

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA  
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS  
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA CELULAR EMBRIOLOGIA E GENÉTICA

**PROGRAMA DE ENSINO**

**I – IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA**

NOME: GENÉTICA HUMANA

CÓDIGO: BEG 7063

Nº DE HORAS-AULA SEMANAIS: 04 (teóricas e práticas)

Nº DE HORAS-AULA SEMESTRAIS: 64

**II – PRÉ-REQUISITO (S)**

BEG- 5428 - Genética II

**III – OFERTA**

Curso de 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, de imunogenética e complexo 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**

- Histórico e importância da Genética Humana; -levantamento e análise de herodogramas; - padrões de herança;
- ligação gênica e mapa genético; -herança multifatorial, malformações congênitas e estudo de gêmeos;
- cariótipo humano, aberrações cromossômicas; -determinação do sexo e diferenciação sexual normal e anômala
- erros inatos do metabolismo, farmacogenética, hemoglobinas e hemoglobinopatias;- Imunogenética;
- variabilidade genética; desdobramentos do projeto genoma humano; terapia gênica.

### **Aulas práticas:**

- 1- Extração de DNA e PCR;
- 2- Eletroforese em acrilamida;
- 3- Eletroforese em agarose e enzima de restrição;
- 4- Grupos sanguíneos eritrocitários;
- 5- Cultura de leucócitos para obtenção de cromossomos metafásicos;
- 6- Análise de cromossomos metafásicos e cariótipos.

### **VII – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

- BEIGUELMAN, B. **Farmacogenética e Sistemas Sanguíneos Eritrocitários**. Guanabara Koogan/FUNCAMP. Rio de Janeiro, 1983.
- \_\_\_\_\_. **Citogenética Humana**. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 1982.
- BORGES-OSÓRIO, M. R. e ROBINSON, W. M. **Genética Humana**. Artes Médicas/EduFRGS. Porto Alegre, 2001.
- JORDE, E. L. *et al.*, **Genética Médica**. Rio de Janeiro, 2000.
- NAOUM, Paulo César, **Hemoglobinopatias e Talassemias**. Sarvier, 1997.
- NORA, J. e FRASER, F. C. **Genética Médica**. 3ª ed. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 1991
- NUSSBAUM, R.L.; McINNES, R.R. e WILLARD, H.F. **THOMPSON E THOMPSON: Genética Médica**. 7ª ed. Guanabara-Koogan, Rio de Janeiro, 2008.
- RAMALHO, Antônio Sérgio, **As Hemoglobinopatias Hereditárias**. Revista Brasileira de Genética, 1986.
- SOLARI, A.J. 1999. **Genética Humana**. Fundamentos Y aplicaciones en medicina. Ed. Panamericana. 2ª edición.
- STRACHAN, T. E READ, A. P. **Genética Molecular Humana**. Artmed. São Paulo, 2002.
- VOGEL, F. e MOTULSKY, A. G. **Genética Humana: Problemas e Abordagens**. 3ª. ed. Guanabara-Koogan, Rio de Janeiro, 2000.
- REVISTAS científicas e de divulgação científica.