



PLANO DE ENSINO

Unidade Universitária: Centro de Ciências Biológicas e da Saúde		
Programa de Pós-Graduação: Distúrbios do Desenvolvimento		
Curso: <input checked="" type="checkbox"/> Mestrado Acadêmico <input type="checkbox"/> Mestrado Profissional <input checked="" type="checkbox"/> Doutorado		
Disciplina: Genética dos Distúrbios do Desenvolvimento		
Professor (es): Decio Brunoni		
Observação:		
Carga horária: 48 h/a	Créditos 04	Obrigatória <input checked="" type="checkbox"/> Optativa <input type="checkbox"/> Eletiva
Ementa: Estudo do material genético: estrutura e função. Comparação entre os diferentes mecanismos genéticos causadores de distúrbios do desenvolvimento. Métodos de investigação e interpretação das alterações genéticas. Orientação dos pacientes e famílias com alterações genéticas visando a prevenção primária, secundária e terciária.		
Conteúdo Programático: 1. Os cromossomos na mitose e meiose 1.1 Ciclo celular e mitose. 1.2 Mecanismo da meiose e suas consequências genéticas: recombinação cromossômica e gênica. 2. Cariótipo 2.1 Técnicas de obtenção de cromossomos para análise do cariótipo. 2.2 Características estruturais e morfológicas de cromossomos. 2.3 Coloração diferencial ou seletiva dos cromossomos: técnicas de bandas e aplicações. 2.4 Identificação e nomenclatura básica em Citogenética Humana. 3. Aberrações cromossômicas 3.1 Numéricas: aneuploidias, euploidias, mosaicos e quimeras. 3.2 Estruturais: a) Intracromossômicas: deficiências, inversões, isocromossomos, duplicações, inserções; b) Intercromossômicas: translocações e inserções. 4. O DNA : estrutura e função 5. Síntese de Proteínas 6. Modelos de herança mendeliana e não mendeliana 6. Introdução às ferramentas da Biologia Molecular e suas aplicações 6.1 Métodos de análise do DNA : enzimas de restrição, vetores, DNA recombinante, clonagem, hibridação, cDNA, Southern blotting, Northern blotting, PCR, polimorfismos de DNA (RFLPs, VNTRs, microssatélites) , hibridação "in situ"(HIS) isotópica e não isotópica (FISH). 7. "Imprinting" Genômico 7.1 Evidências de "imprinting" genômico. Características do "imprinting" genômico. 8. Sítios frágeis, mutações dinâmicas e a Síndrome do Cromossomo X Frágil. 9. Manifestações clínicas das principais síndromes genéticas associadas às diferentes deficiências: física, intelectual, sensoriais, autismo.		



UNIVERSIDADE PRESBITERIANA MACKENZIE

Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação
Coordenadoria Geral de Pós-Graduação Stricto Sensu



Critério de Avaliação:

- 1- Texto resumido do seminário
- 2- Apresentação do seminário
- 3- Prova escrita sobre conteúdos dos seminários

Avaliação:

Segundo Regulamento Geral da Pós-Graduação Stricto Sensu, Art. 98:

- A – excelente: corresponde às notas no intervalo entre os graus 9 e 10;
- B – bom: corresponde às notas no intervalo entre os graus 8 e 8,9;
- C – regular: corresponde às notas no intervalo entre os graus 7 e 7,9;
- R – reprovado: corresponde às notas no intervalo entre os graus 0 e 6,9”

Bibliografia

JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J. Genética Médica. 4ª. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2010. 350 p.

NUSSBAUM RL, McINNES RR; WILLARD HF. Genética Médica, 7a. edição. Elsevier, 2008.

BRUNONI D; PEREZ ABA (orgs). Genética Médica. Manole, 2013

Artigos científicos relacionados aos seminários

PLANO DE ENSINO

Unidade Universitária:

Centro de Ciências Biológicas e da Saúde

Programa de Pós-Graduação:

Distúrbios do Desenvolvimento

Curso:

Mestrado Acadêmico Mestrado Profissional Doutorado

Disciplina

Professor (es):

Observação:

Carga horária:
48 h/a

Créditos
04

Obrigatória
 Optativa
 Eletiva

Ementa:

Conteúdo Programático:



Critério de Avaliação

Avaliação:

Segundo Regulamento Geral da Pós-Graduação *Stricto Sensu*, Art. 98:

A – excelente: corresponde às notas no intervalo entre os graus 9 e 10;

B – bom: corresponde às notas no intervalo entre os graus 8 e 8,9;

C – regular: corresponde às notas no intervalo entre os graus 7 e 7,9;

R – reprovado: corresponde às notas no intervalo entre os graus 0 e 6,9”

Bibliografia