



DISCIPLINA OPTATIVA PARA O CURSO DE MESTRADO

1. IDENTIFICAÇÃO

Disciplina: Genética aplicada à Hematologia

Código da disciplina: MCH016

Créditos: 02

Carga Horária Total: 30 horas

Professor(es): Docentes do PPGH

2. OBJETIVO GERAL:

Apresentar e discutir os fundamentos teóricos da genética com aplicação prática na compreensão de doenças genéticas hematológicas.

3. EMENTA:

Genoma humano: estrutura e expressão dos genes. Variação genética: variantes, polimorfismo e suas implicações em doenças hematológicas. Heranças genéticas em Hematologia. Citogenética clínica aplicada à Hematologia. Aconselhamento genético em doenças hematológicas. Metodologias de análise de ácido nucleico aplicada para investigação de variantes.

4. CONTEÚDO PROGRAMÁTICO:

1. Genoma humano: estrutura e função dos genes; 2. Uso do banco de nomenclatura de genes HUGO. 3. Variação genética: variantes, polimorfismos e suas implicações em doenças hematológicas. 4. Uso do banco de variantes HGVS; 5. Heranças genéticas e hematologia; 6. Uso do banco de dados OMIM; 7. Citogenética clínica aplicada à Hematologia. 8. Aconselhamento genético em doenças hematológicas; 9. Tipos de testes genéticos. 10. Discussão de casos clínicos; 11. Extração e Purificação de DNA genômico (Kit comercial – método de tubo-filtro [colunas com membrana sílica]) e Reação em Cadeia da Polimerase (PCR); 12. Eletroforese em Gel de Agarose e análises de fragmento utilizando a PCR.

5. FORMA DE AVALIAÇÃO:

Serão realizadas as seguintes avaliações:

- avaliação contínua, utilizando-se como critério a assiduidade e participação do aluno;
- avaliação oral, utilizando-se como critério a oralidade, capacidade de interpretação, coerência e compreensão da genética em artigos aplicados à hematologia.
- avaliação oral, utilizando-se como critério a capacidade de compreender, discutir casos clínicos relacionados a genética e hematologia, bem como a conduta em casos de aconselhamento genético.
- Avaliação e interpretação dos resultados obtidos de testes moleculares, compreendendo as metodologias. Aferindo resultados positivos e negativos para mutações e, possíveis resultados adversos.

Universidade do Estado do Amazonas
Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas
Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia
PPGH-UEA/HEMOAM

6. BIBLIOGRAFIA:

- STRACHAN, T.; READ, A. Genética Molecular Humana. 4ª. Edição. Porto Alegre: Artmed, 2013.
- SCHAEFER, G. B.; THOMPSON, J.N. Genética Médica. 1ª. Edição. Porto Alegre: AMGH, 2015.
- MALUF, S. W., RIEGEL, M. Citogenética Humana. 1ª. Edição. Porto Alegre: Artmed, 2011.
- NUSSBAUM, R.; McINNIS R.; WILLARD, H. Thompson & Thompson Genética Médica. 8ª. Edição. São Paulo: GEN Guanabara Koogan, 2016.
- LIPAY, Monica V. N; BIANCO, Bianca; Biologia molecular - métodos e interpretação 1. ed. - Rio de Janeiro: Roca, 2015.
- ZAHA, Arnaldo; FERREIRA, Henrique Bunselmeyer; PASSAGLIA, Luciane M. P. Biologia molecular básica – 5. ed. – Porto Alegre : Artmed, 2014.