

Conteúdo Programático, Bibliografia (indicação opcional) e Sistematização da Prova Prática (quando houver)

Edital UFRJ nº 875, de 19 de setembro de 2025 - Publicado em: 22/09/2025

Haverá Prova Prática: () Sim (x) Não

Unidade			
Código da Opção de Vaga	MC-025	Departamento ou Programa / Setorização Definitiva	Departamento: Pediatria Setorização: Genética Médica
Conteúdo Programático	<ol style="list-style-type: none">Fundamentos da Genética Médica<ul style="list-style-type: none">História da genética humana.Estrutura e função do DNA e RNA.Código genético e síntese proteica.Organização do Genoma Humano<ul style="list-style-type: none">Cromossomos e cariótipo.Regiões codificantes e não codificantes.Projeto Genoma Humano e genômica funcional.Mecanismos de Herança<ul style="list-style-type: none">Padrões mendelianos (autossômicos e ligados ao X).Herança não mendeliana (mitocondrial, multifatorial).Mutação e Variabilidade Genética<ul style="list-style-type: none">Tipos de mutações.Polimorfismos.Consequências funcionais.Citogenética e Anomalias Cromossômicas<ul style="list-style-type: none">Numéricas (aneuploidias, poliploidias).Estruturais (deleções, duplicações, translocações).Técnicas diagnósticas (cariótipo, FISH, CGH-array).Biologia Molecular aplicada à Genética<ul style="list-style-type: none">PCR, sequenciamento de Sanger e NGS.Hibridização, microarranjos, edição gênica (CRISPR-Cas9).Epigenética<ul style="list-style-type: none">Metilação do DNA, histonas e imprinting.Doenças relacionadas a distúrbios epigenéticos.Bases Genéticas do Desenvolvimento Humano<ul style="list-style-type: none">Genes do desenvolvimento.Malformações congênitas.Relação genótipo-fenótipo.Genética de Câncer<ul style="list-style-type: none">Oncogenes e genes supressores tumorais.		

- Predisposição hereditária a cânceres pediátricos

10. Genética Multifatorial e Complexa

- Interação gene-ambiente.
- Estudos de associação genômica (GWAS).
- Risco relativo e herdabilidade.

11. Farmacogenômica

- Variações genéticas na resposta a fármacos.
- Medicina personalizada.

12. Doenças Monogênicas

- Exemplo: fibrose cística, distrofias musculares, hemoglobinopatias.
- Diagnóstico molecular.

13. Doenças Mitocondriais

- Mutações no DNA mitocondrial.
- Padrões de herança peculiares.

14. Imunogenética

- Complexo principal de histocompatibilidade (HLA).
- Bases genéticas das imunodeficiências primárias.

15. Genética no Recém-Nascido e Triagem Neonatal

- Teste do pezinho ampliado.
- Novas tecnologias para triagem.

16. Aspectos Éticos, Legais e Sociais da Genética

- Consentimento informado.
- Testes preditivos.
- Genética forense.

	<p>17. Aconselhamento Genético</p> <ul style="list-style-type: none"> • Conceitos de risco de recorrência. • Abordagem centrada na família. • Comunicação de diagnósticos genéticos. <p>18. Perspectivas Futuras em Genética Médica</p> <ul style="list-style-type: none"> • Terapia gênica. • Medicina de precisão. • Integração da inteligência artificial na análise genômica.
Bibliografia (indicação opcional)	<ul style="list-style-type: none"> • Thompson & Thompson — Genetics and Genomics in Medicine (9ª edição) COHN, Ronald; SCHERER, Stephen; HAMOSH, Ada (eds.). <i>Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine</i>. 9. ed. Philadelphia: Elsevier, 2024. • Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics (16ª edição) TURNPENNY, Peter D.; ELLARD, Sian; CLEAVER, Ruth (eds.). <i>Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics</i>. 16. ed. [local de publicação não especificado]: Elsevier, 2021. • JONES, Kenneth Lyons; JONES, Marilyn Crandall; DEL CAMPO, Miguel. <i>Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation</i>. 8. ed. Philadelphia: Elsevier, 2021. • Recurso eletrônico (OMIM): https://www.omim.org/
Sistematização da Prova Prática	<p>Não haverá prova prática.</p>