

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA**  
**CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS**  
**DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA CELULAR, EMBRIOLOGIA E GENÉTICA**  
**PROGRAMA DE ENSINO – 2020.1**

<b>DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA</b>			
<b>Nome da disciplina</b> BEG7200 – Introdução à Genética Humana	<b>Departamento</b> BIOLOGIA CELULAR, EMBRIOLOGIA E GENÉTICA (BEG)	<b>Fase</b> 1ª FASE	<b>Carga horária:</b> 36 horas/aula
<b>Professoras da disciplina:</b> Ilíada Rainha de Souza e Issakar Lima Souza			
<b>Equivalências</b> Não apresenta	<b>Horário:</b> 5ª feira, 13:30 às 15:10 horas (5.1330-2)	<b>Natureza</b> T - Teórica	<b>Eixo Temático</b> <b>Multidisciplinar</b>
<b>Pré-requisitos</b> Não tem	<b>Local</b> CCS 907	<b>Oferta</b> Curso de Graduação em Odontologia - <b>01104</b>	
<b>OBJETIVOS DA DISCIPLINA</b>			
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.			
<b>EMENTA</b>			
Introdução à Genética Humana: histórico e conceitos. Estrutura e função do material genético. Fundamentos de Genética Molecular. Fundamentos de Genética Humana. Padrões de herança de caracteres monogênicos: herança autossômica e ligada ao sexo. Variações na expressão dos genes.			
<b>ELEMENTOS INTEGRADOS DO PLANO</b>			
<b>Unidades</b>	<b>Conteúdos</b>	<b>Carga Horária (com avaliações)</b>	
Unidade 1: Introdução a Genética e estrutura do DNA e RNA	Histórico: de Mendel à era pós-genômica. A base molecular da informação e expressão gênica: Estrutura do DNA e sua Replicação. Estrutura e tipos de RNAs, Transcrição e Processamento de RNAs. Tradução e código genético; Síntese de Proteínas.	17h/aula	
Unidade 2: Teoria Cromossômica da Herança	A base molecular e cromossômica da hereditariedade, estrutura do genoma humano, empacotamento do DNA; Heterocromatina e Eucromatina. Cromossomos humanos. Mitose e o controle do ciclo celular. Meiose e as alterações cromossômicas numéricas. Mutações cromossômicas: alterações cromossômicas estruturais. Padrões de herança; Heredogramas; Heranças autossômicas e ligadas ao sexo (dominância e recessividade); Genética Mendeliana em Humanos.	15h/aula	
Unidade 3: Genética molecular	Ocorrência de mutações gênicas; mutágenos e carcinógenos; reparo de DNA. Fatores que influenciam na expressão de genes.	4h/aula	

**BIBLIOGRAFIA BÁSICA DA DISCIPLINA**

1. GRIFFITHS, Anthony J. F. et al. Introdução à Genética. 9ª ed. Rio de Janeiro (RJ): Guanabara Koogan, c2009. XVIII,712,[5]p. ISBN 9788527714976. A Biblioteca Universitária Central possui a reimpressão de 2011. (Biblioteca Universitária Central, Número do localizador: 575.1 I61 9.ed., 29 exemplares na BU).
2. NUSSBAUM, R.L.; McINNES, R.R. e WILLARD, H.F. Thompson & Thompson: Genética Médica. 7a ed. Guanabara-Koogan, Rio de Janeiro, 2008 (Biblioteca Universitária Central, Número de Chamada: 575.1:61 T474g 7a ed.; 26 exemplares).
3. JORDE, E. L. et al. Genética Médica. 4a ed., Elsevier, Rio de Janeiro, 2010. (Biblioteca Universitária Central, Número do localizador: 575.1:61 J82g 4ed. 24 exemplares na BU).

**BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR**

1. ALBERTS, Johnson; LEWIS, Raff; ROBERTS, Walter. Biologia Molecular da Célula. 5ª. ed., Editora Artmed.
2. BEIGUELMAN, Bernardo. A interpretação genética da variabilidade humana. Bernardo Beiguelman - Ribeirão Preto: SBG, 2008. 152p. pdf (acervo virtual).
3. TURNPENNY, Peter D. Genética Médica [de] Emery. 13ª ed. Rio de Janeiro: ELSEVIER, 2009. (Biblioteca Universitária Central, Número do localizador: 575.1:61 T956g 13.ed.; 24 exemplares).
4. LEWIN, Benjamin. GENES IX. 9ª ed., Editora Artmed.
5. BORGES-OSÓRIO, M. R. e ROBINSON, W. M. Genética Humana. Artmed. 3ª edição. São Paulo, 2013 (não há exemplar na BU).
6. PASTERNAK, Jack J. Uma Introdução à Genética Molecular Humana: mecanismos das doenças hereditárias. 2ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007. XVIII, 434 p. ISBN 9788527712866. (Biblioteca Universitária Central, Número de localizado: 575.1:61 P291i 2ª ed.).
7. STRACHAN, Tom; READ, Andrew P. Genética Molecular Humana. 2ª ed., Porto Alegre (RS): ARTMED, 2002. XXIII, 576p. ISBN 857307907X (enc.) (Biblioteca Universitária Central, Número do localizador: 575.1:61 S894g, 6 exemplares na BU).
8. VOGEL, F. e MOTULSKY, A. G. Genética Humana: Problemas e Abordagens. 3ª ed. Guanabara-Koogan, Rio de Janeiro, 2000.
9. REVISTAS científicas e de divulgação científica.

**ESTRATÉGIAS**

O conteúdo programático será desenvolvido através de:

- 1.1. Aulas expositivas e dialogadas com a utilização de recursos audiovisuais.
- 1.2. Participação dos alunos através de discussões.
- 1.3. Utilização do Moodle, onde serão depositadas as aulas e material de apoio.

**METODOLOGIA DE ENSINO:** As aulas teóricas serão expositivas dialogadas, com a utilização de recursos audiovisuais e complementadas com exercícios.

**AVALIAÇÃO**

Três avaliações cumulativas descritivas e/ou objetivas. A nota final será a média aritmética das avaliações (Provas I, II e III). 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. A quem tiver frequência insuficiente será atribuído nota ZERO (parágrafo 2º do artigo 69 do Regulamento dos Cursos de Graduação da UFSC).

O aluno que, por motivo de força maior e plenamente justificado, deixar de realizar as avaliações previstas deverá formalizar pedido de avaliação à Chefia do BEG, no prazo de 3 (três) dias úteis.

**NOVA AVALIAÇÃO - Conforme Regimento dos Cursos de Graduação da UFSC:** O aluno com frequência suficiente (FS) e média das notas de avaliações do semestre entre 3,0 (três) e 5,5 (cinco vírgula cinco) terá direito a uma nova avaliação no final do semestre (RESOLUÇÃO Nº 17/CUn/9, artigo 70 – parágrafo 2º). O conteúdo desta prova compreenderá todo o conteúdo dado na disciplina. A nota final será calculada através da média aritmética entre a média da nota obtida na disciplina e a nota obtida na nova avaliação (RESOLUÇÃO Nº 17/CUn/97, artigo 71 – parágrafo 3º).

CRONOGRAMA 2020.1			
Aula	Data	Conteúdo	Professores
<b>MARÇO</b>			<b>ILÍADA</b>
01	05	Apresentação do plano de ensino: conteúdos, cronograma e critérios de avaliação. Histórico e importância da Genética.	
02	12	Descoberta, estrutura e propriedades do DNA. Noções básicas sobre o Projeto <i>Genoma Humano</i> .	
03	19	Compreensão de fenômenos biológicos: Replicação do DNA.	
04	26	Compreensão de fenômenos biológicos: Formação dos RNAs - Transcrição.	
<b>ABRIL</b>			
05	02	<b>AVALIAÇÃO I</b> (aulas 01 a 04)	
06	09	Estrutura e função dos diferentes tipos de RNA.	
07	16	Processamento dos RNAs. Regulação gênica.	
08	23	Tradução e Código genético.	
09	30	Variabilidade Genética: Mutação e Polimorfismos do DNA. Mutagênese e Reparo.	
<b>MAIO</b>			<b>ISSAKAR</b>
10	07	<b>AVALIAÇÃO II</b> (aulas 06 a 09)	
11	14	Estrutura e organização da cromatina (Heterocromatina e Eucromatina).	
12	21	Cromossomos humanos, cariótipos e cariogramas.	
13	28	Alterações cromossômicas numéricas autossômicas e sexuais.	
<b>JUNHO</b>			
13	04	Alterações cromossômicas estruturais.	
14	11	Feriado	
16	18	Mitose e Meiose e gametogênese.	
17	25	Leis de Mendel e Padrões de herança monogênica.	
<b>JULHO</b>			
18	02	<b>AVALIAÇÃO III</b> (aulas 11 a 16)	
19	09	<b>NOVA AVALIAÇÃO</b>	

Assinatura do Professor

Assinatura do Chefe do Depto

Aprovado no Colegiado do Depto. \_\_\_\_/Centro \_\_\_\_  
Em: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_