

## **PROGRAMA DE ENSINO**

### **I – IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA**

NOME: GENÉTICA HUMANA

CÓDIGO: BEG5533

Nº DE HORAS-AULA SEMANAIS: 04 (teóricas)

Nº DE HORAS-AULA SEMESTRAIS: 72

### **II – PRÉ-REQUISITO (S)**

BEG5428 – Genética II

### **III – OFERTA**

Graduação em Ciências Biológicas.

### **IV – EMENTA**

Importância da Genética Humana. Análise de Herodogramas. Variação na expressão dos genes. Mapeamento do genoma humano e suas aplicações. Análise do cariótipo e sua relação com anomalias. Diferenciação sexual normal e anormal (estudo de casos). Aplicação prática do estudo de sistemas sanguíneos eritrocitários, imunogenético e sistema HLA. Malformações Congênitas. Importância e diagnóstico das Hemoglobinas humanas e Hemoglobinopatias. Erros Inatos do Metabolismo. Farmacogenética, importância e risco. Tópicos Recentes de Genética Humana e/ou Médica. Aconselhamento Genético.

### **V – OBJETIVOS**

- Compreender e discutir os conceitos fundamentais em Genética Humana.
- Aplicar conceitos fundamentais na interpretação de problemas práticos, envolvendo anomalias hereditárias: diagnóstico, padrão de herança, riscos de recorrência e aconselhamento genético.
- Adquirir conhecimentos básicos sobre Genética Molecular Humana, Citogenética Humana, Genética Bioquímica, Farmacogenética, Imunogenética e Genética de Populações Humanas e evolução.
- Reconhecer a importância dos fatores evolutivos no auxílio à compreensão da variabilidade das características biológicas.
- Discutir os aspectos técnicos e éticos do projeto Genoma Humano.

### **VI – CONTEÚDO PROGRAMÁTICO**

- História e relevância da Genética Humana. Genética e ética. Normas gerais de laboratório e pesquisa.
- O genoma humano e suas características. Análise da Estrutura e Expressão de Genes e Genomas.
- Variabilidade Genética Humana e suas consequências.
- Estudos de ligação, associação e desequilíbrios de ligação.
- Cromossomopatias.
- Mapeamento genético de características mendelianas.
- Mapeamento genético de características complexas.
- Erros inatos do Metabolismo e Malformações congênitas.

- Imunogenética.
- Processos Epigenéticos.
- Genética do Câncer.
- Farmacogenética, Medicina Personalizada e Triagem populacional.

## **VII – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS BÁSICAS**

- Artigos de revistas científicas e de divulgação
- BEIGUELMAN, B. 1982. **Citogenética Humana**. Editora Guanabara Koogan. Rio de Janeiro.
- BORGES-OSORIO, M. R. e ROBINSON, W. M. 1993. **Genética Humana**. EDUFRGS, Porto Alegre.
- FARAH, S.B. 1997. **DNA segredos e mistérios**. Editora Sarvier.
- THERMANN, E; SUSMAN, M 1996. **Cromosomas Humanos – estrutura, comportamento y efectos**. 3ª edição. Ed: Revista Brasileira de Genética
- THOMPSON, J. S.; THOMPSON, M.W. 1995. **Genética Médica**. Guanabara, Rio de Janeiro - 5ª Edição.