



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
SETOR DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

Departamento de Genética

Ficha 2 (variável)

Disciplina: Genética Médica		Código: BG020			
Natureza: <input type="checkbox"/> Obrigatória <input checked="" type="checkbox"/> Optativa		<input checked="" type="checkbox"/> Semestral <input type="checkbox"/> Anual <input type="checkbox"/> Modular			
Pré-requisito:	Co-requisito:	Modalidade: <input type="checkbox"/> Presencial <input checked="" type="checkbox"/> Totalmente EaD ()..... % EaD*			
CH Total: 40 CH semanal: 2	Padrão (PD): 40	Laboratório (LB): 0	Campo (CP) 0	Estágio (ES) 0	Orientada (OR) 0
EMENTA (Unidade Didática)					
<p>Reconhecer a importância da genética médica na prática clínica. Reconhecer a importância de se coletar o maior número possível de informações e de se realizar um exame físico detalhado. Saber que a abordagem deve ser multidisciplinar e que todos os dados devem ser confrontados com os da literatura.</p> <p>Saber que o aconselhamento genético se destina a informar todos os fatos pertinentes à doença para capacitar os interessados a tomarem decisões mais apropriadas.</p> <p>Reconhecer as etapas do aconselhamento genético.</p>					
PROGRAMA (itens de cada unidade didática)					
<p>Distúrbios genéticos e o Médico. Avaliação genética. Anomalias da morfogênese. Classificação das doenças genéticas. Citogenética clássica e molecular. Princípios básicos de genética molecular no diagnóstico. Diagnóstico pré-natal de doenças genéticas. Alterações faciais importantes em genética. Aspectos genéticos das doenças cardiovasculares: cardiopatias isoladas. Genitália ambígua. Alterações da pele e do tecido conectivo. Síndromes com crescimento acelerado. Déficit do crescimento. Síndromes com obesidade. Alterações do esqueleto: displasias ósseas. Síndrome do X Frágil. Erros inatos do metabolismo. Teratógenos. Aconselhamento genético.</p>					
OBJETIVO GERAL					
<p>O aluno deverá compreender fundamentos e técnicas da Genética Médica, os métodos de investigação clínica em Genética Médica e ser capaz de aplicar estes conhecimentos em situações práticas da rotina clínica.</p>					
OBJETIVO ESPECÍFICO					
<p>Compreender a importância dos conhecimentos da Genética Médica na prática diária. Conhecer a aplicação das técnicas de relacionamento médico-paciente no procedimento de aconselhamento genético. Ser capaz de utilizar bancos de dados, navegadores genômicos para compreensão de resultados clínicos, assim como dos aplicativos desenvolvidos pela informática como instrumento auxiliar no diagnóstico das</p>					

doenças genéticas. Compreender os conceitos e as aplicações clínicas da Citogenética. Ser capaz de aplicar os princípios do aconselhamento genético.

PROCEDIMENTOS DIDÁTICOS

A disciplina será desenvolvida mediante aulas via web. Serão utilizados os seguintes recursos: plataforma Microsoft Teams.

FORMAS DE AVALIAÇÃO

A disciplina terá duas avaliações durante o período ofertado: trabalho de seminários a serem apresentados pelos discentes e serão consideradas as participações durante as atividades de aulas remotas e nos seminários.

BIBLIOGRAFIA BÁSICA (3 títulos)

Brunoni, D. & Perez, Ana Beatriz Alvarez (2013) Genética Médica. Editora Manole Ltda., São Paulo, SP, 1031pp.

Strachan, Tom & Read, Andrew P. (2013) Genética Molecular Humana. 4ª Edição. Artmed Editora Ltda. Porto Alegre, RS, 780 pp.

Kim, Chong Ae; Albano, Lilian Maria José; Bertola, Débora Romeo (2010) Genética na Prática Pediátrica. Editora Manole Ltda., São Paulo, SP, 602pp.

BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR (3 títulos)

Borges-Osório, Maria Regina & Robinson, Wanyce Miriam (2013) Genética Humana. 3ª Edição. Artmed Editora Ltda., Porto Alegre, RS, 775 pp.

Read, Andrew & Donnai, Dian (2008) Genética Clínica: uma nova abordagem. Artmed Editora S.A., Porto Alegre, RS, 425 pp.

Nussbaum, Robert L.; McInnes, Roderick R.; Willard, Huntington F. (2008) Thompson & Thompson – Genética Médica. Sétima Edição. Editora Guanabara Koogan S.A., Rio de Janeiro, RJ, 525 pp.

Professor da Disciplina: Prof. Dr. Rui Fernando Pilotto

14/04/2021



Assinatura:

Chefe de Departamento ou Unidade equivalente: _____

Assinatura: _____

*OBS: ao assinalar a opção % EAD, indicar a carga horária que será à distância.

PROPOSTA PARA OFERTA
DA DISCIPLINA GENÉTICA MÉDICA (BG020) - OPTATIVA PARA O CURSO DE MEDICINA E BIOMEDICINA

Professor responsável:

Rui Fernando Pilotto (ruipilotto@uol.com.br)

Horário sincronidade das aulas: Segundas-feiras das 13h30-15h30.

Itens desta proposta:

1	JUSTIFICATIVA DA PROPOSTA.....	2
2	CRONOGRAMA DETALHADO DE EXECUÇÃO	3
3	PLANO DE ENSINO DA DISCIPLINA.....	5

1 JUSTIFICATIVA DA PROPOSTA

A presente proposta tem por objetivo responder à demanda de medidas para o enfrentamento da pandemia de COVID-19 por parte da Universidade Federal do Paraná. Sua necessidade se justifica em três eixos distintos: 1) manter o vínculo do aluno com suas atividades acadêmicas, o que pode auxiliar no enfrentamento do período de distanciamento e isolamento social; 2) reduzir a quantidade de alunos circulando nos campi da UFPR após o retorno das atividades presenciais e 3) propiciar o processo educativo de maneira mais proativa dos alunos e utilizando ferramentas digitais inovadoras de forma integrada ao processo educativo.

A disciplina de Genética Médica (BG020) - Optativa ofertada para o curso de Medicina e Biomedicina é constituída apenas de carga horária teórica, sem atividades práticas. Portanto, o docente considera que é uma disciplina que pode ser adequada ao contexto de ensino a distância emergencial, enfrentado atualmente por todos os países do mundo por ventura da pandemia da COVID-19. O engajamento dos alunos (mensurado pela participação nas atividades propostas), em nossa concepção, permitirá que não ocorra a redução na qualidade do ensino e trabalhe outras capacidades de aprendizado aos discentes, além de prover contato social remoto entre os participantes.

2 CRONOGRAMA DETALHADO DE EXECUÇÃO

Semana	Data	CH Semanal	Discriminação (Horas)	
			Síncrona	Assíncrona
				Atividades Avaliativas
1	31/01/2022	2		
2	07/02/2022	2		0,5
3	14/02/2022	2		
4	21/02/2022	2		0,5
5	28/02/2022	2		
6	07/03/2022	2		0,5
7	14/03/2022	2		
8	21/03/2022	2		0,5
9	28/03/2022	2		
10	04/04/2022	2		1
11	11/04/2022	2		
12	18/04/2022	2		
13	25/04/2022	2		
14	02/05/2022	2		
15	09/05/2022	2		
Total		36		4

O material das aulas (gravação do áudio, vídeos e slides) serão disponibilizados a todos os alunos na plataforma Microsoft Teams.

As datas do cronograma são relacionadas ao dia da atividade síncrona. As atividades são entregues em encontro anterior.

Cronograma, conteúdo e metodologia propostos para a disciplina BG020 em modo de Ensino Remoto.

Data	Horários	Conteúdo	Conteúdo
	Síncrono		
31.01	13:30 – 15:30	. Apresentação do funcionamento das ferramentas de videoconferência e da metodologia de estudo. . As bases citológicas da hereditariedade	Cromossomos, Divisão Celular, Gametogênese e Fertilização
07.02	13:30 – 15:30	As bases cromossômicas da hereditariedade e cromossomopatias	Cromossomos humanos, análise dos cromossomos, notação Discussão de caso clínico
14.02	13:30 – 15:30	Herança monogênica: Tipos e variações na expressão dos genes	Doenças monogênicas ligadas ou não ao sexo. Padrões de herança Discussão de caso clínico
21.02	13:30 – 15:30	Herança multifatorial – Defeitos da morfogênese: Malformações congênitas	Critérios para reconhecimento da herança multifatorial. Casos principais. Discussão de caso clínico
28.02	13:30 – 15:30	Genética do desenvolvimento	Discussão de caso clínico
07.03	13:30 – 15:30	Genética de populações	Lei de Hardy-Weinberg, fatores que alteram as frequências alélicas Discussão de caso clínico
14.03	13:30 – 15:30	Hemoglobinas e hemoglobinopatias	Hemoglobinas normais e anormais Discussão de caso clínico
21.03	13:30 – 15:30	Genética bioquímica	Conceito de erros metabólicos hereditários. Consequências Discussão de caso clínico
28.03	13:30 – 15:30	Genética das doenças complexas	Herança poligênica, regra de Carter, fator limiar. Discussão de caso clínico
04.04	13:30 – 15:30	Genética do comportamento	Discussão de caso clínico
11.04	13:30 – 15:30	Aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal das doenças genéticas	Conceito, tipos de aconselhamento, etapas do aconselhamento Discussão de caso clínico
18.04	13:30 – 15:30	Triagem neonatal das doenças genéticas	Teste do Pezinho Ampliado Discussão de caso clínico
25.04	13:30 – 15:30	Revisão dos casos clínicos	
02.05		Revisão e avaliação final	
16.05	13:30 – 15:30	Prova final (antecedida por semana de estudos)	Todo o conteúdo.

3 PLANO DE ENSINO DA DISCIPLINA

I. Identificação da disciplina

Código: **BG020** -

Denominação: **Genética Médica**

Pré-requisitos: **nenhum**

Co-requisitos: **nenhum**

Créditos:

Carga horária semanal síncrona: **2hs**

Carga horária total: **40h**

Ementa: **Bases moleculares da hereditariedade, bases citológicas da herança, aberrações cromossômicas numéricas e estruturais, padrões de herança monogênica, herança multifatorial, polimorfismos, genética de populações e fatores evolutivos, evolução humana.**

II. Objetivos

Objetivo geral

O aluno deverá compreender fundamentos e técnicas da Genética Molecular Humana e Médica, e ser capaz de aplicar estes conhecimentos em situações práticas da rotina clínica.

Objetivos específicos

1. Compreender o dogma central da Genética Molecular e mecanismos de regulação da expressão gênica, epigenéticos e de reparo do DNA.
2. Conhecer a aplicação das técnicas de tecnologia do DNA recombinante na rotina e pesquisa médica.
3. Ser capaz de utilizar bancos de dados e navegadores genômicos para compreensão de resultados clínicos.
4. Compreender os conceitos e as aplicações clínicas da Citogenética.
5. Ser capaz de aplicar os princípios do aconselhamento genético.
6. Compreender a ação dos fatores evolutivos na formação e manutenção dos polimorfismos humanos.

III. Desdobramento da área de conhecimento em unidades

Histórico da Genética Molecular. Dogma central da Genética Molecular. Tecnologia do DNA recombinante. Mutagênese e mecanismos de reparo. Regulação da expressão gênica. Epigenética. Citogenética. Modos de herança. Aneuploidias e aberrações cromossômicas estruturais. Aconselhamento genético. Evolução molecular.

IV. Procedimentos e atividades didáticas

As aulas expositivas serão síncronas e realizadas na plataforma Microsoft Teams, via videoconferência. Serão gravadas, e disponibilizadas aos alunos através da mesma plataforma, que também conterá o material de aula. As atividades síncronas também constarão da discussão de dúvidas, em ambiente virtual, guiada pelos docentes, sobre o questionário de estudo dirigido e caso clínico, encaminhados previamente no Teams.

Ao final das aulas, os discentes poderão tirar dúvidas sobre as referências de literatura e atividades que devem ser desenvolvidas, no chat do Teams ou por e-mail.

Todas as discussões em ambiente virtual contarão com registro de presença por meio da execução individual de atividades, e a participação dos discentes será valorizada em sua avaliação. As aulas síncronas em ambiente virtual ocorrerão sempre nas segundas-feiras, das 13:30h – 15:30h.

Atendimentos em fóruns de discussão pelos monitores também permitirão contato contínuo com os discentes para resolução de dúvidas e os dois docentes da disciplina atuarão também em regime de tutoria.

V. Formas de avaliação

A disciplina terá duas avaliações (=100) por semestre: (1) uma nota individual dada ao conjunto das respostas aos questionários online de estudo dirigido. (2) um trabalho de caso clínico (realizado em equipe), somado a questionários do módulo sendo a nota final da disciplina, a média entre estas duas avaliações. A prova final será síncrona, com câmera e microfone ligados pelo aluno.

VI. Bibliografia básica

1. GRIFFITHS, A. J. F. et al. **Introdução à genética**. Grupo Gen, 2016. Disponível em:
<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9788527729963>
2. BRUCE, A. et al. **Biologia Molecular da Célula**. Grupo A, 2017. 9788582714232. Disponível em:
<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/#/books/9788582714232/>.
3. SNUSTAD, D.P. et al. **Fundamentos de Genética**. 6a ed. Guanabara Koogan, 2013. Disponível em:
<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9788527731010>
4. STRACHAN, T., READ, A. **Genética Molecular Humana**. 4ª Ed. Artmed, 2013. Disponível em:
<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9788565852593>
5. MCINNES, R. et al. **Thompson & Thompson Genética Médica**, 8ª Ed. Gen, 2016. Disponível em:
<https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9788595151819>

VII. Bibliografia complementar

1. BORGES-OSÓRIO, M. R.; ROBINSON, W. M. **Genética Humana**. 3. ed. Grupo A, 2013. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9788565852906>
2. JORDE, L. E. et al. **Genética Médica**. 5ª ed. Grupo Gen, 2017. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/books/9788595151659>
3. MENCK, C. F. et al. **Genética Molecular Básica**. Grupo GEN, 2017. 9788527732208. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/#/books/9788527732208/>.
4. SCHAEFER, B.G.; THOMPSON, J. **Genética Médica**. Grupo A, 2015. 9788580554762. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/#/books/9788580554762/>.
5. PIMENTA, C.A.M.; LIMA, J.M.D. **Genética Aplicada à Biotecnologia**. Editora Saraiva, 2015. 9788536520988. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/#/books/9788536520988/>.

Bancos de dados e navegadores genômicos:

<https://omim.org/>

<https://www.ensembl.org/index.html>

<https://gtexportal.org/home/>

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>

<https://www.proteinatlas.org/>

VIII. Nome do docente responsável

Professor Rui Fernando Pilotto