



DADOS DE IDENTIFICAÇÃO E ATRIBUTOS

CÓDIGO	NOME	DEPARTAMENTO OU EQUIVALENTE
BIOA79	Genética Para a Área de Saúde	Coordenação Acadêmica

CARGA HORÁRIA (estudante)							MODALIDADE/ SUBMODALIDADE	PRÉ-REQUISITO (POR CURSO)
T	T/P	P	PP	Ext	E	TOTAL	Disciplina/teórica	Sem pré-requisito
51						51		

CARGA HORÁRIA (docente/turma)							MÓDULO	SEMESTRE DE INÍCIO DA VIGÊNCIA					
T	T/P	P	PP	Ext	E	TOTAL	T	T/ P	P	PP	Ext	E	Semestre Letivo Suplementar
							20						

EMENTA

Introdução à Genética. Reprodução como base da hereditariedade. Padrões de herança. Herança de Características Complexas. Variação Genética em Indivíduos. Base molecular e bioquímica das doenças genéticas. Imunogenética. Farmacogenética. Noções de Genética de populações e evolução.

OBJETIVOS

OBJETIVO GERAL:

Compreender a relação entre variabilidade genética, herdabilidade e fenótipo alterado.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

CONCEITUAIS

Entender os princípios básicos da Genética e da hereditariedade.

Compreender a relação entre variabilidade genética, fenótipo e processo evolutivo.

Estudar hipóteses, teorias, conceitos em Genética.

PROCEDIMENTAIS

Aplicar os conhecimentos de herança monogênica na construção e análise de heredograma.

Reconhecer métodos e terminologias específicos em Genética na área de Saúde.

Observar a associação entre genótipo e fenótipo.

Investigar síndromes genéticas e identificar seus mecanismos de origem.

ATITUDINAIS

Preocupar-se com os aspectos éticos envolvidos na genômica.

Ter consciência da importância da genética para saúde pública.

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

- 1) História e desenvolvimento da Genética pós sequenciamento do Genoma Humano. Aplicação da genética na Medicina do século XXI.
 - 2) Reprodução como base da hereditariedade: Mitose e Meiose; Bases cromossômicas da herança: relações entre genes, cromossomos, genótipos e fenótipos. Variação no número e na estrutura dos cromossomos humanos; Estudo de Doenças genéticas cromossômicas.
 - 3) Genética Mendeliana: experimentos de Mendel como base para compreensão da herança monogênica. Padrões de herança: autossômica dominante e recessiva ligada ao sexo. Construção e análise de heredogramas. Estudo de Doenças Monogênicas.
 - 4) Genômica dos cromossomos sexuais; inativação do cromossomo X em mulheres e expressão diferencial de doenças ligadas ao X. Determinação e diferenciação sexual.
 - 5) Padrões atípicos de herança: Extensões e exceções às leis de Mendel - Penetrância e expressividade; Herança ligada ao sexo e influenciada pelo sexo; Heterogeneidade alélica e não alélica; Impressão genômica e dissomia uniparental; amplificação gênica e antecipação; herança mitocondrial; mosaicismos cromossômico e quimerismo; interação gênica e epistasia; pleiotropia e fenocópia.
 - 6) Herança de características complexas: análise de características quantitativas e efeito de limiar genotípico. Herdabilidade. Doenças com herança multifatorial.
 - 7) Variação genética em indivíduos: Diversidade genética em populações e fatores capazes de alterar as frequências gênicas; relação entre mutação e evolução; diferença entre polimorfismos e variantes genéticas patogênicas; agentes mutagênicos e/ou carcinogênicos.
 - 8) Hemoglobinas: estrutura e função da hemoglobina; genes de globina e a ontogênese das hemoglobinas humanas. Hemoglobinopatias.
 - 9) Imunogenética: complexo principal de histocompatibilidade, Imunoglobulinas e receptor de antígeno de célula T. Imunopatologias.
 - 10) Base molecular e bioquímica de doenças genéticas: Erros inatos do metabolismo: doenças devidas a mutações em classes diferentes de proteínas (defeitos em enzimas, em proteínas de transporte, em proteínas receptoras, em proteínas estruturais, distúrbios neurodegenerativos).
 - 11) Farmacogenômica: resposta diferencial a drogas devido a variantes genéticas. Medicina personalizada na utilização de fármacos. Aspectos éticos da farmacogenômica.
-

METODOLOGIA DE ENSINO-APRENDIZAGEM

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 aula) 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 3 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 e do plano de ensino/aprendizagem.

Na semana seguinte, será realizada uma Webconferência com participação dos 3 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 horário reservado 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 farmacogenômica 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) = 2,0 pontos.
- 1.3 Mapa conceitual = 2,0 pontos.
- 1.5 PBL – Fechamento dos relatos de casos = 4,0

Módulo 2 (M2 total = 10,0 pontos):

- Resenha sobre o filme 4 heranças = 1,0 ponto
- 1.1 Quiz = 3,0
 - 1.2 Seminário (Modelo PIBIC 2,0 pontos – UFBA em Movimento)
 - 1.3 PBL – Fechamento dos relatos de casos = 4,0

Módulo 3 (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 $M1 + M2 + M3 / 3$.

Nota $\geq 5,0$: aprovado

REFERÊNCIAS

BIBLIOGRAFIA BÁSICA

1. NUSSBAUM, R.L., Mc INNES, R.R., FILLARD, H.F. Thompson & Thompson Genética Médica. 8ª ed. Rio de Janeiro, Elsevier, 2016.
2. JORDE, L.B., CAREY, J.C., BAMSHAD, M.J. et al. Genética médica. Elsevier, 2010.
3. BORGES-OSÓRIO, MR; ROBINSON, WM – Genética Humana. Artmed 3ª edição 2013.

BIBLIOGRAFIA COMPLEMENTAR

1. YOUNG, I.D. Genética Médica. Guanabara Koogan, 2007.
 2. WESTMAN, J.A. Genética Médica. Guanabara Koogan, 2006.
 3. LEWIS, R - Genética Humana - Conceitos e aplicações. Guanabara Koogan, 2004.
 4. STRACHAN, T; ANDREW P. Genética molecular humana. 4a Edição Editora Artmed, 2013.
 5. OTTO, PA Genética Médica Ed.Roca 2013.
-

OUTRAS INDICAÇÕES BIBLIOGRÁFICAS

Artigos científicos da plataforma SciELO - Scientific Eletronic Library Online.

Docente(s) Responsável(is) à época da aprovação do Plano de ensino-aprendizagem:

Nome: Acácia Fernandes Lacerda Carvalho Assinatura:



Nome: Vanessa Rodrigues Paixão-Côrtes Assinatura: _____

Nome: Pablo Rafael Silveira Oliveira Assinatura: _____

Aprovado em reunião de Departamento (ou equivalente): _____ em __/__/__

_____ Assinatura do Chefe

ANEXO

CRONOGRAMA

Código e nome do componente:	Genética Para a Área de Saúde
Nome do/s docente/s:	Acácia Fernandes Lacerda de Carvalho, Vanessa Rodrigues Paixão-Côrtes, Pablo Rafael Silveira Oliveira
Período:	Semestre Letivo Suplementar (08/09/2020 – 18/12/2020)

#AULA	Tipo	DATA Aula síncrona	CH	TEMA
1	Assíncrona			Questionário: Mapeamento da rotina dos alunos
	webconf	08.09 T1.Terça 10.09 T2.Quinta 14.09 T3.Segunda	2H	Apresentação dos professores e alunos. Discussão do questionário. Conhecendo o ambiente virtual. Orientações da disciplina.
2	webconf	Segunda 14.09 16 hrs		CHAT
			2H	História e momento atual da Genética Humana 1-Da molécula de DNA ao sequenciamento do genoma humano\sequenciamento do vírus SARS-CoV-2 Prof. Pablo 2-Das bases cromossômica da herança à Citogenômica do século XXI Profa. Acácia 3-Era “Ômica”- Genômica, Transcriptômica, Proteômica e Bioinformática. Profa. Vanessa

3 Módulo 1	Assíncrona	15.09 T1 17.09 T2 21.09 T3	2H	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)
4	Assíncrona	22.09 T1 24.09 T2 28.09 T3	2H	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 2,0)
5	Assíncrona	29.09 T1 01.10 T2 05.10 T3	2H	Pré-aula: hipertexto + quiz no Socrative (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)
6	Assíncrona	06.10 T1 08.10 T2 12.10 T3	2H	Pré-aula: hipertexto + Quiz (Socrative) (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 • Consolidação do conhecimento: Mapa Conceitual (2,0)
Extra	chat			PLANTÃO DE DÚVIDAS
7	webconf	13.10 T1 15.10 T2 19.10 T3	2H	Consolidação do conhecimento: Fechamento dos relatos/séries de caso(s) - PBL: Apresentação oral (30 min/equipe) (4,0)

<u>8</u> Módulo 2		20.10T1 22.10 T2 26.10 T3		Pré-aula: prática virtual - <ul style="list-style-type: none"> • Herança Monogênica atípica • Quiz 2.1 • Sorteio dos Temas (Artigos) para o Seminário
9		27.10T1 29.10 T2 02.11 T3?feriado		Pré-aula: prática virtual- <ul style="list-style-type: none"> • Herança Poligênica e Multifatorial • Quiz 2.2
	Assíncrono	Assíncrono		Filme 4 heranças. Resenha
10		03.11 T1 05.11 T2 09.11 T3		<ul style="list-style-type: none"> • Proposta do PBL • Mutações e seus efeitos sobre o fenótipo/ Evolução • Quiz 2.3
Extra	chat		1H	PLANTÃO DE DÚVIDAS
11		10.11 T1 12.11 T2 16.11 T3		Apresentação dos vídeos dos alunos (seminário) Apresentação dos resultados finais do PBL
<u>12</u> Módulo 3	Assíncrona			Pré-aula (artigo adaptado + quiz): Determinantes genéticos da autoimunidade
	webconf	17.11 T1 19.11 T2 23.11 T3	1H	Imunogenética e imunodeficiências: Resposta imune inata e adaptativa. MHC, Ig e TCR. Imunodeficiências. Genética/COVID-19
			1H	Consolidação do conhecimento: quiz (1,0); relatos/séries de caso(s) (PBL) - Imunodeficiências primárias.
13	Assíncrona	24.11 T1 26.11 T2 30.11 T3		Pré-aula (hipertexto + prática virtual): Aspectos moleculares da anemia falciforme.
	webconf		2H	Hemoglobinas e Hemoglobinopatias: Estrutura e função das hemoglobinas; genes de globina; hemoglobinopatias

				Consolidação do conhecimento: Wiki sobre Erros Inatos do Metabolismo (2,0); relatos/séries de caso(s) (PBL) - Erros inatos do metabolismo.
Extra	chat		1H	PLANTÃO DE DÚVIDAS
14	Assíncrona	01.12 T1 03.12 T2 07.12 T3		Pré-aula (vídeo + quiz): Farmacogenômica e a medicina de precisão.
	webconf		1H	Farmacogenômica: Enzimas metabolizadoras de drogas; Variantes genéticas e metabolismo de drogas;
			1H	Consolidação do conhecimento: Mapa Conceitual (2,0); relatos/séries de caso(s) (PBL) - Doenças hereditárias que modificam os efeitos de drogas.
15	webconf	09.12 T1 10.12 T2 15.12 T3	2H	Fechamento dos relatos/séries de caso(s) - PBL: Apresentação oral (30 min/equipe) (5,0)
	moodle	18.12.20		Questionário de avaliação da disciplina
	chat			Resultados finais