



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE  
PRÓ-REITORIA DE GRADUAÇÃO

PLANO DE CURSO

Centro: Centro de Ciências da Saúde e Desporto (CCSD)

Curso: Medicina

Disciplina: CCSD415 *Genética Médica*

Créditos: 2T, 0P, 0E

Pré-requisitos: *Anatomia II, Fisiologia II, Histologia*

Co-requisitos: --

Carga Horária: 30 h

CH de Acex: --

Encontros: 18 encontros

Semestre Letivo/Ano: 2º semestre/2023

Dias/horários de aula: sexta-feira/10:00 às 11:40

Professor(a): Leila Priscila Peters (doutorado)

I- Ementa:

Padrões de herança das hereditárias. Herança Multifatorial. Citogenética Humana. Genética Bioquímica. Malformações congênitas. Estudo das principais síndromes hereditárias e seus distúrbios: Hemoglobinopatias hereditárias, Osteogênese imperfeita, Síndrome de Klinefelter, Síndrome de Turner, Trissomia do cromossomo 21, Trissomia do cromossomo 13, Trissomia do Cromossomo 18 e outras síndromes. Semiologia em Genética Clínica. Genética e Câncer. Diagnóstico Pré-Natal. Aconselhamento Genético. Novos testes diagnósticos em genética médica. Patrimônio genético e legislação vigente. Genética Forense.

II- Objetivos de Ensino

1 - Objetivos Gerais

- Entender os mecanismos envolvidos com a transmissão da informação genética e expressão das características humanas;
- Compreender como variações genéticas hereditárias e não hereditárias influenciam a saúde humana.

2 - Objetivos Específicos

- Compreender os mecanismos moleculares envolvidos com as características humanas;
- Identificar alterações cromossômicas em cariótipos;
- Reconhecer as principais doenças genéticas;
- Identificar padrões de Herança Mendelianos e Não Mendelianos;
- Comparar métodos moleculares aplicados ao diagnóstico de doenças genéticas hereditárias e não hereditárias.

III - Conteúdos de Ensino

Unidades Temáticas (ampliar as unidades, se necessário)

C/H

Unidade 1 – Genética molecular  
DNA - Estrutura e Replicação  
RNA - Transcrição e Processamento  
Proteínas e Sua Síntese  
Controle da Expressão Gênica  
Mutação e Reparo do DNA

8 h

<p><b>Unidade 2 – Citogenética e padrões de herança</b></p> <p>Princípios de Citogenética  Herança mendeliana  Herança multifatorial  Herança extracromossômicas  Epigenética</p>	<p>10 h</p>
<p><b>Unidade 3 – Genética médica</b></p> <p>Cromossomopatias  Hemoglobinopatias  Doenças genéticas  Genética do câncer  Técnicas Moleculares para o diagnóstico genético  Aconselhamento genético</p>	<p>12 h</p>
<p><b>IV - Metodologia de Ensino</b></p>	
<p>Será utilizada a combinação de diferentes metodologias de ensino:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) As aulas teóricas serão realizadas por meio de aulas expositiva-dialogada;</li> <li>2) Para algumas aulas teóricas será utilizada a metodologia de aula invertida;</li> <li>3) Aulas práticas serão realizadas no laboratório para melhor compreensão dos assuntos abordados nas aulas teóricas;</li> </ol> <p>Atendimento aos alunos para tirar dúvidas, principalmente daqueles conteúdos que não foram possíveis ser fixados nas atividades presenciais.</p>	
<p><b>V - Recursos Didáticos</b></p>	
<p>Vídeos;  Lousa de vidro;  Projetor multimídia;  Pincel;  Artigos científicos e livros acadêmicos.</p>	
<p><b>VI - Avaliação da Aprendizagem</b></p>	
<p>Serão realizadas duas avaliações somativas (teóricas) N1 e N2, equivalentes a 7 (sete) pontos para cada avaliação, compostas por questões objetivas e/ou subjetivas. Serão realizadas avaliações parciais, podendo ser na forma de seminários ou estudo dirigido, correspondendo a 3 (três) pontos para avaliar a capacidade de interpretação e organização de ideias através de apresentação oral e discussão. Para ser aprovado na disciplina, com dispensa de exame final, o aluno deverá obter média parcial maior ou igual a 8,0 e pelo menos 75% de frequência, ou média mínima de 5,0 na nota final, de acordo com o Regimento da Instituição.</p>	
<p><b>VII - Bibliografia</b></p>	
<p><b>BIBLIOGRAFIA BÁSICA:</b></p> <p>GRIFFITHS, A.J.F.; WESSLER, S.R.; LEWONTIN, R.C.; GELBART, W.M. <b>Introdução à genética</b>. 9ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.</p> <p>JORDE, L. B.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J.; WHITE, R.L.(2004) <b>Genética Médica</b>. 3ª edição. Rio de Janeiro. Elsevier.</p> <p>THOMPSON &amp; THOMPSON. (2008). <b>Genética Médica</b>. 7ª edição. Rio de Janeiro. Editora Guanabara Koogan S.A.</p> <p><b>BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR:</b></p> <p>DONNAI, D.; READ, A. <b>Genética Clínica uma nova abordagem</b>. Artmed. 2008</p> <p>RIBEIRO, E. <b>Semiologia em genética clínica</b>. Fortaleza: 2003</p>	

OTTO, P.; NETTO, R.; OTTO, P. **Genética Médica**. Editora Roca. 1ª edição. 2013.

VIEIRA, T.; GIUGLIANI, R. **Manual de genética médica para atenção primária a saúde**. Editora Artmed, 2013

ZATZ, M. **Genética** – escolhas que nossos avós não fazia. Globo Editora. 20113

#### **Bibliografia Sugerida**

CLAUSSNITZER, M.; CHO, J.H.; COLLINS, R. **A brief history of human disease genetics**. Nature 577, 179–189 (2020).  
<https://doi.org/10.1038/s41586-019-1879-7>.

GRIESI-OLIVEIRA, K.; SERTIÉ, A.L. **Transtornos do espectro autista: um guia atualizado para aconselhamento genético**. Einstein (São Paulo). 2017;15(2):233-8.

GRIFFITHS, A.J.F.; WESSLER, S.R.; CARROL, S.B.; DOEBLEY, J. **Introdução à genética**. 11ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016.

NUSSBAUM, R.L.; MCINESS, R.R.; WILLARD, H.F. THOMPSON & THOMPSON **Genética Médica**. 8ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016.

SCHAEFER, G.G.; THOMPSON, J.N. 1ª edição. Porto Alegre: Artmed, 2015.

SILVA, R. C.; LIMA, A.; SOUZA, L. C. S. **Principais métodos de sequenciamento de DNA**. Issue ID: Sci. Elec. Arch. Vol. 15 (10), 2022.

SNUSTAD, D.P.; SIMMONS, M.J. **Fundamentos de Genética**. 6ª Ed. Janeiro: Guanabara Koogan, 2012.

#### **VIII- Cronograma da Disciplina**

**Período de realização:** 13/10/2023 a 15/03/2024

**Dia e Horário de Execução:** sexta-feira 10:00 às 11:40

<b>Unidades Temáticas (ampliar, se necessário)</b>	<b>Início</b>	<b>Término</b>
Unidade 1: <b>Genética molecular</b>	13/10/2023	01/12/2023
Unidade 2: <b>Citogenética e padrões de herança</b>	08/12/2023	19/01/2024
Unidade 3: <b>Genética médica</b>	26/01/2024	15/03/2024
<b>Avaliação da aprendizagem (ampliar, se necessário)</b>	<b>Data de Realização</b>	
Avaliação 1 - N1 – Prova	22/12/2023	
Avaliação 2 - N1 - Vídeo	19/01/2024	
Avaliação 1 - N2 – Seminários	16/02/2024	
Avaliação 2 - N2 - Prova	01/03/2024	
Realização da Prova Final	15/03/2024	

**Aprovação do Colegiado de Curso** (Regimento Geral da UFAC, Artigo 70, inciso II). Informar o fundamento regimental de elaboração e aprovação, indicando o dia da reunião do Colegiado de Curso que homologou o Plano de Curso.

Plano de Curso elaborado nos termos do §2º, Art. 243 do Regimento Geral da Ufac, apreciado e homologado pelo Colegiado do Curso de Medicina, em reunião realizada em 04 de dezembro de 2023, conforme estabelecido no Regimento da Ufac, Art. 70, II.

Rio Branco, Ac, 02 de novembro de 2023

*Leila Priscila Petros*

Nome e Assinatura do(a) Professor(a)