UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA CELULAR, EMBRIOLOGIA E GENÉTICA
PROGRAMA DE ENSINO – 2017-1

DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DA DISCIPLINA			
Nome da disciplina BEG7200 – Introdução à Genética Humana	**Departamento** BIOLOGIA CELULAR, EMBRIOLOGIA E GENÉTICA (BEG)	**Fase** 1ª FASE	**Carga horária:** 36 horas/aula
Professoras da disciplina: Dra. Ilíada Rainha de Souza e Dra. Yara Costa Netto Muniz			
Equivalências Não apresenta	**Horário:** 5ª feira, 15:10 às 17:10 horas (5.1510-2)	**Natureza** T - Teórica	**Eixo Temático Multidisciplinar**
Pré-requisitos Não tem	**Local** **CCS 907**	**Oferta** Curso de Graduação em Odontologia - **01104**	

OBJETIVOS DA DISCIPLINA

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.

EMENTA

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. Padrões não-clássicos de herança.

ELEMENTOS INTEGRADOS DO PLANO

Unidades	**Conteúdos**	**Carga Horária**
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. A base molecular e cromossômica da hereditariedade, estrutura do genoma humano, empacotamento do DNA; Heterocromatina e Eucromatina.	12h/aula
Unidade 2: Teoria Cromossômica da Herança	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.	12h/aula
Unidade 3: Genética molecular	Ocorrência de mutações gênicas; mutágenos e carcinógenos; reparo de DNA. Processos epigenéticos: Inativação do cromossomo X, Imprinting cromossômico e dissomia uniparental. Fatores que influenciam na expressão de genes. Extensões da Análise Mendeliana: Alelos múltiplos e Epistasia (herança dos grupos sanguíneos).	12h/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 2° 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 2017-1

Data	Aula	Conteúdo
MARÇO		
09	**01**	Apresentação do plano de ensino: conteúdos, cronograma e critérios de avaliação. Histórico e importância da Genética. Mitose e o controle do ciclo celular.
16	**02**	Cromossomos humanos, cariótipos e cariogramas. Meiose e gametogênese.
23	**03**	***Dia não letivo***
30	**04**	Alterações cromossômicas numéricas e estruturais.
ABRIL		
06	**05**	Organização nuclear e mitocondrial. Projeto *Genoma Humano* (**Genbank**).
13	**06**	Empacotamento e estrutura do genoma humano. Estrutura e organização da cromatina (Heterocromatina e Eucromatina). Empacotamento do DNA.
20	**07**	**AVALIAÇÃO I (aulas 01 a 06)**
27	**08**	Compreensão de fenômenos biológicos: Replicação do DNA.
MAIO		
04	**09**	Compreensão de fenômenos biológicos: Estrutura e formação do RNA - Transcrição.
11	**10**	Regulação gênica. Processamento do RNA. Estrutura e função dos diferentes tipos de RNA.
18	**11**	Compreensão de fenômenos biológicos: Expressão gênica – Tradução.
25	**12**	**AVALIAÇÃO II (aulas 08 a 11)**
JUNHO		
01	**13**	Variabilidade Genética: Mutação e Polimorfismos do DNA. Projetos *HapMap* (**SNPs**).
08	**14**	Mutagênese e Reparo.
15	**15**	***Dia não letivo***
22	**16**	Leis de Mendel e Padrões de herança monogênica.
29	**17**	**AVALIAÇÃO III (aulas 08 a 13)**
JULHO		
06	**18**	**NOVA AVALIAÇÃO**

Assinatura das Professoras

Prof. Dr. Paulo Fernando Dias
Chefe do BEG/CCB/UFSC
Portaria 1092/2015/GR

Assinatura do Chefe do Depto

Aprovado no Colegiado do Depto. BEG Centro CCB
Em: 13/02/2017