



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

GD09 – HERANÇA E DOENÇAS MITOCONDRIAIS

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

1. Caracterizar o genoma mitocondrial, sua taxa de mutação e os tipos de mutações mais frequentes
2. Reconhecer e caracterizar o padrão mitocondrial de herança, ou padrão materno de herança
3. Conhecer os conceitos de segregação replicativa, homoplasmia e heteroplasmia, e como influenciam a expressão fenotípica em doenças mitocondriais.
4. Conhecer e explicar o fenômeno de Gargalo Genético Mitocondrial.
5. Conhecer e explicar o que é Limiar para Expressão Fenotípica, no contexto das doenças mitocondriais,
6. Conhecer a importância da fosforilação oxidativa como determinante do fenótipo das doenças mitocondriais
7. Conhecer o papel de genes nucleares na determinação de fenótipos mitocondriais
8. Reconhecer o papel de genes nucleares, por determinação ou influencia no fenótipo, de doenças com alteração de DNA mitocondrial.