



PLANO DE ENSINO-APRENDIZAGEM DE COMPONENTE CURRICULAR - SEMESTRAL

IDENTIFICAÇÃO

CÓDIGO	NOME	DEPARTAMENTO OU EQUIVALENTE											
BIO165	Genética Humana Aplicada à Fonoaudiologia	Coordenação Acadêmica - IBIO											
CARGA HORÁRIA (estudante)													
T	P	T/P	PE	E	TOTAL	MODALIDADE			PRÉ-REQUISITO (POR CURSO)				
		51			51	Disciplina/Teórico-prática			Sem pré-requisito				
CARGA HORÁRIA (docente por turma) – EXCLUSIVO PARA ESTÁGIO, TCC, PRÁTICA PEDAGÓGICA E SIMILARES, CUJA CH DO ALUNO DIFIRA DA CH DO DOCENTE						MÓDULO			SEMESTRE LETIVO DE APLICAÇÃO				
T	P	T/P	PE	E	TOTAL	T	P	T/P	PE	E	SEMESTRE SUPLEMENTAR 2020		
								20					

EMENTA

A célula como unidade de vida. Níveis de organização do material genético. Herança mendeliana. Padrões monogênicos e análise de heredogramas. O gene e o seu funcionamento: bases moleculares de herança: Erros inatos do metabolismo. Análise do cariótipo. Distúrbios cromossômicos: Correlações cariótipo/ fenótipo. Aconselhamento genético. Distúrbios de audição e linguagem associados a fatores genéticos. Bioética.

OBJETIVOS

OBJETIVO GERAL

Desenvolver uma visão integrada do binômio: genética e ambiente na origem dos distúrbios de comunicação.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

CONCEITUAIS

Conhecer a organização celular em eucariotos.

Compreender o gene como unidade de herança, seu funcionamento e papel no surgimento de doenças.

Entender os princípios básicos da genética e da hereditariedade.

Identificar os diferentes modelos de herança genética.

Compreender o papel do ambiente na manifestação do fenótipo.

PROCEDIMENTAIS

Realizar um heredograma familiar e analisar o padrão de herança de uma característica monogênica.

Pesquisar síndromes genéticas que apresentam distúrbios de comunicação (linguagem oral e escrita, fala, voz, audição) ou comprometimento das funções responsáveis pela deglutição, respiração e mastigação.

Investigar o papel do fonoaudiólogo no tratamento de portadores de doenças genéticas.

Observar o uso da genômica na identificação da etiologia das doenças fonoaudiológicas.

ATITUDINAIS

Preocupar-se com os aspectos éticos envolvidos na aplicação da genética na prática clínica.

Ter consciência da importância da genética para a saúde pública.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

01. Apresentação da disciplina. Divisão celular: Mitose e Meiose. Estudo do cariótipo.
02. Aberrações numéricas e estruturais dos cromossomos humanos e síndromes cromossômicas.
03. Cromossomos sexuais, compensação de dosagem e diferenciação sexual em humanos. Síndromes dos cromossomos sexuais.
04. Experimento Mendeliano e os princípios básicos da genética monogênica.
05. Padrões monogênicos de herança e estudo de heredogramas.
06. Herança Monogênica atípica: dominância incompleta; co-dominância; penetrância reduzida; expressividade variável; epistasia; imprinting genômico; amplificação gênica; herança mitocondrial; herança digênica.
07. Herança multifatorial: dinâmica gene-ambiente. Análise de doenças complexas a partir dos estudos de gêmeos; estudos de adoção e estudos genômicos.
08. DNA: natureza química do gene e organização da cromatina. Dinâmicas moleculares: Replicação, transcrição, processamento de RNA, tradução e regulação gênica.
09. Natureza da variação genética: mutações e suas consequências; genética bioquímica; erros inatos do metabolismo.
10. Testes genômicos: a busca da base etiológica dos distúrbios de linguagem, fala, audição e deglutição.
11. Malformações e teratogênese. Fatores pré e pós natais envolvidos nos distúrbios de comunicação.
12. Genética e saúde pública: triagem neonatal, diagnóstico-pré-natal e aconselhamento genético.
13. Descrição dos distúrbios fonoaudiológicos como parte do espectro das síndromes genéticas, segundo a classificação etiológica: cromossômicas, gênicas, multifatoriais e ambientais.
14. Foco de atuação do fonoaudiólogo em diferentes síndromes.

METODOLOGIA

No semestre letivo suplementar serão adotadas abordagens metodológicas ativas, participativas, colaborativas e criativas, podendo ser utilizadas sequências didáticas do tipo: sala de aula invertida, estudo de casos, projetos e problematizações.

Serão utilizadas múltiplas linguagens e ambientes virtuais. Os docentes conduzirão as atividades através de mediação propositiva em termos de conteúdos e de acompanhamento da aprendizagem, em consonância com os princípios da Educação *Online*.

As aulas serão ministradas de forma síncrona (2 horas aulas) em horário pré-estabelecido e assíncrona. As aulas síncronas serão realizadas preferencialmente através da plataforma RNP, sendo possível utilizar outra plataforma, a critério do professor, caso ocorram problemas de conectividade.

A disciplina será gerenciada dentro do ambiente virtual AVA Moodle.

Nas aulas assíncronas, o professor disponibilizará conteúdos no ambiente virtual (AVA Moodle), possibilitando ao aluno escolher o melhor horário para estudar e desenvolver as atividades determinadas pelo professor, que favoreçam a construção do aprendizado para alcançar os objetivos propostos. Enquanto que, nos encontros síncronos, o professor estará on-line com os alunos, para orientá-los quanto a sequência pedagógica a ser realizada, para identificar as dificuldades dos alunos com os conceitos e problematizações abordadas, ajudá-los na organização das ideias para sistematização do conhecimento, aprofundamento da compreensão sobre o conhecimento adquirido, bem como motivá-los na construção de novos conhecimentos. As atividades síncronas também devem favorecer as trocas entre colegas e entre aluno e professor. Para isso, serão realizadas discussões em chats e webconferências. O professor irá escolher as ferramentas de tecnologias digitais, informação e comunicação (TDIC) que melhor se adequem ao conteúdo de cada aula que estará sendo desenvolvida.

Essa disciplina está dividida em 2 módulos, que serão ministrados por um professor a cada módulo, conforme detalhado na tabela anexa.

Na primeira semana, em encontro síncrono será realizada uma webconferência com alunos e professores na qual ocorrerão três momentos: 1) o momento de acolhimento, com apresentação dos alunos e professores; 2- discussão do momento que estamos vivendo, abordando a nova realidade do ensino on-line, as expectativas e dificuldades dos alunos e professores. Para isso terá sido realizado o mapeamento da rotina dos alunos (acadêmica, familiar e atenção à saúde) de forma assíncrona, utilizando os dados de um questionário (formulário google) enviado previamente para os alunos por email. Por fim, 3)

apresentação dos ambientes virtuais e ferramentas de aprendizagem além do plano de ensino/aprendizagem.

Em outro momento, será realizada uma Webconferência com participação dos professores que farão exposições sobre a História e o momento atual da Genética Humana. Por seguinte, como atividade assíncrona será disponibilizado o material da pré-aula que será aplicada no próximo encontro síncrono.

A disciplina terá 15 semanas, cujas atividades serão desenvolvidas com o objetivo de fomentar a aprendizagem colaborativa, no estilo: 1) Pré-aula; 2) Discussão sobre o conteúdo semanal; 3) Atividade colaborativa para consolidação do conhecimento. Na pré-aula, os estudantes terão acesso prévio a hipertextos (leitura interativa, não linear), roteiros de estudo, construção de heredogramas, relatos/séries de caso(s), artigos, questionários, vídeos e bibliografia de referência, devendo realizar as atividades propostas, que subsidiarão as discussões e atividades participativas para consolidação do conhecimento. As discussões por videoconferência serão caracterizadas pela exposição de conteúdos com a participação ativa dos estudantes, resgatando o conhecimento prévio, e destaca o papel do professor como mediador que induz questionamentos, interpretações e discussão sobre o tema em estudo. Pretende-se favorecer a atuação mais autônoma e colaborativa. Deste modo, os estudantes poderão participar interativamente do percurso e o tempo de encontros síncronos será melhor aproveitado.

Em momento prévio ao final de cada módulo de aprendizado, os alunos terão uma semana reservada para tirar dúvidas sobre o conteúdo (através de chat na plataforma Moodle).

Serão desenvolvidos fóruns para discussão sobre os tópicos abordados no componente curricular. O rendimento do processo de construção do conhecimento será proporcional ao protagonismo dos estudantes. Ao final da disciplina, problematizamos a aplicação da genética como ferramenta científica da promoção da saúde levando o aluno a refletir sobre progresso científico e conflitos éticos envolvidos.

AVALIAÇÃO DA APRENDIZAGEM

A avaliação dar-se-á de modo processual com caráter formativo, incluindo a elaboração de resenha crítica, heredograma, resolução de questões conceituais/aplicadas, discussão sobre relatos/séries de caso(s) (PBL), Wiki (construção coletiva de texto), mapa conceitual. São critérios gerais dos instrumentos de avaliação: participação nas atividades, sistematicidade, linguagem compreensiva, compatibilidade entre ensinado e aprendido e precisão.

Sistema de Avaliação:

Módulo 1 (M1 total = 10,0 pontos):

- 1.1 Quizzes = 2,0
- 1.2 Wiki (construção coletiva de texto) = 1,5 pontos.
- 1.3 Mapa conceitual = 1,5 pontos.
- 1.4 – Fórum = 1,0
- 1.5 PBL – Fechamento dos relatos de casos = 4,0

Módulo 2 (M2 total = 10,0 pontos):

- 1.1 Quiz = 1,0 ponto.
- 1.2 Wiki (construção coletiva de texto) = 2,0 pontos.
- 1.3 Mapa conceitual = 2,0 pontos.
- 1.4 PBL – Fechamento dos relatos/séries de caso(s) = 5,0

A Nota final do curso será $M1 + M2 / 2$.

Nota $\geq 5,0$: aprovado

BIBLIOGRAFIA

BIBLIOGRAFIA BÁSICA

BIBLIOGRAFIA BÁSICA

- 1- NUSSBAUM RL, McINNES RR, WILLARD HF. THOMPSON & THOMPSON: Genética Médica . 8 . ed. Rio de Janeiro : Elsevier, 2016
- 2- LÍDIO GRANATO; CARLA FRANCHI PINTO; MARISTELA DE QUEIRÓZ RIBEIRO. Perda auditiva de origem genética. In: Otacilio Lopes Filho. Novo Tratado de Fonoaudiologia. Editora Manole Ltda. 2013.
- 3- PIERCE, B.A. Genética: Um Enfoque Conceitual. 5ª ed Rio de Janeiro , Guanabara Koogan S.A. 2016.
- 4- BORGES-OSÓRIO, MR; ROBINSON, WM – Genética Humana. Artmed 3ª edição 2013.

BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR

- 1- RUBEN, R. J. Genetic deafness. In: GERBER, S. E. (ed.). The handbook of genetic communicative disorders. San Diego: Academic Press, 2001. p. 89-112.
- 2- FELSENFELD, S., DRAYNA, D. Stuttering and genetic: our past and our future. In: GERBER, S. E. (ed.). The handbook of genetic communicative disorders. San Diego: Academic Press, 2001. p. 151-174.
- 3- WILLIAMS, J.; STEVENSON, J. Genetic language disorders. In: GERBER, S. E. (ed.). The handbook of genetic communicative disorders. San Diego: Academic Press, 2001. p. 113- ”
- 4- JORDE LB, CAREY, M; BAMSHAD. Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro Elsevier 2017.
5. OTTO, PA Genética Médica Ed.Roca 2013.

OUTRAS INDICAÇÕES BIBLIOGRÁFICAS

Artigos científicos da plataforma SciELO - Scientific Electronic Library Online.

MCKUSICK, V. A. (Ed.). OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>. Acesso em: 10 fev. 2011.

Docentes Responsáveis no semestre _____:

Nome: Acácia Fernandes Lacerda de Carvalho Assinatura: _____



Nome: Pablo Rafael Silveira Oliveira Assinatura: _____

Aprovado em reunião de Departamento (ou equivalente) em ___/___/___ _____

Assinatura do Chefe de Departamento
(ou equivalente)

ANEXO: Cronograma de atividades

Base legal deste formulário:

Regulamento de Ensino de Graduação e Pós-graduação/UFBA, 2014

Art. 109. A metodologia de ensino-avaliação da aprendizagem, respeitado o programa do componente curricular, será definida pelo professor ou grupo de professores no respectivo plano de ensino aprovado pelo plenário do Departamento ou equivalente.

Parágrafo único. Até o final da segunda semana letiva, a metodologia de ensino-avaliação da aprendizagem deverá ser divulgada junto aos alunos.

CRONOGRAMA

Terça	Tipo	DATA	TEMA
1	webconf	08/set	Momento Acolhimento. Apresentação dos professores e alunos. Conhecendo o ambiente virtual. Orientações da disciplina - Contrato didático.
	webconf	14/09 16:00 hrs	História e momento atual da Genética Humana 1-Da molécula de DNA ao sequenciamento do genoma humano\sequenciamento do vírus SARS-CoV-2 2-Das bases cromossômica da herança à Citogenômica do século XXI 3-Era “Ômica”- Genômica, Transcriptômica, Proteômica e Bioinformática.
2	Assíncrona	15/set	Pré-aula: hipertexto + vídeos + quiz (0,5) <ul style="list-style-type: none"> • Experimentos de Mendel • Mitose e Meiose • Cultura de linfócitos
	webconf		<ul style="list-style-type: none"> • 1ª e 2ª Leis de Mendel • Base cromossômica da herança • Análise do cariótipo (tela virtual)
3	Assíncrona	22/set	Pré-aula: hipertexto + quiz (0,5) <ul style="list-style-type: none"> • Aneuploidias e euploidies
	webconf		<ul style="list-style-type: none"> • Origem das alterações cromossômicas • Síndromes cromossômicas Consolidação do conhecimento: Pacientes com Distúrbios genéticos como grupo de risco para COVID-19. (wiki vale 1,5)
4	Assíncrona	29/set	Pré-aula: hipertexto + quiz (0,5) <ul style="list-style-type: none"> • Padrões de Herança Monogênica: autossômico dominante e recessivo/ligado ao X dominante e recessivo
	webconf		<ul style="list-style-type: none"> • Análise de Heredogramas • Consolidação do conhecimento: Abertura de relatos/série de casos (PBL)
5	Assíncrona	06/out	Pré-aula: hipertexto + Quiz (0,5) <ul style="list-style-type: none"> • Inativação do cromossomo X em humanos. • Determinação e diferenciação Sexual

	webconf		<ul style="list-style-type: none"> Síndrome dos cromossomos sexuais: síndromes de Turner e Klinefelter Desordens do desenvolvimento sexual (DDS) <p>Consolidação do conhecimento: Mapa Conceitual (1,5)</p>
6	Assíncrona	13/out	Síndromes genéticas que compartilham distúrbios fonoaudiológicos –
	webconf		Fórum de discussão: Implicações clínicas e o papel do fonoaudiólogo (1,0)
7	Chat	20/out	PLANTÃO DE DÚVIDAS
8	webconf	27/out	Consolidação do conhecimento: Fechamento dos relatos/séries de caso(s) - PBL: Apresentação oral (30 min/equipe) (4,0)
9	Assíncrona	03/11	Hipertexto e vídeo: Ciclo de replicação de vírus de RNA: o exemplo do SARS-CoV-2, vírus causador da COVID-19.
	webconf/ Socrative		Ácidos nucleicos. DNA: Estrutura do cromossomo à natureza química do Gene; Replicação e Recombinação do DNA; Transcrição e processamento do RNA mensageiro; Tradução.
			Consolidação do conhecimento: quiz (1,0)
10	Assíncrona	10/nov	Hipertexto e vídeo: Herança Mendeliana ou monogênica na COVID-19? Crianças com síndrome inflamatória grave e idosos resistentes.
	webconf		Extensões e exceções às Leis de Mendel: Penetrância e expressividade; heterogeneidade genética; heterogeneidade alélica; Herança mitocondrial; Impressão genômica e dissomia uniparental; Mosaicismo cromossômico somático e germinativo; Interação gênica e epistasia;
			Consolidação do conhecimento: Fórum de discussão (1,5). Abertura de relatos/séries de caso(s) (PBL).
11	Assíncrona	17/nov	Hipertexto e vídeo: Evolução clínica da COVID-19, uma condição poligênica, complexa.
	webconf		Herança Multifatorial: Características contínuas; Efeito de Limiar Genotípico; Métodos usados para investigar características multifatoriais; Doenças Complexas;
			Consolidação do conhecimento: Mapa Conceitual (COVID-19, fatores intrínsecos e extrínsecos. Conceitos discutidos em sala) (1,0); Abertura de relatos/séries de caso(s) (PBL).
12	Assíncrona	24/nov	Hipertexto e vídeo: Mutações em vírus de RNA - SARS-CoV-2
	webconf		Natureza da variação Genética: Tipos de mutações e suas consequências; polimorfismos e variantes patogênicas; Diferenças étnicas nas frequências das doenças genéticas;
			Consolidação do conhecimento: Wiki sobre Erros Inatos do Metabolismo ou Imunodeficiências primárias (1,5). Abertura de relatos/séries de caso(s) (PBL) - Erros Inatos do Metabolismo e Imunodeficiências Primárias.
13	chat	01/12	Plantão de dúvidas

14	webconf	08/dez	Fechamento dos relatos/séries de caso(s) - PBL: Apresentação oral (30 min/equipe) (5,0)
15	Assíncrona	15/dez	Vídeo - quatro heranças / A Pesquisa em genética populacional e os aspectos éticos envolvidos nessa abordagem.
	Chat		Questionário de avaliação da disciplina Discussão do filme. Feedback sobre questionário de avaliação da disciplina Resultados (Moodle)