



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA**  
**CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS**  
**Programa de Biologia Celular, Embriologia e Desenvolvimento**  
Campus Trindade - CEP 88040-900 - Florianópolis SC

**PLANO DE ENSINO**  
**SEMESTRE - 2019.2**

**I. IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA:**

| <b>CÓDIGO</b> | <b>NOME DA DISCIPLINA</b>             | <b>NUMERO DE CRÉDITOS</b> | <b>TOTAL DE HORAS-AULA</b> | <b>Horário</b>  |
|---------------|---------------------------------------|---------------------------|----------------------------|---|
| BCD510048     | Genética Molecular Humana<br>15 vagas | 2                         | 30                         | Segunda e quarta-feira<br>14:00 às 18:00<br>(início 21/08/2019) |

**II. PROFESSOR(ES) MINISTRANTE(S)**

Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Juliana Dal-Ri Lindenau

Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Yara Costa Netto Muniz

**III. EMENTA**

Histórico e contexto atual da genética humana; variabilidade genética; levantamento e análise de heredogramas; padrões de herança; ligação gênica e mapa genético; herança multifatorial, malformações congênitas e estudo de gêmeos; cariótipo humano, aberrações cromossômicas; erros inatos do metabolismo, Farmacogenética, Imunogenética; Evolução molecular humana; Genética forense, Tópicos recentes em genética humana e médica.

**IV. METODOLOGIA DE ENSINO**

As aulas teóricas constarão de aulas expositivas e dialogadas, utilizando recursos audiovisuais, animações computadorizadas e consultas a banco de dados via internet. Paralelamente, serão desenvolvidas atividades individuais e em grupos como estudos dirigidos e seminários.

**V. METODOLOGIA DE AVALIAÇÃO**

A nota final resultará da média ponderada de três notas, sendo: (1) uma avaliação escrita, peso 4; (2) apresentação de seminário, peso 4; (3) participações em aula, discussões e exercícios, peso 2.

**XI. CRONOGRAMA**

| <b>Aula</b> | <b>Data</b> | <b>Conteúdo Previsto</b>   |
|-------------|-------------|--|
| 1           | 21/08       | Apresentação da disciplina.<br>Histórico e contextualização da genética humana.<br>O genoma humano, variabilidade genética e suas consequências.<br>Evolução molecular humana. |
| 2           | 26/08       | Heredogramas. Padrões de herança mendeliana. Fatores complicadores.  |
| 3           | 28/08       | O cariótipo humano e cromossomopatias.<br>Malformações congênitas.   |
|             | 02/09       | PREPARAÇÃO SEMINÁRIOS  |
| 4           | 04/09       | Caracteres de herança poligênica e complexa<br>Seminário 1   |
| 5           | 09/09       | Estudos de associação, ligação gênica e mapeamento genético.<br>Genética forense.<br>Seminário 2   |
| 6           | 11/09       | Genética do câncer.<br>Seminário 3   |
| 7           | 16/09       | Farmacogenética.<br>Seminário 4  |

|   |       |  |
|---|-------|--|
| 8 | 18/09 | Imunogenética.<br>Seminário 5<br>Avaliação |
|---|-------|--|

## **XII. BIBLIOGRAFIA BÁSICA**

- BORGES-OSÓRIO, MR; ROBINSON WM. 2013. Genética Humana. 3ª edição. Ed. Artmed, RS
- JORDE, BL; CAREY, JC; BAMSHAD, MJ; WHITE, RL, 2004. Genética Médica. 3ª edição. Ed. Guanabara Koogan, RJ.
- NUSSBAUM, R.L.; McINNES, R.R. e WILLARD, H.F. 2008. Thompson & Thompson: Genética Médica. 7ª edição. Ed. Guanabara-Koogan, RJ.
- OTTO, PA; NETTO, RCM; OTTO, PG. 2013. Genética Médica. Ed. Roca, SP.
- PASTERNAK J.J.; 2007. Uma introdução à Genética Molecular Humana. 2ª edição. Ed. Guanabara Koogan, RJ
- PIERCE, B. A. 2011. Genética: Um enfoque conceitual. 3ª edição. Ed. Guanabara Koogan, RJ.
- SNUSTAD, D. P.; SIMMONS, M. J. 2013. Fundamentos de Genética. 6ª edição. Ed. Guanabara Koogan, RJ.
- STRACHAN T.; READ A. 2013. Genética Molecular Humana. 4ª edição. Ed. Artmed, RS.
- VOGEL, MOTULSKY. 2000. Genética Humana, Problemas e Abordagens. 3ª edição. Guanabara-Koogan.
- Artigos científicos atuais na área, publicados em periódicos internacionais indexados
- Sites relevantes:
- [www.ncbi.nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov) (U.S. National Library of Medicine)
  - [www.omim.gov](http://www.omim.gov) (Online Mendelian Inheritance in Men)
  - [www.ghr.nlm.nih.gov](http://www.ghr.nlm.nih.gov) (Genetics Home Reference)
  - [www.genome.gov](http://www.genome.gov) (National Human Genome Research Institute)

---

Assinatura do Professor

---

Assinatura do Professor