



# RCG 1002: GENÉTICA

***Coordenadores:***

---

***Aparecida Maria Fontes***

***David De Jong***

Ribeirão Preto – Março / 2024

# Departamento de Genética

Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto  
Universidade de São Paulo



Departamento de Genética  
USP Ribeirão Preto - FMRP

<http://rge.fmrp.usp.br>



HCFMRP/USP



Departamento de Genética

# Fundador do Departamento de Genética



**Warwick Estevam Kerr  
(1922 – 2018)**

**6/3/1965: Primeira aula de Genética na FMRP**

**1972: Primeiro Diretor Científico da FAPESP**

**Primeiro Cientista Brasileiro eleito na  
Academia de Ciências dos Estados Unidos**

**Departamento de Genética: 1964 – 1975.**

# **Criação do Setor de Genética Médica do HC-FMRP/USP**



**Iris Ferrari  
(1931 – 2021)**

**1957: Formou-se na primeira da FMRP-USP**

**1972: Orientadora da primeira Dissertação  
de Mestrado do Programa de Pós-  
Graduação em Genética**

**Departamento de Genética: 1965 – 1989.**

# Departamento de Genética

Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto  
Universidade de São Paulo

## Membros

Professores (9)	Professor Titular ..... (3)
	Professor Associado ..... (1)
	Professor Doutor ..... (5)
Técnicos (27)	Administration ..... (3)
	Laboratory ..... (17)
	Informatics/Bioinformatics ... (7)
Dupla Vinculação (1)	
Colaboradores Sênior (5)	

# Área Básica



**Aparecida Maria Fontes, Ph.D.**

*Doenças Raras: Terapia Gênica  
Vacina de mRNA para COVID-19*



**David de Jong, Ph.D.**

*Biologia e Genética de Abelhas*



**Jeremy Andrew Squire, Ph.D.**

*Biologia do Câncer*



**Nilce Maria Martinez Rossi, Ph.D.**

*Genética e Biologia Molecular de Fungo*



**Silvana Giuliatti, Ph.D.**

*Bioinformática/Proteômica*

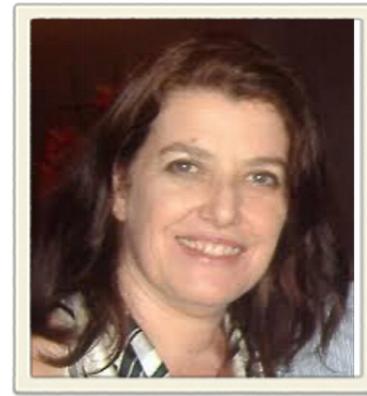


**Wilson Araújo da Silva Jr, Ph.D.**

*Genética Molecular e Genômica*

# Área Médica

**Ester Silveira Ramos, M.D./Ph.D.**  
*Genética Humana e Médica*



**Israel Gomy, M.D./Ph.D.**  
*Oncologia*

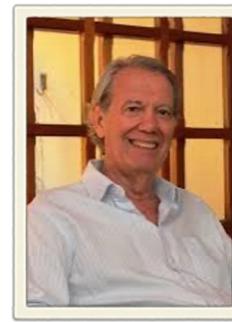


**Victor Evangelista de Faria Ferraz, M.D./Ph.D.**  
*Genética Humana e Médica*



## Colaborador Sênior

**Antonio Rossi Filho, Ph.D.**  
*Bioquímica e Imunologia*



**Ademilson Espencer Egea Soares, Ph.D.**  
*Biologia e Genética de Abelhas*



**Aguinaldo Luiz Simões, M.D./Ph.D.**  
*Genética Humana e de Populações*



**João Monteiro de Pina Neto, M.D./Ph.D.**  
*Genética Humana e Médica*



**Lucia Regina Martelli, M.D./Ph.D.**  
*Genética Humana e Médica*



# OBJETIVO

Compreender os princípios e fundamentos da **Genética Humana** e suas aplicações na **Fisioterapia e Terapia Ocupacional**, visando compreender a importância do **material genético** na **origem** das doenças que levam as **deficiências mentais, físicas e sensoriais**, bem como **reconhecer** essas **doenças** e a **implementação** de medidas de **prevenção** primária, secundária e terciária.

# ESTRATÉGIAS DE ENSINO

- **Aulas teóricas**
- **Vídeos**

# **ESTRATÉGIAS DAS AULAS TEÓRICAS**

**Presencial com disponibilização no moodle sobre o texto de apoio, pdf da aula e exercícios de aprendizagem após a aula**

# **ESTRATÉGIA DOS VÍDEOS**

**Maiores esclarecimentos**

**14/03 – Prof. David**

# ORGANIZAÇÃO EM MÓDULOS

**MÓDULO 1: Fundamentos de Genética Humana e Herança Mendeliana e não Mendeliana**

**MÓDULO 2: Epidemiologia Genética e Citogenética**

**MÓDULO 3: Genética e Saúde**

# MÓDULO 1: FUNDAMENTOS DE GENÉTICA HUMANA E HERANÇA MENDELIANA E NÃO MENDELIANA

## ➤ Aulas Teóricas Responsáveis:

- Profa. Dra. Aparecida Maria Fontes
- Prof. Dr. David de Jong
- Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz

# MÓDULO 1: FUNDAMENTOS DE GENÉTICA HUMANA E HERANÇA MENDELIANA E NÃO MENDELIANA

## AULAS TEÓRICAS:

No	Nome
T1.	Introdução à Genética Humana e Médica
T2.	Organização do Genoma Humano
T3.	Genoma Funcional e Expressão Gênica
T6.	Padrões de Herança I: Herança Clássica
T7.	Variabilidade Genética Humana
T8.	Padrões de Herança II: Herança não Clássica: Doenças multifatoriais e mitocondriais
T9.	Patologia Molecular

# MÓDULO 2: EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA E CITOGENÉTICA

## ➤ Aulas Teóricas - Responsáveis:

- Prof. Dr. David De Jong
- Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz

## ➤ Vídeos - Responsáveis

- Prof. Dr. David de Jong
- Prof. Dr. Jeremy Andrew Squire

# MÓDULO 2: EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA E CITOGENÉTICA

## AULAS TEÓRICAS:

No	Nome
T4.	Genes nas Famílias e Populações
T11.	Citogenética e Anomalias Cromossômicas

# MÓDULO 2: EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA E CITOGENÉTICA

## APRESENTAÇÃO DE VÍDEOS 25/04

Vídeo 1

Vídeo 2

# MÓDULO 3: GENÉTICA E SAÚDE

## ➤ Aulas Teóricas Responsáveis:

- Prof. Dra. Aparecida Maria Fontes
- Prof. Dr. David de Jong
- Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz

## ➤ Vídeos – Responsáveis:

- Prof. Dr. David de Jong
- Prof. Dr. Jeremy Andrew Squire

# MÓDULO 3: GENÉTICA E SAÚDE

## AULAS TEÓRICAS:

No	Nome
T5.	Epigenética e Doenças Associadas
T10.	Bases Genéticas do Câncer
T12.	Anomalias Congênitas
T13.	Teratogênese
T14.	Aspectos Genéticos da Deficiência Intelectual
T15.	Erros Inatos Metabólicos
T16.	Aconselhamento Genético e Diagnóstico Pré-natal
T17.	Medicina Darwiniana

# MÓDULO 3: GENÉTICA E SAÚDE

## APRESENTAÇÃO DE VÍDEOS 02/05

Vídeo 3

Vídeo 4

## APRESENTAÇÃO DE VÍDEOS 09/05

Vídeo 5

Vídeo 6

# MÓDULO 3: GENÉTICA E SAÚDE

## APRESENTAÇÃO DE VÍDEOS 16/05

Vídeo 7

Vídeo 8

# AVALIAÇÕES

**Avaliação 1:** 11 de Abril – Aulas T1 a T8

**Avaliação 2:** 20 de Junho – Aulas T9 a T17

# CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO

**Provas P1 e P2:** conterão questões relativas às aulas teóricas.

A media aritmética das notas obtidas nas provas P1 e P2 corresponderá **60%** da média final.

# CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO

**Exercícios:** serão aplicados exercícios ao final de cada aula relacionadas ao abordado.

**Média aritmética:** a média aritmética das notas dos exercícios corresponderá a **20%** da média final.

# CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO

**Vídeos V1 a V8:** após cada seminário, serão aplicadas questões relacionadas ao conteúdo apresentado.

A média aritmética das notas obtidas nessas questões corresponderá a **10%** da média final.

**Apresentação do vídeo:** Os alunos serão avaliados individualmente com base na apresentação do vídeo.

A nota obtida pela apresentação do seminário corresponderá a **10%** da média final de cada aluno.

# CÁLCULO DA MÉDIA FINAL

$$\text{Média final} = (\text{MP} \times 0,6) + (\text{ME} \times 0,2) + (\text{MQV} \times 0,1) + (\text{MV} \times 0,1)$$

MP = Média aritmética das Provas

ME = Média aritmética dos Exercícios após aula

MQV = Média aritmética das Questões dos  
Vídeos

Média Aritmética do Vídeo apresentado

# REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

## Principais

- **Thompson e Thompson; Genética Médica (8<sup>a</sup> Edição)** 2016. Ed. Elsevier.  
Autores: NUSSBAUM, Robert L.  
MCLNNES, Roderick R.  
WILLARD, Huntington F.
- **Genética Médica (5<sup>a</sup> Edição)** 2017. Ed Elsevier.  
Autores: Jorde, Carey e Bamshad

# ALUNA PAE

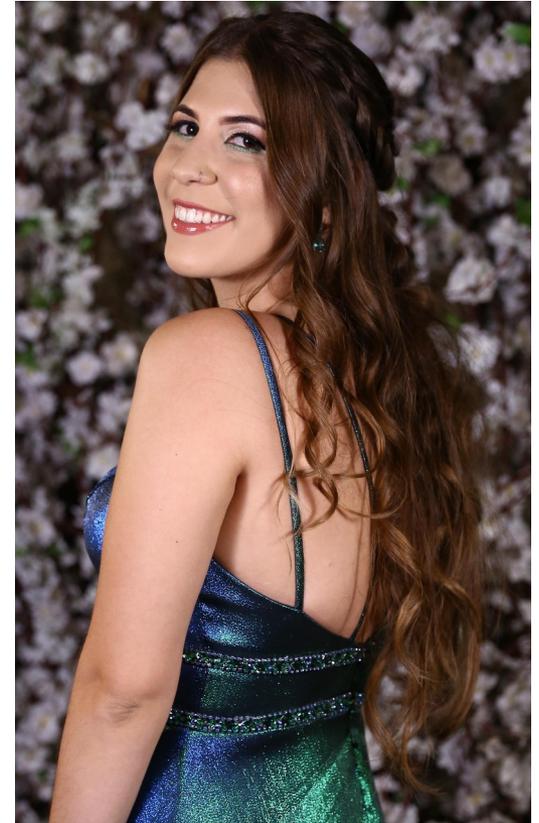
## Ana Laura Athayde Lourenço

Mestranda do Programa de Pós-Graduação  
em **Ginecologia e Obstetrícia** da FMRP –  
USP

**Orientação:** Profa. Dra Ana Carolina Japur de  
Sá Rosa e Silva

**Formação:** Ciências Biológicas ESALQ/ USP

**Área de Pesquisa:** Reprodução Humana



BOM CURSO!

---