



Departamento de Genética
USP Ribeirão Preto-FMRP

RCG 0117

GENÉTICA HUMANA

Coordenadores:

Aparecida Maria Fontes

João Monteiro de Pina Neto

Aguinaldo Luiz Simões

Ribeirão Preto – Julho/ 2017

OBJETIVOS

- **Introduzir os princípios da genética e como eles se aplicam à medicina**
- **Fornecer os fundamentos da genética e genômica humanas aplicados à saúde e à doença**
- **Compreender as importantes aplicações da genética na clínica médica, saúde pública e pesquisa médica**

ESTRATÉGIAS DE ENSINO

- **Aulas Teóricas**
- **Aulas Práticas**
- **Grupos de Discussão**
- **Seminários**

ORGANIZAÇÃO

- 1. MÓDULO 1: Genética Mendeliana e Molecular**
- 2. MÓDULO 2: Epidemiologia Genética**
- 3. MÓDULO 3: Citogenética**
- 4. MÓDULO 4: Base Molecular das Doenças Genéticas**
- 5. PRÁTICA: Diagnóstico molecular e Genômica**

MÓDULO 1: GENÉTICA MENDELIANA E MOLECULAR

➤ Responsáveis:

- **Profa. Dra. Ester Silveira Ramos**
- **Profa. Dra. Nilce Maria Martinez Rossi**
- **Profa. Dra. Aparecida Maria Fontes**

➤ Colaboradores:

- **Prof. Dr. Aguinaldo Luiz Simões**
- **Prof. Dr. Geraldo A. da Silva Passos Jr.**

MÓDULO 1: GENÉTICA MENDELIANA E MOLECULAR

AULAS TEÓRICAS:

Bases Cromossômicas das Hereditariedade

Estrutura e Organização do Genoma Humano

Hemoglobinopatias e Distúrbios Monogênicos

Mutações e Agentes Mutagênicos

Microbioma

Gene: Estrutura e Função

Grupos de Discussão:

Heranças Autossômica Dominante e Recessiva

Herança Ligada ao Sexo

Sistemas de Reparo

MÓDULO 1: GENÉTICA MENDELIANA E MOLECULAR

SEMINÁRIOS:
Fenilcetonúria
Doença de Gaucher
Acondroplasia
Mucopolissacaridose tipo I

MÓDULO 2: EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA

➤ Responsáveis:

- Prof. Dr. Aguinaldo Luiz Simões
- Prof. Dr. Wilson Araújo da Silva Júnior

➤ Colaboradores:

- Profa. Dra. Vanessa da Silva Silveira
- Prof. Dr. David de Jong

MÓDULO 2: EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA

AULAS TEÓRICAS:
Haplótipos
Modelos Estatísticos para Riscos de Doenças

Grupos de Discussão:
Polimorfismos: conceitos, tipos e distribuição
Herança Multifatorial e Doenças Complexas
Consanguinidade
Ligação, Permuta e Mapeamento

MÓDULO 2: EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA

SEMINÁRIOS:
Hipertensão
Fenda Lábio-Palatina
Hipercolesterolemia
Defeito de Tubo Neural

MÓDULO 3: CITOGENÉTICA

➤ Responsáveis:

- Prof. Dr. João Monteiro de Pina Neto
- Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz

MÓDULO 3: CITOGENÉTICA

AULAS TEÓRICAS:
Princípios da Citogenética Clínica
Citogenética Clínica: Distúrbios dos Autossomos e Cromossomos Sexuais
Defeitos Congênitos
Aconselhamento Genético

MÓDULO 4: BASE MOLECULAR DAS DOENÇAS GENÉTICAS

➤ Responsáveis:

- Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz
- Profa. Dra. Vanessa da Silva Silveira
- Prof. Dr. Geraldo A. da Silva Passos Jr.

➤ Colaboradores:

- Prof. Dr. Aguinaldo Luiz Simões
- Prof. Dr. João Monteiro de Pina Neto
- Prof. Dr. Wilson Araújo da Silva Júnior

MÓDULO 4: BASE MOLECULAR DAS DOENÇAS GENÉTICAS

AULAS TEÓRICAS:

Imunogenética

HLA: Grupos Sanguíneos e Antígenos de Membrana

Genética do Câncer

Grupos de Discussão:

Erro Inato do Metabolismo

Herança Mitocondrial

Repetições de Trinucleotídeos

Epigenética e *Imprinting*

MÓDULO 4: BASE MOLECULAR DAS DOENÇAS GENÉTICAS

SEMINÁRIOS:
Síndrome de Prader Willi
Neurofibromatose
Síndrome do X-frágil
Síndrome de Angelman

PRÁTICAS: DIAGNÓSTICO MOLECULAR E ANÁLISES GENÔMICAS

Práticas:
Genética Aplicada a Prática Médica
Genoma Humano

➤ Responsáveis:

- Prof. Dr. Aguinaldo Luiz Simões
- Prof. Dr. Victor Evangelista de Faria Ferraz
- Prof. Dr. Wilson Araújo da Silva Júnior

➤ Colaboradores:

- Profa. Dra. Vanessa da Silva Silveira
- Prof. Dr. David de Jong
- Prof. Dr. Geraldo A. da Silva Passos Jr.

AVALIAÇÕES

Avaliação 1: 30 de Agosto
Módulo 1
Avaliação 2: 18 de Outubro
Módulos 2 e 3
Avaliação 3: 14 de Novembro (terça-feira) - 8:00 as 12:00
Módulo 4

REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA

Principal

- **Thompson e Thompson: Genética Médica (8ª Edição) 2016. Ed. Elsevier.**
Autores: NUSSBAUM, Robert L.
MCLNNES, Roderick R.
WILLARD, Huntington F.

ALUNOS PAE



Fernanda Barbosa Figueiredo

Laboratório de Neurologia Aplicada e Experimental
Orientador: Prof. Dr. Wilson Marques Júnior
Doutoranda: Departamento de Neurociências e
Ciências do Comportamento



Ana Carolina Coelho

Laboratório de Doenças Metabólicas Hereditárias
Orientadora: Profa. Dra. Aparecida Maria Fontes
Doutoranda: Departamento de Genética



Ivan Augusto de Lorena

Laboratório de Neurologia Aplicada e Experimental
Orientador: Prof. Dr. Wilson Marques Júnior
Mestrando: Departamento de Neurociências e
Ciências do Comportamento



Renato Mendes Rossi de Lucca

Divisão Urologia: Departamento de Cirurgia
e Anatomia
Orientador: Prof. Dr. Rodolfo Borges Reis
Doutorando: Oncologia Clínica e Terapia Celular

E-MAILS ALUNOS PAE

Objetivo:

Auxílio nos Seminários;

Auxílios nos grupos de discussão;

Ana Carolina Coelho – anacoelhobio@gmail.com

Fernanda Barbosa Figueiredo - fernandabarbosaf@usp.br

Ivan Augusto de Lorena – ivan.lorena@usp.br

Renato Mendes Rossi de Lucca – luccarmr@usp.br

BOM CURSO!
