UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ
FACULDADE DE MEDICINA

PLANO DE ENSINO

I. IDENTIFICAÇÃO

MÓDULO: GENÉTICA MÉDICA	CURSO: Medicina
CÓDIGO: ME01030	
Ano Letivo: 2018 NATUREZA: teórico-prática	
CARGA HORÁRIA SEMANAL: 4 horas	Teoria: 1h Prática: 3 horas
CARGA HORÁRIA TOTAL: 68 h	
LOCAL: CASMUC	
HORÁRIO DAS ATIVIDADES: 08 – 12 HORAS	

II. EMENTA/SÚMULA

Aspectos clínicos e etiopatogênicos de doenças gênicas e cromossômicas frequentes; descrevendo os mecanismos em nível molecular e a distribuição dos genes nas famílias e nas populações.
Procedimentos laboratoriais no diagnóstico diferencial de doenças genéticas mais frequentes;
Princípios de aconselhamento genético e estimativas de risco.
Conceitos de dismorfologia e teratogênese;
Discussão de casos clínicos de rotina utilizando as diferentes situações de aconselhamento genético.

III. OBJETIVO GERAL:

Promover o conhecimento das principais doenças de etiologia genética, dos métodos de diagnóstico laboratorial e dos princípios de aconselhamento genético. Aprender a diagnosticar e investigar as principais doenças cromossômicas e monogênicas. Conhecer as principais diferenças entre os principais testes genéticos.
Caracterizar e discutir tópicos selecionados.

IV. COMPETÊNCIAS E HABILIDADES:

Competências: conhecer os princípios do exame clínico morfológico em genética médica e conhecer e avaliar as diferenças entre os principais testes genéticos.
Habilidades: ter conhecimentos suficientes para reconhecer doenças genéticas e fornecer informação e orientação adequadas sobre doenças dessa natureza e procedimentos relacionados
Atitudes: participar do processo de aprendizagem de forma responsável

VI. CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

UNIDADE 1 - PRINCÍPIOS BÁSICO: Base Molecular das Mutações e Padrões de Herança
UNIDADE 2 - HEMOGLOBINOPATIAS HEREDITÁRIAS: Alterações estruturais; Talassemias; Tratamento das hemoglobinopatias.
UNIDADE 3 - ERROS INATOS DO METABOLISMO: Aminoacidopatias, Acidúrias orgânicas, Distúrbios do metabolismo dos carboidratos, Esfingolipidoses, Mucopolissacaridoses.
UNIDADE 4 - CITOGENÉTICA CLÍNICA: Distúrbios dos autossomos, Distúrbios dos cromossomos sexuais.
UNIDADE 5 - ANOMALIAS DO DESENVOLVIMENTO SEXUAL: Distúrbios da Desenvolvimento Gonadal, ADS, XX; ADS, XY)
UNIDADE 6 - CONCEITOS DE DISMORFOLOGIA E TERATOGÊNESE
UNIDADE 7 - DOENÇAS NEUROMUSCULARES E NEURODEGENERATIVAS.
UNIDADE 8 - ADNPM E DEFICIÊNCIA INTELECTUAL
UNIDADE 9 - DISTÚRBIOS DO CRESCIMENTO
UNIDADE 10 - PREVENÇÃO DE DISTÚRBIOS GENÉTICOS: Testes Genéticos, Diagnóstico Pré-Natal, Aconselhamento Genético
UNIDADE 11 – ESTUDOS DE CASOS CLÍNICOS.

VII. CRONOGRAMA

AULA 1 - Base Molecular das Mutações e Padrões de Herança
AULA 2 - Hemoglobinopatias hereditárias
AULA 3 - Tratamento Hemoglobinopatias
AULA 4 - Erros Inatos do Metabolismo – Parte 1
AULA 5 - Erros Inatos do Metabolismo – Part2 2
AULA 6 - Citogenética clínica: Distúrbios dos autossomos, Anomalias do Desenvolvimento Sexual (Disgenesia gonadal)
AULA 7 - Anomalias do Desenvolvimento Sexual (ADS, XX; ADS, XY)
AULA 8 - **AVALIAÇÃO 1**
AULA 9 - Conceitos de dismorfologia e teratogênese
AULA 10 - Doenças neuromusculares e neurodegenerativas.
AULA 11 - ADNPM e Deficiência Intelectual: enfoque da genética clínica
AULA 12 - Distúrbios do crescimento
AULA 13 - Testes Genéticos
AULA 14 - Diagnóstico Pré-Natal/Aconselhamento Genético
AULA 15 – Seminários – Estudos de Casos Clínicos 1
AULA 16 – Seminários – Estudos de Casos Clínicos 2
AULA 17 - **AVALIAÇÃO 2**

VIII. RECURSOS MATERIAIS NECESSÁRIOS

Sala climatizada;
Data show;

Quadro magnético;
Pincel e apagador para quadro magnético;
Cadeiras confortáveis para 40 alunos e professores;
Microcomputador com conexão com a internet;

IX. PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS (Metodologias ativas)

Aulas expositivas dialogadas. Apresentação e discussões de temas selecionados em subgrupos de discussão, em seminários.

X.AVALIAÇÃO DA APRENDIZAGEM

A avaliação da aprendizagem será feita média aritmética de duas (02) notas de avaliações escritas e uma nota de apresentação de tema selecionado.

XI. BIBLIOGRAFIA

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard. Thompson & Thompson - Genética Médica, 8ª ed Elsevier, 2016.
Read A, Donnai D. Genética Clínica: uma nova abordagem, 1ª ed. Artmed, 2008.
Strachan, T. & Read, A P. Human Molecular Genetics 4. New York: Garland Science, 2013.
Paulo Alberto Otto, Regina Célia Mingroni Netto, Priscila Guimarães Otto. Genética médica – São Paulo - Roca, 2013.

Docentes Participantes	Origem	Titulação	Regime de Trabalho
João Farias Guerreiro	ICB	Doutor	DE
Greice Cardoso Costa	ICB	Doutora	DE
Fernanda Andreza Lott	ICB	Doutora	DE
Luiz Santana da Silva	ICB	Doutor	DE
Isabel Neves	ICS	Doutora	DE

EMENTA DE DISCIPLINAS Nº 33/2026 - FAMED/ICM (11.85.04)

(Nº do Protocolo: NÃO PROTOCOLADO)

(Assinado digitalmente em 24/09/2026 09:53)
CEZAR AUGUSTO MUNIZ CALDAS
DIRETOR DE FACULDADE - TITULAR
FAMED/ICM (11.85.04)
Matrícula: ###720#2

*Visualize o documento original em https://sipac.ufpa.br/documentos/ informando seu número: **33**, ano: **2026**, tipo: **EMENTA DE DISCIPLINAS**, data de emissão: **24/09/2026** e o código de verificação: **6f1f3029d7***