

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

**PROGRAMA DE ENSINO**

**I – IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA**

NOME: Introdução à Genética Humana

CÓDIGO: BEG7200

Nº DE HORAS-AULA SEMESTRAIS: 36 horas/aula

**II – PRÉ-REQUISITOS**

Não tem.

**III – EMENTA**

Introdução à Genética Humana: histórico e conceitos. Estrutura e função do material genético. Fundamentos de Genética Humana. Padrões de herança de caracteres monogênicos: herança autossômica e ligada ao sexo. Variações na expressão dos genes. Padrões não-clássicos de herança. Imunogenética. Erros inatos do metabolismo. Farmacogenética. Hemoglobinopatias. Aspectos da evolução humana.

**IV – OBJETIVO GERAL**

Discutir os conceitos fundamentais de Genética Humana e suas aplicações na interpretação de situações práticas envolvendo características hereditárias normais e anômalas; calcular as chances de ocorrência e de recorrência das características hereditárias. Introduzir fundamentos da biologia molecular (Genética Molecular) e relacioná-los ao estudo da Genética clássica e as perspectivas de aplicação dos novos conhecimentos de biotecnologia na área Odontológica.

**V – CONTEÚDO PROGRAMÁTICO**

*Unidade 1: Introdução a Genética (02h/aula)*

Histórico: De Mendel à Era Pós-Genômica

*Unidade 2: Estrutura e Função do material genômico (08h/aula)*

Genoma Humano: Estrutura dos Cromossomos Nucleares humanos.

Empacotamento do DNA; Heterocromatina e Eucromatina.

Estrutura do DNA e sua Replicação.

Estrutura e tipos de RNA; Transcrição; Processamento de RNA; Tradução e código genético; Síntese de Proteínas

*Unidade 3: Teoria Cromossômica da Herança (10h/aula)*

Meiose e as Leis de Mendel; Cromossomos autossômicos e sexuais durante a meiose; Heredogramas; Herança mitocondrial. Heranças autossômicas e ligadas ao sexo (Dominância e recessividade); Genética Mendeliana simples em Humanos (OMIM). A compreensão dos processos metabólicos: Erros inatos do metabolismo, farmacogenética e farmacogenômica.

Mutações cromossômicas: Alterações cromossômicas numéricas e estruturais

As aberrações cromossômicas e o câncer.

Processos epigenéticos: Inativação do cromossomo X, Imprinting cromossômico e dissomia uniparental.

*Unidade 4: Variabilidade genética e polimorfismos (16h/aula)*

Ocorrência de mutações gênicas; mutágenos e carcinógenos; reparo de DNA. Extensões da Análise Mendeliana: Alelos múltiplos e Epistasia (herança dos grupos sanguíneos). Penetrância e expressividade.

Hemoglobina como modelo para estudos genéticos: hemoglobinas normais e anormais.

Imunogenética

Mapas genéticos e cromossômicos: Estudos de ligação, associação e desequilíbrios de ligação.

A evolução do genoma: nosso lugar na árvore da vida.

## **VI – BIBLIOGRAFIA BÁSICA DA DISCIPLINA**

- ALBERTS, JOHNSON, LEWIS, RAFF, ROBERTS, WALTER. **Biologia Molecular da Célula**. 5ª. ed., Artmed, Porto Alegre, 2010.
- 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.
- KLUG, WS; CUMMINGS, MR; SPENCER, CA; PALADINO, MA. **Conceitos de Genética**. 9 ed., Artmed, 2010.
- MALUF, S. W. et al. **Citogenética humana**. Artmed. Porto Alegre, 2011.
- NUSSBAUM, R.L.; McINNES, R.R. e WILLARD, H.F. **THOMPSON E THOMPSON: Genética Médica**. 7ª ed. Guanabara-Koogan, Rio de Janeiro, 2008.
- STRACHAN, T. E READ, A. P. **Genética Molecular Humana**. Artmed. São Paulo, 2002.
- TURNPENNY, Peter e ELLARD, Sian. **Emery Genética Médica**. Elsevier. Rio de Janeiro, 2009.
- 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.