



UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA

PROGRAMA DA DISCIPLINA

Genética Humana C

CAMPUS: CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE					
CURSO: ENFERMAGEM E OBSTRETÍCIA					
HABILITAÇÃO: BACHARELADO					
OPÇÃO:					
DEPARTAMENTO RESPONSÁVEL: ENFERMAGEM					
IDENTIFICAÇÃO: 26					
CÓDIGO	DISCIPLINA OU ESTÁGIO			PERIODIZAÇÃO IDEAL	
BIO01683	Genética Humana C			2º período	
OBRIG./OPT.	PRÉ/CO/REQUISITOS			ANUAL/SEM.	
Obrigatória	Não possui pré-requisito			Semestral	
CRÉDITO	CARGA HORÁRIA TOTAL	DISTRIBUIÇÃO DA CARGA HORÁRIA			
		TEÓRICA	EXERCÍCIO	LABORATÓRIO	OUTRA
2	45	30	0	15	7,5

ENFOQUE CENTRAL
As inter-relações que se estabelecem entre o homem e seu próprio corpo, entre o enfermeiro e o seu objeto de estudo, entre os profissionais e o processo saúde-doença.

COMPETENCIAS	HABILIDADES	B.TECNOLOGICAS	ESTRATÉGIA
Integração horizontal Correlação das funções vitais no âmbito das ciências básicas e com os aspectos psicossociais em situações de urgências, com vistas ao processo do cuidar em enfermagem	Atender pacientes em situações de urgências com desvios de funções vitais, relacionando com os aspectos fisiológicos, epidemiológicos e as implicações sociais que a situação propicia	Interpretar as funções vitais e os desvios que requerem intervenções de urgência. Verificar os indicadores de mortalidades nas situações de comprometimento das funções vitais	Seminário com todos os professores do período
Integração vertical Aplicação do referencial teórico e metodológico utilizando as etapas do método científico	Interpretar os fenômenos vitais utilizando as etapas do método científico	Utilizar os conhecimentos para aplicação das etapas do método científico, nas diversas disciplinas	Trabalho de campo Laboratório Seminário



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA**

PROGRAMA DA DISCIPLINA

EMENTA/HABILIDADES

- Identificar os conceitos da genética molecular e dos processos de divisão celular (gametogênese e multiplicação).
- Correlacionar as deficiências funcionais do organismo com as mutações gênicas e as aberrações cromossômicas.
- Identificar as possíveis alterações gênicas e cromossômicas e os transtornos bioquímicos e fisiológicos decorrentes dessas alterações.
- Relacionar as alterações gênicas e cromossômicas com o estabelecimento de patologias gênicas e multifatoriais.

OBJETIVOS/COMPETÊNCIA

- Compreender as bases da hereditariedade, os mecanismos de transmissão de caracteres hereditários, a sua origem e ação como fator de continuidade da vida.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO/BASES TECNOLÓGICAS

- Evolução celular. Núcleo celular.
- Genética molecular.
- Aberrações cromossômicas.
- Determinação do sexo
- Aberrações dos cromossomos sexuais.
- O estudo das genealogias e os padrões de herança gênica:
- Construção e interpretação de heredogramas;
- Herança autossômica dominante e recessiva;
- Herança ligada ao sexo dominante e recessiva;
- Heranças autossômicas e ligadas ao X.
- Dermatóglifos.
- Fluxo da informação genética, Replicação do DNA, transcrição e tradução, estrutura dos



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA**

PROGRAMA DA DISCIPLINA

genes. Mutações Gênicas e variabilidade. Herança monogênica (distúrbios mendelianos). Heranças autossômicas e ligadas ao X.

- Citogenética: nomenclatura e métodos de análise. Citogenética clínica: anomalias numéricas, estruturais e outras síndromes relacionadas aos cromossomos.
- Genética do sistema imune. Genética do desenvolvimento (anomalias embrionárias). Genética do câncer. Tratamento das doenças genéticas. Aconselhamento Genético.

Herança de caracteres normais e patológicos:

- Herança multifatorial;
- Grupos sanguíneos;
- Bases bioquímicas de doenças hereditárias (doença falciforme, acrescentar aqui as doenças abordadas, se possível incluir a DF para contemplar a saúde da população negra);
- Genética e câncer.

Apresentação de técnicas usadas para extração de DNA humano, diagnóstico molecular usado em doenças, aparelhos e técnicas moleculares.

Aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal – aspectos técnicos, éticos, econômicos e sociais:

- O papel do profissional de enfermagem nos serviços de saúde ligados à genética.
- Diagnóstico molecular em doença falciforme

BIBLIOGRAFIA BÁSICA

ALBERTS, Bruce et al. **Biologia molecular da célula**. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2010. xxxv, 1268, [90] p. ISBN 9788536320663

GRIFFITHS, Anthony J. F. **Introdução à genética**. 9. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009. xxv, 712 p. ISBN 9788527714976

THOMPSON, James S.; THOMPSON, Margaret W.; NUSSBAUM, Robert L.; MCINNES, Roderick R.; WILLARD, Huntington F. **Genética médica**. 7. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. xii, 525 p. ISBN 9788535221497

BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR

JORDE, Lynn B.; CAREY, John C.; BAMSHAD, Michael J. **Genética médica**. 4. ed. Rio de



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA**

PROGRAMA DA DISCIPLINA

Janeiro: Elsevier, 2010. xiii, 350 p. ISBN 9788535225693

OTTO, Priscila Guimarães; FROTA-PESSOA, Oswaldo; OTTO, Paulo Alberto. **Genética humana e clínica**. 2. ed. São Paulo: Roca, 2004. 360 p. ISBN 8572414940

PASTERNAK, Jack J. **Uma introdução à genética molecular humana: mecanismos das doenças hereditárias**. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007. xviii, 434 p. ISBN 9788527712866

STRACHAN, T.; READ, Andrew P. **Genética molecular humana**. 4. ed. Porto Alegre, RS: Artmed, 2013. xxviii, 780 p. ISBN 9788565852517

WATSON, James D. et al. **Biologia molecular do gene**. 7. ed. Porto Alegre, RS: Artmed, 2015. xxxiv, 878 p. ISBN 9788582712085

CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO DA APRENDIZAGEM

- Prova teórica (P1): 10 pontos
- Prova teórica (P2): 10 pontos
- Seminários com artigos recentes abordando áreas da genética humana (SE): 10 pontos

Média Final = (P1 + P2 + SE) / 3

Para complementar os dez minutos de cada aula relógio para hora (60 min) se realizará 7,5 (sete e meia horas de atividades extraclases sendo estas envolvendo participação na semana do conhecimento, semana científica da enfermagem e estudos independentes para elaboração de seminário.

METODOLOGIA

Expositiva oral

ASSINATURA(S) DO(S) RESPONSÁVEL (IES)



**UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESPÍRITO SANTO
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA**

PROGRAMA DA DISCIPLINA

Profa Naira Elane Moreira de Oliveira Nunes