephen L., LONGO, Dan L., JAMESON, J. Larry. Medicina Interna de Harrison 9 ed. editora: McGrawHill, 2016. 2v.</p> <p>UpToDate: disponível em www.uptodate.com</p> <p>BRASILEIRO FILHO, Geraldo. Bogliolo Patologia Geral. 6a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2018.</p> <p>JORDE, Lynn B.; CAREY, John C.; BAMSHAD, Michael J. Genética médica. 5. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2017.</p>	

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO:

Unidade I: Biologia molecular básica: núcleo celular, organização do DNA, transcrição, tradução, regulação da atividade gênica, conceitos básicos importantes para a compreensão 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: Aulas práticas de Oncogenética e aulas práticas para desenvolvimento em ambientes virtuais/ferramentas de Bioinformática utilizando modelos para cálculo de risco de desenvolvimento de câncer.

Unidade V: Seminários com apresentação de artigos recentes (últimos 6 meses) publicados na revista *Nature Genetics*.

Unidade VI: Apresentação de Síndromes Genéticas com fotos e características clínicas.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO SEMANAL DO SEMESTRE

N.	AULAS
1	Aula inaugural e dinâmica do curso & Aula Bases Moleculares do Câncer e Exercícios
2	Aula Estrutura e Replicação do DNA (Cap. 7 – Introdução à Genética 10ª Ed.) e Exercícios & Aula RNA: Transcrição e Processamento (Cap. 8 – Introdução à Genética 10ª Ed.) e Exercícios
3	Aula Proteínas e sua Síntese (Cap. 9 – Introdução à Genética 10ª Ed.) e Exercícios & Aula Interação Gênica (Cap. 6 – Introdução à Genética 10ª Ed.) e Exercícios & Seminários 1, 2, 3, 4
4	Aula Isolamento e Manipulação de Gene (Cap. 10 – Introdução à Genética 10ª Ed.) e Exercícios & Aula Genomas e Genômica (Cap. 14 – Introdução à Genética 10ª Ed.) e Exercícios Aula prática Extração DNA/COVID & Aula Prática de Oncogenética I/Aconselhamento Genético & Seminários 5, 6, 7, 8
5	PROVA 1
6	Aula Mutações e Reparo (Cap. 16 - Int. Genética 10ª Ed.) & Seminários 9, 10, 11, 12
7	Aula Recombinação (Int. Genética, Cap. 16 10ª Ed. e Genes VII) & Aula Padrões de Herança (Thompson) & Seminários 13, 14, 15, 16
8	Aula Genética do Câncer & Aula Oncogenética Parte 1 & Seminários 17, 18, 19, 20
9	PROVA 2
10	Aula Oncogenética Parte 2 & Seminários 21, 22, 23
11	Aula Farmacogenética & Genética do Coronavírus
12	Aula Erros Inatos do Metabolismo & Síndromes Genéticas
13	PROVA 3
14	Aula Prática Oncogenética II/Aconselhamento Genético & Prova Substitutiva: Somente com atestado médico (com CID, local, data e hora do atendimento)
15	Aula Prática Oncogenética III/Aconselhamento Genético
16	Prova Final