



UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS

Programa de Pós-Graduação Multicêntrico na área de Bioquímica e Biologia Molecular

PROGRAMA DE DISCIPLINA

DISCIPLINA: GENÉTICA MOLECULAR HUMANA

CARÁTER: ELETIVA

CARGA HORÁRIA: 60h (Teórica)

CRÉDITOS: 4

DOCENTE: CAROLINNE DE SALES MARQUES

EMENTA:

Estrutura dos ácidos nucleicos e expressão gênica. Expressão de genes humanos: promotores e epigenética. Estrutura e função dos cromossomos. Genes em populações. Organização do genoma humano. Principais métodos no estudo da genética molecular. Variabilidade genética e suas consequências. Estudo da função dos genes. Mapeamento genético. Genes de doenças humanas e susceptibilidade. Medicina personalizada.

OBJETIVOS:

Compreender os conceitos fundamentais da Genética Molecular Humana, com enfoque no estudo dos genes e seus produtos, na variabilidade genética e suas consequências. Entender os principais desenhos e métodos utilizados em estudos genéticos, e a maneira como podem ser aplicados para auxiliar na compreensão de doenças humanas.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO:

- **Estrutura dos ácidos nucleicos:** estrutura do DNA e RNA; replicação; processamento e transcrição do RNA.
- **Expressão gênica e regulação:** tradução; processamento pós-traducional; estrutura protéica; níveis de regulação da expressão gênica; regiões promotoras; fatores de transcrição; epigenética.
- **Cromossomos:** mitose e meiose; estrutura e função dos cromossomos; estudo dos cromossomos humanos e principais anomalias.



- **Genes em populações:** herança monogênica e multifatorial; padrões de genealogia mendeliana básicos; genética de características multifatoriais.
- **O genoma humano:** organização geral; genes codificantes; genes de RNA; DNA altamente repetitivo; genômica comparativa.
- **Principais métodos no estudo da genética molecular:** amplificação do DNA e clonagem; hibridização de ácidos nucleicos; sequenciamento; análises da expressão gênica.
- **Variabilidade genética e suas consequências:** tipos de variações nos genomas; dano ao DNA e reparo; variantes patogênicas e os seus efeitos; correlações genótipo e fenótipo.
- **Estudo da função dos genes:** inativação gênica e iRNAs; abordagens de bioinformática; proteômica na identificação da função gênica.
- **Mapeamento genético:** mapeamento de caracteres mendelianos e de genes que conferem susceptibilidade a doenças complexas; estudos familiares e de segregação; estudos de associação genética.
- **Genes de doenças humanas e susceptibilidade:** clonagem posicional e genes candidatos; principais exemplos de identificação de genes de doenças.
- **Medicina personalizada:** testes genéticos; estimando a susceptibilidade a doenças complexas; farmacogenética e farmacogenômica; predição e prevenção.

METODOLOGIA

Serão utilizadas metodologias diversas, com enfoque em metodologias ativas de ensino-aprendizagem as quais são centradas no aluno e na resolução de problemas. As seguintes metodologias serão abordadas: aulas expositivas e dialogadas, sala de aula invertida, resolução de problemas, leitura e discussão de artigos científicos através de seminários.

AVALIAÇÃO

O processo de avaliação consistirá em três etapas principais: a) avaliação semanal dos alunos pelo professor, considerando a participação nas atividades didáticas propostas; b) avaliações integradas, visando quantificar o aprendizado dos alunos, que poderão ser provas, exercícios e apresentações na forma de seminários. c) auto avaliação do aluno, considerando a própria visão em relação a sua aprendizagem e à participação nas atividades propostas;



BIBLIOGRAFIA

BÁSICA:

- ALBERTS, B. *et al.* (2010). **BIOLOGIA MOLECULAR DA CÉLULA**. 5ª ed. Porto Alegre: Ed ArtMed, 1396 p.
- GRIFFITHS, A.J.F.; WESSLER S.R., CARROLL S. B., DOEBLEY J. (2015). **INTRODUÇÃO À GENÉTICA**. 11º ed. Guanabara Koogan. 780 p.
- LEWIN, B. (2006). **GENES IX**. 9ª ed. Ed ArtMed. 912 p.
- STRACHAN, T., ANDREW, R. (2013). **GENÉTICA MOLECULAR HUMANA**. 4ª ed. Ed ArtMed. 808 p.
- THOMPSON & THOMPSON. (2016). **GENÉTICA MÉDICA**. 8ª ed. Ed Elsevier: Rio de Janeiro. 546 p.

COMPLEMENTAR:

- HIB, J. & DE ROBERTIS, E. M. (2014). **BIOLOGIA CELULAR E MOLECULAR**. 16ª Ed. Ed Guanabara Koogan
- NELSON, DL; COX, M. M. (2014). **PRINCÍPIOS DE BIOQUÍMICA DE LEHNINGER**. 6. ed. Artmed: Porto Alegre. 1328 p.
- SNUSTAD, D.P., SIMMONS, M.J. (2001). **FUNDAMENTOS DE GENÉTICA**. [Trad. P.A. Motta] 2ª ed. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro. 756 p.
- ZAHA, A., FERREIRA, H.B., PASSAGLIA, L.M.P. (2003). **BIOLOGIA MOLECULAR BÁSICA**. 3ª ed. Revista e Ampliada. Editora Mercado Aberto: Porto Alegre. 756 p.