



## PLANO DE ENSINO – 2019.1

### 1 - IDENTIFICAÇÃO

CODIGO	NOME DA DISCIPLINA	TOTAL DE HORAS-AULA SEMESTRAIS
BEG5409	Genética	36

TURMA	03101
SALA DE AULA	CCS 904
DIA DA SEMANA	4ª. feira
HORÁRIO DA DISCIPLINA	15:10

### 2 - PRÉ-REQUISITOS

DISCIPLINA(s)	CÓDIGO
Fisiologia I	CFS5153
Anatomia Aplicada à Enfermagem	MOR5231
Histologia	MOR5317

### 3 - CARGA HORÁRIA

TEÓRICA	TEÓRICO-PRÁTICA	TOTAL	SEMANAL
2	-	2	2

### 4 – PROFESSOR

<b>1. Responsável/coordenador:</b> Prof. Dr. Guilherme de Toledo e Silva	guilherme.toledo@ufsc.br
---	--------------------------

### 5 – HORÁRIO DE ATENDIMENTO DO PROFESSOR

HORARIO: 2ª. feira 11h às 12h	LOCAL: Departamento BEG; 301B
-------------------------------	-------------------------------

### 6 - EMENTA:

A enfermagem e os conhecimentos científicos atuais na área de genética humana, no seu contexto histórico, social, cultural e ético. O papel da genética humana no entendimento dos processos de saúde-doença. Doenças genéticas e doenças com componentes genéticos: etiologia, diagnóstico, tratamento, aconselhamento genético, aspectos evolutivos, aspectos éticos. Novas tecnologias em genética: repercussões na profissão de enfermagem.

## 7 - COMPETÊNCIAS GERAIS E ESPECÍFICAS

Gerais: Discutir os conceitos fundamentais de genética humana e suas aplicações na interpretação de situações práticas envolvendo anomalias hereditárias; diagnóstico; risco de recorrência; e aconselhamento genético. Introduzir fundamentos da biotecnologia e as perspectivas de aplicação dos novos conhecimentos.

Específicos: Reconhecer a importância dos conceitos fundamentais da genética, relacionando as características do material genético, a compreensão do seu sistema operacional, e sua relevância para o entendimento da organização dos sistemas biológicos; Discutir aspectos práticos da aplicação profissional destes conhecimentos desde o atendimento de indivíduos afetados até a prevenção familiar e populacional de alterações genéticas; Salientar a importância dos polimorfismos genéticos em relação a características normais e especiais como a sensibilidade a drogas, sistemas sanguíneos, diagnóstico de fatores hereditários; Capacitar os alunos diante do impacto das novas tecnologias, desde a compreensão da história natural das patologias hereditárias, incluindo os novos métodos de diagnóstico e a nova geração de medicamentos.

## 8 - CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

- O fluxo da informação genética: estrutura e função do material hereditário; o código genético e a síntese de proteínas; regulação gênica e diferenciação celular.
- A base citológica e cromossômica da hereditariedade: mecanismos de divisão celular - mitose e meiose; cariótipos normais e anormais; determinação do sexo; alterações dos cromossomos sexuais.
- O estudo das genealogias e os padrões de herança gênica: construção e interpretação de heredogramas; herança autossômica dominante e recessiva; herança ligada ao sexo dominante e recessiva; pleiotropia, expressividade e penetrância; e heterogeneidade genética.
- Herança de caracteres normais e patológicos: herança multifatorial; genética de populações; grupos sanguíneos; hemoglobinopatias; bases bioquímicas de doenças hereditárias; genética e câncer.
- Fundamentos de biotecnologia. Terapia gênica.
- Aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal – aspectos técnicos, éticos, econômicos e sociais.

## 9 - METODOLOGIA

As aulas teóricas serão expositivas dialogadas, com a utilização de recursos audiovisuais, além de exercícios, discussões, seminários e estudos de casos.

### 9.1 - DAS ATIVIDADES TEÓRICAS

13.3 - Conceitos Básicos em Genética

20.3 - Genética Molecular

27.3 - Citogenética Humana

03.4 - Herança Monogênica I

10.4 - Herança Monogênica II

17.4 - Variação na expressão dos genes: tipos especiais de herança monogênica

### 24.4 - AVALIAÇÃO I

#### 01.5 - FERIADO

08.5 - Herança complexa

15.5 - Grupos sanguíneos e Hemoglobinopatias

22.5 - Erros inatos do metabolismo

29.5 - Genética do Câncer

05.6 - Terapia gênica e Farmacogenética

12.6 - Testes genéticos, Aconselhamento genético e Bioética

19.6 - SEMINÁRIOS I

26.6 - SEMINÁRIOS II

### 03.7 - AVALIAÇÃO II

10.7 - AVALIAÇÃO de recuperação

## 10 - AVALIAÇÃO/RECUPERAÇÃO

O aluno com frequência suficiente, que obtiver média final inferior a 6,0 e superior a 3,0 terá direito a uma avaliação escrita de recuperação, no final do semestre, compreendendo o conteúdo total da disciplina. A nota final constituirá da média aritmética entre a média final anterior e a nota obtida na avaliação de recuperação, devendo atingir média mínima de 6,0.

### 10.1 - FORMAS DE AVALIAÇÃO E PESO CORRESPONDENTE

Cada aluno será avaliado em duas verificações teóricas, não cumulativas, previamente marcadas. A nota final será a média composta pelas notas das duas avaliações teóricas e um seminário. Será considerado aprovado o estudante que obtiver nota igual ou superior a 6,0 (seis) e frequência igual ou superior a 75% das aulas ministradas

## 11 - BIBLIOGRAFIA BÁSICA

-BORGES-OSÓRIO, MR; ROBINSON WM. 2013. **Genética Humana**. 3ª edição. Ed. Artmed, RS. (BU 15 exemplares)  
-NUSSBAUM, RL, McINNES, RR, WILLARD, HF, 2008. **Genética Médica**. 7ª edição. Ed. Elsevier, RJ. (BU 25 exemplares)

## 12 - BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR

-OTTO, PA; NETTO, RCM; OTTO, PG. 2013. **Genética Médica**. Ed. Roca, SP.  
-SNUSTAD, DP; SIMMONS, M. J. 2014. **Fundamentos de Genética**. 5ª edição. Ed. Guanabara Koogan, RJ.  
-JORDE, BL; CAREY, JC; BAMSHAD, MJ; WHITE, RL, 2004. **Genética Médica**. Ed. Guanabara Koogan, RJ.  
-VOGEL, MOTULSKY. **Genética Humana, Problemas e Abordagens**. Terceira edição. Guanabara-Koogan.

## 13 – HOMOLOGAÇÃO DO PLANO

-----Professor da -----  
Disciplina Colegiado do Departamento Colegiado do Curso  
\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_      \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_      \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_