

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.
