

**DISCIPLINA**

CARGA HORÁRIA				CRÉDITOS	ASSINATURA DO CHEFE DO DEPARTAMENTO	ANO
T	P	E	TOTAL			
34	17	*	51	3		2009

**EMENTA / OBJETIVOS**

A disciplina tem como principal objetivo discutir as premissas básicas do Aconselhamento Genético e apresentar as ferramentas utilizadas para a avaliação de risco genético. São discutidos aspectos referentes ao diagnóstico de afecções genéticas, testes laboratoriais, conseqüências pessoais, familiares, sociais e éticas.

**METODOLOGIA**

As aulas teóricas serão expositivas e incluirão a leitura e discussão de artigos científicos e serão apresentadas com o uso de data show. Serão realizados seminários e estudos de casos com relatórios.

**CONTEÚDO PROGRAMÁTICO**

1. Aconselhamento Genético  
Caracterização e premissas básicas
2. Semiologia Genética: anamnese e análise de desvios fenotípicos  
Malformações congênitas maiores e menores  
Fatores etiológicos
3. O Aconselhamento Genético em Cromossomopatias  
Estudo de casos  
Riscos genéticos
4. Características monogênicas  
Análise de heredogramas
5. Condições multifatoriais  
Riscos empíricos
6. Distúrbios de herança complexa  
Câncer  
Impressão genômica  
Herança Mitocondrial  
Amplificação gênica
7. Genética e Sociedade  
Isolados genéticos  
Consangüinidade  
Idade parental avançada  
Retardo Mental
8. Questões éticas do Aconselhamento Genético
9. Considerações finais

**BIBLIOGRAFIA**

---

Buyse ML (1990). Birth Defects Encyclopedia . Blackwell Scientific Publications, Massachusetts, USA.

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

Jones KL.(2007).Smith Padrões Reconhecíveis de Malformações Congênitas, 6.ed. Tradução Carlos André Oighenstein et al, Rio de Janeiro: Elsevier.

Turnpenny P, Ellard S. (2009) Emery Genética Médica. 13. ed. Tradução Paulo Armando Motta, Rio de Janeiro: Elsevier.

---