

MESTRADO E DOUTORADO
CIÊNCIAS DA SAÚDE

Nome da Disciplina: Medicina Genômica	
Ano Letivo: 2018	Carga Horária: 40horas
Código da Disciplina:	
Professor Responsável: Dra Bianca Bianco e Dra Denise Maria Christofolini	

I. Ementa

Citogenética clássica - Citogenética molecular – Sequenciamento – Exoma-Transcriptoma (estudo dos métodos e discussão das aplicações); interpretação dos resultados (correlação genótipo-fenótipo); medicina genômica personalizada.

II. Objetivos

A disciplina tem como objetivo principal debater os principais métodos citogenéticos clássicos e moleculares e sua utilização na pesquisa médica atual.

III. Justificativa

A genética está indiscutivelmente entre as áreas que apresentaram os avanços mais rápidos e significativos na medicina nos últimos anos. Cada vez mais se estabelece uma ligação clara entre a estrutura genômica e a patogênese das doenças. Esses mecanismos têm implicação direta na resposta aos tratamentos e na manutenção da saúde humana.

Por essa razão é essencial para o aluno adquirir conhecimentos atualizados sobre a genômica, desde as suas bases, até a sua aplicação na área de diagnóstico e pesquisa, representada pelos estudos citogenéticos clássicos e moleculares.

IV. Pré-requisito

Nenhum.

V. Metodologia de Ensino

Estratégias

- | | |
|--|---|
| <input checked="" type="checkbox"/> Aulas expositivas | <input type="checkbox"/> Aula prática |
| <input type="checkbox"/> Aula teórico-prática ou Demonstrativa | <input checked="" type="checkbox"/> Estudo dirigido |
| <input type="checkbox"/> Iniciação à pesquisa | <input checked="" type="checkbox"/> Seminários |
| <input type="checkbox"/> Leituras programadas | <input type="checkbox"/> Discussão em pequenos grupos |
| <input type="checkbox"/> Preleção dialogada | <input type="checkbox"/> Outros ambulatório, laboratório. |

Recursos Audiovisuais

- | | |
|--|---|
| <input checked="" type="checkbox"/> Quadro negro | <input type="checkbox"/> Filmes |
| <input type="checkbox"/> Retroprojektor | <input type="checkbox"/> Apostilas |
| <input type="checkbox"/> Projetor de slides | <input type="checkbox"/> Outros (especificar) |
| <input checked="" type="checkbox"/> Data-show | <input type="checkbox"/> Internet e suas ferramentas. |

VI. Conteúdo Programático

- Aula 1- Conceitos iniciais :Cariotipagem clássica – Bandamento G**
Aula 2- FISH (Fluorescent *in situ* Hybridization) e suas variantes
Aula 3- MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
Aula 4- Arrays: CGH-array/ SNP-array /Oligo-array /bead-array
Aula 5- Sequenciamento
Aula 6- Seminários: Discussão de artigos e apresentação de casos clínicos

VII. Avaliação

- | | |
|--|--------------------------------------|
| <input checked="" type="checkbox"/> Frequência | <input type="checkbox"/> Trabalho |
| <input checked="" type="checkbox"/> Participação | <input type="checkbox"/> Outros |
| <input type="checkbox"/> Prova | <input type="checkbox"/> Especificar |
| <input checked="" type="checkbox"/> Seminário | |

VIII. Bibliografia Básica

- 1.Lewin, B. Genes X. Sudbury, MA: Jones and Bartlett, 2011.
- 2.Robert L. Nussbaum, Roderick R. Mcinnes, Huntington F. Willard . Thompson & Thompson Genética Médica 7^a. Guanabara Koogan, 2008.
- 3.Griffiths, Anthony J. F. *Introdução à genética*. 9. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

IX. Bibliografia Secundária

- 4.Detection of clinically relevant exonic copy-number changes by array CGH. Boone PM, Bacino CA, Shaw CA, Eng PA, Hixson PM, Pursley AN, Kang SH, Yang Y, Wiszniewska J, Nowakowska BA, Del Gaudio D, Xia Z, Simpson-Patel G, Immken LL, Gibson JB, Tsai AC, Bowers JA, Reimschisel TE, Schaaf CP, Potocki L, Scaglia F, Gambin T, Sykulski M, Bartnik M, Derwinska K, Wisniowiecka-Kowalnik B, Lalani SR, Probst FJ, Bi W, Beaudet AL, Patel A, Lupski JR, Cheung SW, Stankiewicz P. Hum Mutat. 2010 Sep 16.
- 5.Genomic and clinical characteristics of microduplications in chromosome 17. Shchelochkov OA, Cheung SW, Lupski JR. Am J Med Genet A. 2010 May;152A(5):1101-10. Review.
- 6.[Structural variation in the human genome and its role in disease](#). Stankiewicz P, Lupski JR. Annu Rev Med. 2010;61:437-55. Review.
- 7.Genotype-phenotype correlations in Down syndrome identified by array CGH in 30 cases of partial trisomy and partial monosomy chromosome 21. Lyle R, Béna F, Gagos S, Gehrig C, Lopez G, Schinzel A, Lespinasse J, Bottani A, Dahoun S, Taine L, Doco-Fenzy M, Cornillet-Lefèbvre P, Pelet A, Lyonnet S, Toutain A, Colleaux L, Horst J, Kennerknecht I, Wakamatsu N, Descartes M, Franklin JC, Florentin-Arar L, Kitsiou S, Aït Yahya-Graison E, Costantine M, Sinet PM, Delabar JM, Antonarakis SE. Eur J Hum Genet. 2009 Apr;17(4):454-66. Epub 2008 Nov 12.PMID: 19002211
- 8.Diagnosis of cryptic chromosomal syndromes by fluorescence in situ hybridization (FISH). Kashork CD, Theisen A, Shaffer LG. Curr Protoc Hum Genet. 2010 Oct; Chapter 8: Unit 8.10.1-20.
- 9.Diagnostic utility of array-based comparative genomic hybridization (aCGH) in a prenatal setting. Maya I, Davidov B, Gershovitz L, Zalstein Y, Taub E, Coppinger J, Shaffer LG, Shohat M. Prenat Diagn. 2010 Oct 6.
- 10.Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with

developmental disabilities or congenital anomalies. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, Biesecker LG, Brothman AR, Carter NP, Church DM, Crolla JA, Eichler EE, Epstein CJ, Faucett WA, Feuk L, Friedman JM, Hamosh A, Jackson L, Kaminsky EB, Kok K, Krantz ID, Kuhn RM, Lee C, Ostell JM, Rosenberg C, Scherer SW, Spinner NB, Stavropoulos DJ, Tepperberg JH, Thorland EC, Vermeesch JR, Waggoner DJ, Watson MS, Martin CL, Ledbetter DH. Am J Hum Genet. 2010 May 14;86(5):749-64.

X. Sugestão de Datas

Encontros semanais às quintas-feiras 19:00 às 21:00 horas.