

PLANO DE ENSINO

I. IDENTIFICAÇÃO			
Curso:	PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS BIOLÓGICAS		
Disciplina:	GENÉTICA HUMANA		
Professor(a) Responsável:	ELISÂNGELA DE PAULA SILVEIRA LACERDA		
Outros professores participantes:	Dra. Livia do Carmo Silva Dra. Juliana Santana de Curcio Dra. Manuela da Rocha Matos Rezende Dra. Paula Francinete Faustino da Silva Dra. Flávia Barreto de Souza		
Semestre Letivo:	2º. SEMESTRE		
CH Teórica:	50	CH Prática:	14
Língua que a disciplina será ministrada	☒ Português ☐ Inglês ☐ Espanhol Obs: _____		
Modalidades da Disciplina	☐ Virtual ☐ Presencial ☒ Virtual e presencial ☐ Síncrona ☐ Assíncrona ☐ Síncrona e assíncrona		
II. EMENTA			
III. OBJETIVO GERAL			
Proporcionar aos estudantes uma compreensão integrada dos princípios fundamentais da Genética, abordando os mecanismos da hereditariedade, a organização e expressão do material genético, bem como as principais descobertas da área e suas aplicações na compreensão dos processos biológicos e das doenças humanas.			
IV. OBJETIVOS ESPECÍFICOS			
✓ Compreender a organização celular e molecular do material genético. ✓ Explicar os conceitos fundamentais de genes, cromossomos e hereditariedade. ✓ Descrever os princípios da genética mendeliana e suas principais extensões. ✓ Interpretar padrões de herança em diferentes tipos de cruzamentos e pedigrees. ✓ Identificar e diferenciar mutações cromossômicas e mutações gênicas, compreendendo seus mecanismos e consequências. ✓ Compreender os mecanismos de expressão gênica e sua regulação. ✓ Conhecer os princípios básicos do mapeamento genético e suas aplicações. ✓ Relacionar os conhecimentos da genética clássica e molecular com avanços científicos e aplicações na saúde, biotecnologia e pesquisa.			
V. CONTEÚDO			
O PAPEL DA GENÉTICA NA MEDICINA Bases Cromossômicas da Hereditariedade O Genoma Humano: Estrutura e Função dos Genes e Cromossomos			

Ferramentas da
Genética Molecular Humana
Padrões de Herança Monogênica
Variação Genética em Indivíduos: Mutação e Polimorfismo
Variação Genética em Populações Mapeamento Genico e o
Projeto do Genoma Humano
Fundamentos de Citogenética clínica
Citogenética Clínica: Distúrbios dos Autossomos e dos Cromossomos Sexuais
Fundamentos das Doenças Moleculares: Lições das Hemoglobinopatias

Estudos de Casos Clínicos Ilustrando Fundamentos Genéticos

1. *Síndrome de Stevens-Johnson Induzida pelo Abacavir/Necrólise Epidérmica Tóxica*
2. *Acondroplasia*
3. *Degeneração Macular Relacionada com a Idade*
4. *Doença de Alzheimer*
5. *Autismo/Síndrome da deleção 16p11.2*
6. *Síndrome de Beckwith- Wiedemann*
7. ***Câncer Hereditário de Mama e Ovário -***
8. *Doença de Charcot-Marie-Tooth Tipo 1A*
9. *Síndrome CHARGE*
10. ***Leucemia Mieloide Crônica -***
12. *Fibrose Cística*
13. *Surdez (Não Sindrômica)*
14. *Distrofia Muscular de Duchenne*
15. ***Polipose Adenomatosa Familiar***
16. *Hipercolesterolemia Familiar*
17. *Síndrome do X Frágil*
18. *Doença de Gaucher Tipo I (Não Neuronopática)*
19. *Deficiência de Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase*
20. *Hemocromatose Hereditária*
21. *Hemofilia*
22. *Doença de Hirschsprung*
23. *Holoprosencefalia (Forma Não Sindrômica)*
24. *Doença de Huntington*
25. *Cardiomiopatia Hipertrófica*
26. *Diabetes Mellitus Insulino-dependente (Tipo 1)*
27. *Restrição de Crescimento Intra-uterino*
28. *Síndrome de QT Longo*
29. ***Síndrome de Lynch -***
30. *Síndrome de Marfan*
31. *Deficiência da Acil-CoA Desidrogenase de Cadeia Média*
32. *Síndrome de Miller-Dieker*
33. *Epilepsia Mioclônica com Fibras Vermelhas Anfractuadas*
34. ***Neurofibromatose 1***
35. *Diabetes Mellitus Não Insulino-dependente (Tipo 2)*
36. *Deficiência de Ornitina Transcarbamilase*
37. *Doença do Rim Policístico*
38. *Síndrome de Prader-Willi*
39. ***Retinoblastoma -***
40. *Síndrome de Rett*
41. *Distúrbio do Desenvolvimento Sexual (Homem 46,XX)*
42. *Anemia Falciforme*

43. *Doença de Tay-Sachs*
44. *Talassemia*
45. *Deficiência de Tiopurina S-Metiltransferase*
46. *Trombofilia*
47. *Síndrome de Turner*
48. ***Xeroderma Pigmentosum - Todos***

VI. METODOLOGIA

1. Aulas expositivas
2. Atividades práticas em laboratório
3. Seminários e discussões de artigos científicos

VII. PROCESSOS E CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO E CRONOGRAMA DE AVALIAÇÃO

1. Participação em Aula:
Os alunos serão avaliados a cada aula com base em sua participação ativa nas discussões, contribuições para atividades em sala de aula e engajamento com o conteúdo apresentado.
2. Relatórios de Aulas Práticas:
A avaliação incluirá relatórios detalhados das aulas práticas, nos quais os alunos devem demonstrar a compreensão teórica e prática dos conceitos abordados. Serão considerados critérios como precisão técnica, análise crítica e capacidade de aplicar os conhecimentos adquiridos.
3. Apresentação de Seminários:
Os alunos serão responsáveis por apresentar seminários sobre tópicos específicos do curso. A avaliação considerará a clareza na apresentação, a profundidade do conteúdo, a capacidade de resposta a perguntas e o domínio do tema.

VIII. CRONOGRAMA*

* O cronograma poderá ser alterado no decorrer do período letivo.

Aula	Data	Horário	Conteúdo
1	26/08 (Ter)	09h–12h	Introdução à disciplina. Conceitos fundamentais de Genética, hereditariedade, genes e cromossomos.
2	28/08 (Qui)	09h–12h	Bases Cromossômicas da Hereditariedade. O Genoma Humano: Estrutura e Função dos Genes e Cromossomos.
3	02/09 (Ter)	09h–12h	Ferramentas da Genética Molecular Humana.
4	04/09 (Qui)	09h–12h	Citogenética Clínica: Distúrbios dos Autossomos.
5	09/09 (Ter)	09h–12h	Aula Prática de Citogenética.
6	11/09 (Qui)	09h–12h	Atividade Avaliativa N1.
7	16/09 (Ter)	09h–12h	Estudo de Casos Clínicos – Caso 17 (Síndrome do X Frágil).
8	18/09 (Qui)	09h–12h	Estudo dirigido – Caso 32 (Síndrome de Miller-Dieker) e Caso 38 (Síndrome de Prader-Willi).
9	23/09 (Ter)	09h–12h	Estudo dirigido – Caso 41 (Determinação Sexual) e Caso 47 (Síndrome de Turner).
10	25/09	09h–12h	Cromossomopatias e Determinação Sexual. Discussão dos casos

	(Qui)	clínicos.
11	30/09 (Ter)	09h–12h Fundamentos das Doenças Moleculares: Lições das Hemoglobinopatias. Discussão dos Casos Hematológicos: Caso 44 (Anemia Falciforme) e Caso 42 (Talassemia).
12	02/10 (Qui)	09h–12h Neurodesenvolvimento.
13	07/10 (Ter)	09h–12h Discussão dos Casos Neurológicos: Caso 4 (Doença de Alzheimer) e Caso 5 (Autismo). Condução da aula por quatro alunos.
14	09/10 (Qui)	09h–12h Array Cromossômico (CMA): princípios e aplicações clínicas.
15	14/10 (Ter)	09h–12h Array Cromossômico (CMA): prática.
16	16/10 (Qui)	09h–12h Genética do Câncer.
17	21/10 (Ter)	09h–12h Discussão dos Casos: Caso 7 (HBOC), Caso 10 (Leucemia Mieloide Crônica) e Caso 15 (Polipose Adenomatosa Familiar).
18	23/10 (Qui)	09h–12h Discussão dos Casos: Caso 29 (Síndrome de Lynch), Caso 39 (Retinoblastoma) e Caso 48 (Xeroderma Pigmentoso).
19	28/10 (Ter)	09h–12h Revisão integradora e discussão dos principais conceitos da disciplina.
20	30/10 (Qui)	09h–12h Avaliação final, encerramento da disciplina e feedback.
IX. REFERÊNCIAS		
1) Básica: THOMPSON E THOMPSON, 2016 e 2021		
X. LOCAL DE DIVULGAÇÃO DOS RESULTADOS		
Google classroom Aula Presencial CEGH		
XI. Observações		
Avaliações N1: Atividades no google Apresentação dos casos clínicos N2		