

DISCIPLINA

CÓDIGO

NOME

BIOB79

CITOGENÉTICA HUMANA E MÉDICA

CARGA HORÁRIA**CRÉDITOS****ASSINATURA DO CHEFE DO DEPARTAMENTO****ANO**

T

P

E

TOTAL

34

17

*

51

3

2009

EMENTA / OBJETIVOS

Adquirir conceitos em Citogenética Humana e Médica. Permitir a caracterização das principais alterações cromossômicas em nativos. Evidenciar os mecanismos meióticos e mitóticos que dão origem às alterações cromossômicas. Classificar as aneuploidias e euploidias. Distinguir e descrever as principais aplicações clínicas da Citogenética Clássica e Citogenética Molecular no diagnóstico das cromossomopatias. Descrever a importância da Citogenética no diagnóstico pré-natal, na infertilidade conjugal e na terapia celular.

METODOLOGIA

As aulas teóricas serão expositivas e incluirão a leitura e discussão de artigos científicos além de estudo de casos e seminários. Será utilizado data show. As aulas práticas incluirão técnicas de citogenética clássica e citogenética molecular.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

1. Importância da Citogenética Humana na Medicina

Aspectos clínicos, diagnósticos e prognósticos.

2. Classificação cromossômica em humanos

Análise convencional e com Bandas GTG

Sistema Internacional de Nomenclatura (ISCN)

3. Metodologias em Citogenética Clássica

Principais técnicas de cultura celular

Técnicas de coloração cromossômica

4. Principais aneuploidias e euploidias em humanos

Caracterização e classificação das cromossomopatias

5. Origem das alterações cromossômicas

Erros de não disjunção meiótica e mitótica

Atraso anafásico

Poliploidização

6. Análise de segregação meiótica

Análise de riscos para portadores de translocações equilibradas

Estudos meióticos em espermatozoides utilizando a técnica de FISH

7. Citogenética molecular: hibridação in situ por fluorescência (FISH); cariotipagem spectral (SKY); Hibridação genômica comparativa (CGH)

Metodologias

Aplicação clínica

8. Diagnóstico genético pré-natal

Metodologias

Indicações

Principais alterações cromossômicas em tecido fetal

Análise de riscos (estudo de casos)

9. Avaliação cromossômica e infertilidade

Avaliação citogenética em restos ovulares

Cromossomopatias como fator etiológico do abortamento espontâneo

Principais alterações cromossômicas em aborto de primeiro trimestre

Causas genéticas de infertilidade conjugal

10. Avaliação genética de células tronco para terapia celular

A importância do monitoramento genético de células tronco cultivadas para fins de terapia celular

Metodologias

11. Considerações finais.

BIBLIOGRAFIA

Beiguelman B. (1982). Citogenética Humana. Ed. Guanabara Koogan 65-66.

Barch M, Knutsen T, Spurbeck J (1997). The AGT Cytogenetics Laboratory Manual. 3a. ed. Lippincott – Raven.

Carvalho AFL (2000). Diagnóstico Genético Pré-Natal no Brasil: análise de uma amostra de vinte anos. Tese apresentada à Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina para obtenção do título de Mestre – São Paulo.

Gardner RJM, Sutherland GR (1996). Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. 2a. ed. Oxford University Press.

ISCN. (2005). An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Niels Tammerup.

Jorde LB, Carey JC; Bamshad MJ; White, RL (2004). Genética Médica – 3ª Ed. – São Paulo - Ed. Elsevier.

Lewis R (2004). Genética Humana Conceitos e Aplicações – 5ª Ed. – Rio de Janeiro - Guanabara Koogan.

Morales MM. (2007). Terapias Avançadas – Células tronco, Terapia Gênica e Nanotecnologia Aplicada à Saúde –Atheneu.

Nussbaum RL, Mc Innes RR, Willard HF. Thompson & Thompson (2002) Genética Médica - 6ª Ed – Rio de Janeiro - Guanabara Koogan –.

Schinzel A. (2001) Catalogue of unbalanced chromosome aberrations in man. 2nd edition, W. de Gruyter, Berlin, New York.

Zago MA, Covas DT (2006). Células Tronco – A nova Fronteira da Medicina – Atheneu
