

**SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL**  
**MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO E DO DESPORTO**  
**FACULDADE DE ENFERMAGEM**  
**PROGRAMA DE DISCIPLINA**

<b>DISCIPLINA:</b> GENÉTICA		
<b>GRADE:</b> RESOLUÇÃO CEPEC Nº 831	<b>MATRIZ CURRICULAR:</b> BACHARELADO E LICENCIATURA	
<b>SEMESTRE:</b> 2	<b>ANO:</b> 2011	
<b>CARGA HORÁRIA TOTAL:</b> 45 horas	<b>CARGA HORÁRIA TEÓRICA:</b> XX horas	<b>CARGA HORÁRIA PRÁTICA:</b> XX horas
<b>DATA E HORÁRIO:</b> sexta-feira, 7:10 às 10:50 h		
<b>PROFESSOR COORDENADOR DA DISCIPLINA:</b> Sérgio Tadeu Sibov		
<b>PROFESSORES DA DISCIPLINA:</b> Nádia Aparecida Bérghamo		

#### **EMENTA DA DISCIPLINA**

A disciplina abordará as bases citológicas e cromossômicas da hereditariedade. Padrões de herança. Estudo do cariótipo humano e principais cromossomopatias. Genética molecular: estrutura do material genético, replicação, transcrição e regulação, mutação/mutagenese, técnicas moleculares aplicadas às doenças humanas. Genética bioquímica: erros inatos do metabolismo, hemoglobinopatias. Genética do desenvolvimento. Noções de genética de populações.

#### **OBJETIVO GERAL**

Ao final da disciplina o aluno será capaz de: reconhecer as afecções de caráter citogenético e as que seguem os padrões de herança monogênica e as de herança multifatorial.

## OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Ao final da disciplina o aluno será capaz de:

- Saber os conceitos básicos da genética clínica;
- Reconhecer as diversas afecções genéticas, em sua vivência, tanto as de caráter cromossômico como gênico;
- Conhecer a etiologia das doenças genéticas e o fenótipo de acordo com a anormalidade responsável pelo desenvolvimento;
- Ter o conhecimento das principais técnicas utilizadas para o diagnóstico de afecções genéticas tanto no pré-natal como após o nascimento e vida adulta;
- Saber a estrutura dos ácidos nucleicos, função e expressão do DNA, as mutações gênicas e como estas afetam o produto final dos genes.
- Ter em mente os princípios éticos ao trabalhar com a genética clínica.

## CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

*Em anexo*

## PROCEDIMENTOS DE ENSINO

A disciplina constará de aulas teórico-expositivas e durante a aula os alunos serão instigados a pensar e a responder sobre alguns exemplos que possivelmente tenham tido algum contato, ou associar a conhecimentos obtidos em outras disciplinas.

O conteúdo é exemplificado com muitos exemplos comuns na vivência do aluno e, em alguns casos, exemplos raros devido à baixa frequência na população. Todos os tópicos serão ilustrados por figuras didáticas de fácil compreensão.

Para cada bloco de conteúdo será empregado lista de exercícios, para fazer em sala de aula ou em casa, que facilitam o entendimento do aluno assim como esclarecem dúvidas.

Em alguns temas os alunos farão pesquisas e deverão levar para discussão em aula.

Um tema será abordado na forma de trabalho em equipe e um representante de cada grupo fará uma breve apresentação oral, em data previamente marcada, dos pontos mais relevantes que o grupo concluiu. O tema será aberto às discussões após esta breve apresentação.

## RECURSOS DIDÁTICOS

Data show, quadro e giz

## CENÁRIOS DE PRÁTICA ENVOLVIDOS

*Somente aula teórica.*

## PROCEDIMENTOS DE AVALIAÇÃO

Serão realizadas três avaliações gerais com matéria previamente ministrada, não cumulativa, com peso igual a um. As questões serão tanto de caráter dissertativo como objetivo (testes). O trabalho, os exercícios e a participação em aula somarão pontos para a quarta nota que terá o mesmo peso de uma prova. Portanto a soma das quatro notas deverá ser igual ou superior a vinte. O aluno que não obtiver a média igual ou superior a 5,0 (cinco) e/ou não apresentar a frequência mínima de 75% será reprovado na disciplina.

## CRONOGRAMA (anexo)

Data, atividade e indicações bibliográficas a ser estudada.

**INDICAÇÕES BIBLIOGRÁFICAS:** Livros, textos, periódicos, coletâneas, CD-Rom ou referências virtuais importantes para a fundamentação da disciplina. Normas ABNT

## BIBLIOGRAFIA BÁSICA

### GENÉTICA MOLECULAR:

GRIFFITHS, A.J.F; GELBART, W.M.; MILLER, J.H.; LEWONTIN, R.C. *Genética Moderna*. Editora Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 2000.

GRIFFITHS, A.J.F; GELBART, W.M.; MILLER, J.H.; LEWONTIN, R.C. *Uma Introdução à Genética*. Editora Guanabara koogan, Rio de janeiro, 2002.

GRIFFITHS, A.J.F; GELBART, W.M.; MILLER, J.H.; LEWONTIN, R.C. *Uma Introdução à Genética*. 2004.

PIERCE, B.A. *Genética: Um Enfoque Conceitual*. Editora Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 2003.

#### **GENÉTICA HUMANA:**

BORGES-OSÓRIO, M.R.; ROBINSON, W.M. *Genética Humana*. Editora Artmed. Porto Alegre, 2001.

JORDE, B.L.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J; WHITE, R.L. *Genética Médica*. Editora Elsevier. Rio de Janeiro, 2004.

NUSSBAUM, R.L.; McINNES, R.R.; WILLARD, H.F. *Genética Médica*. Editora Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 2002.

### **BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR**

#### **GENÉTICA MOLECULAR:**

GRIFFITHS, A.J.F; GELBART, W.M.; MILLER, J.H.; LEWONTIN, R.C. *Uma Introdução à Genética*. Editora Guanabara koogan, Rio de janeiro, 2009.

PIERCE, B.A. *Genética: Um Enfoque Conceitual*. Editora Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 2011.

STRACHAM, T.; Read, A.P. *Genética Molecular Humana*. Editora Artmed, Porto Alegre, 2002.

#### **GENÉTICA HUMANA:**

JORDE, B.L.; CAREY, J.C.; BAMSHAD, M.J; WHITE, R.L. *Genética Médica*. Editora Elsevier. Rio de Janeiro, 2010.

NUSSBAUM, R.L.; McINNES, R.R.; WILLARD, H.F. *Genética Médica*. Editora Elsevier. Rio de Janeiro, 2008.