



Universidade de São Paulo
Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto
Genética Humana / RFM 0009
Prof. Dra. Vanessa S. Silveira
Aluno PAE: Romário S. Mascarenhas



SEMINÁRIO FONOAUDIOLOGIA

A turma deverá se dividir em 6 grupos:

3 grupos de 5 componentes

3 grupos de 4 componentes.

ROTEIRO

1. Introdução ao tema

Patogenia, epidemiologia, diagnóstico , genoma, etc...

2. Estrutura e função gênica

Nome oficial do(s)gene(s) ou alterações genéticas associadas.

Ex. Localização no genoma (nuclear, mitocondrial?)

3. Interações moleculares e funções celulares/biológicas desempenhadas pela proteína

Função da proteína (quando for relevante). Padrão de expressão, tipos celulares afetados, localização subcelular, etc..

6. Mutações relacionadas

Padrão de herança (manifestação em famílias e na população); tipo de mutação (nonsense, missense etc...),

7. Papel da atuação do profissional (nutricionista ou fonoaudiólogo)

8. Referências Bibliográficas

9. Tempo de apresentação: 20 minutos

Essas são instruções gerais. Cabe a cada grupo explorar as particularidades de cada tema.

TEMAS FONOAUDIOLOGIA:

➤ Apresentação dia 18/10 - Transtornos da audição humana

Grupo 1. Conexina

Grupo 2. 250 síndromes com surdez

➤ Apresentação dia 23/10 – Doenças do comportamento

Grupo 3. Transtorno do espectro autista/Asperger

Grupo 4. Dislexia

➤ Apresentação dia 25/10 – Distúrbios de linguagem

Grupo 5. Gagueira

Grupo 6. Transtorno fonológico