



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO – UNIRIO  
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE  
ESCOLA DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS**

**PROGRAMA DE DISCIPLINA**

**CURSO: Biomedicina**  
**DEPARTAMENTO: Ciências Morfológicas**  
**DISCIPLINA: Genética Humana**  
**CÓDIGO: SCM 0009**  
**CARGA HORÁRIA: 60 horas**  
**NÚMERO DE CRÉDITOS: 03 (2 Teóricos e 1 Prático)**  
**CATEGORIA: OPTATIVA - PRESENCIAL**

**PRÉ-REQUISITOS: Genética Geral (SCM 0006)**

**EMENTA**

**A disciplina trata das causas das principais síndromes e outras doenças de etiologia genética, abordando também os aspectos éticos relativos ao aconselhamento genético e ao diagnóstico pré-natal de anomalias hereditárias e/ou congênitas.**

**OBJETIVOS DA DISCIPLINA**

Levar os alunos do Curso de Ciências Biológicas a conhecer as principais síndromes e doenças com etiologia genética e a discutir os aspectos éticos relacionados com o aconselhamento genético e com o diagnóstico pré-natal de anomalias hereditárias e / ou congênitas.

**CONTEÚDO PROGRAMÁTICO**

1. Cariótipo humano e sua nomenclatura
2. Principais síndromes com aberrações cromossômicas
3. Determinação do sexo na espécie humana e principais síndromes com anomalias do desenvolvimento sexual
4. Síndromes provocadas por microdeleções
5. Síndromes de genes contíguos
6. Doenças com herança monogênica autossômica
7. Doenças com herança monogênica ligada ao sexo
8. Erros inatos do metabolismo
9. Doenças de herança multifatorial
10. Teratologia
11. Aconselhamento genético
12. Diagnóstico pré-natal
13. Genética e ética
14. Técnicas de cariotipagem

**METODOLOGIA**

Ensino teórico através de aulas expositivas, discussão de artigos científicos e seminários e ensino prático sobre cariotipagem através de técnicas de cultura de linfócitos humanos e bandeamento GTG.

**AVALIAÇÃO**

Avaliação através de duas provas com consulta, um seminário em grupo, realização de um heredograma e relatório de prática.

**BIBLIOGRAFIA:**

Baraitser, M; Winter, M. M.: *Color Atlas of Congenital Malformation Syndromes*. Editora Mosby-Wolf, 1996

Griffiths, A. J. F.; Miller, J.H.; Suzuki, D. T.; Lewontin, R. C.; Gelbart, W. M. Sétima edição, Editora Guanabara Koogan, 2002.

Jones, K. L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Quinta edição, W. B. Saunders Editors, 1997.

Jorde L B; Carey, J C; Bamshad, M J, White, R L. Genética Médica. Terceira edição, Editora Elsevier 2004

Stanbury, J. B.; Wyngaarden, J. B. e Fredrickson, D. S.: Bases Metabólicas das Doenças Hereditárias. Editora Guanabara Koogan

Strachan, T. e Read, A. P Strachan, T. e Read, A P Genética Molecular Humana, Segunda Edição, Artmed Editora, 2002.

São também utilizados textos extraídos de periódicos como: Revista Brasileira de Genética, J. Med. Genet, Human Genetics, *Heredity*, *Trends in Genetics*, dentre outros.

Professor Responsável : Prof<sup>ª</sup>.M.Sc. Sônia Regina Middleton

Professores Ministrantes: Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup> Carmen Lucia Antão Paiva

Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Regina Lugarinho

Prof<sup>ª</sup>. M.Sc. Sônia Regina Middleton