



UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO
FACULDADE DE MEDICINA DE
RIBEIRÃO PRETO

Av.: Bandeirantes, 3900 - Ribeirão Preto - SP - CEP 14049-900



MÓDULO IV – Bases Moleculares das Doenças Genéticas

GD08 – Erro Inato do Metabolismo

Objetivos: ao longo da abordagem deste tópico os alunos deverão ser capazes de:

- a. identificar os atributos principais dos distúrbios bioquímicos que são determinados por herança monogênica;
- b. Identificar os principais tipos de distúrbios bioquímicos cuja melhora clínica é obtida pela restrição alimentar/ dietética;
- c. Compreender que as doenças do Erro Inato do Metabolismo apresentam uma manifestação contínua e gradativa e a velocidade da progressão para a forma crônica é dependente da heterogeneidade tanto alélica quanto de *locus*.
- d. Identificar os principais tipos de doenças do erro inato do metabolismo em que é realizada a triagem neonatal;
- e. Identificar os principais enfoques terapêuticos que podem ser utilizados para controlar e evitar as consequências mais graves dos distúrbios bioquímicos.