



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:** 1º semestre/2024

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

**Professor(a):** Leila Priscila Peters (doutorado)

**I- Ementa:**

Padrões de herança das hereditopatias. 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>	10 h
<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>	12 h
<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>	

RIBEIRO, E. **Semiologia em genética clínica**. Fortaleza: 2003

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 avos não fazia. Globo Editora. 2013

#### 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:** 22/04/2024 a 29/08/2024

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

Unidades Temáticas (ampliar, se necessário)	Início	Término
Unidade 1: <b>Genética molecular</b>	26/04/2024	31/05/2024
Unidade 2: <b>Citogenética e padrões de herança</b>	07/06/2024	28/06/2024
Unidade 3: <b>Genética médica</b>	05/07/2024	23/08/2024
Avaliação da aprendizagem	Data de Realização	
Avaliação 1 - N1 – Prova	07/06/2024	
Avaliação 2 - N1 - Vídeo	14/06/2024	
Avaliação 1 - N2 – Seminários	09/08/2024	
Avaliação 2 - N2 - Prova	16/08/2024	
Realização da Prova Final	23/08/2024	

**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 ..... de ..... de ..... , conforme estabelecido no Regimento da Ufac, Art. 70, II.

Rio Branco, Ac, 16 de abril de 2024



Nome e Assinatura do(a) Professor(a)