

MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO

****UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS

INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM GENÉTICA E BIOLOGIA MOLECULAR**

DISCIPLINA: **Aconselhamento Genético**

PERÍODO: **01 a 31 de outubro de 2019**

COORDENADORES: **Dr. Aparecido D. da Cruz (Peixoto)**

CARGA HORÁRIA: **60 horas**

Nº DE CRÉDITOS: **4**

**EMENTA**

O Processo do Aconselhamento Genético nos diferentes contextos: pré-concepcional, pré-natal, pós-natal e oncológico. Histórico. Definição e Terminologia. História Familiar, Herança e Pedigree. Anamnese e Estratégias de Entrevista. Cálculos para estimativa de riscos. Teorema de Bayes. Análise dos riscos de ocorrência/recorrência das anomalias mendelianas, poligênicas e cromossômicas. A tomada de decisão. Aspectos Éticos e legais do Aconselhamento Genético**​.**

OBJETIVOS

Possibilitar aos estudantes:

* Compreender os fundamentos do Aconselhamento Genético (AG) aplicado à Genética Clínica;
* Reconhecer a prática do AG como uma atividade multiprofissional e multidisciplinar;
* Capacitar para a tomada da história familiar;
* Desenvolver habilidades para a condução de entrevistas;
* Fenotipagem de probandos;
* Construir e interpretar os heredograma;
* Estimar riscos de ocorrência e recorrência das doenças ou agravos genéticos nas famílias;
* Comunicar de forma não-diretiva com os consulentes, facilitando e promovendo decisões autônomas e escolhas informadas e adaptação ao risco da condição em face a algum grau de incerteza;
* Educar os consulentes sobre os aspectos gerais dos seus agravos à saúde.
* Informar aos consulentes sobre o caráter genético da doença e sua hereditariedade ao longo das gerações, os testes genéticos relevantes para a elucidação diagnóstica do caso e do seu gerenciamento adequado, a prevenção e os recursos disponíveis que possam contribuir para o diagnóstico da condição encaminhada;

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO

1. Histórico e contextualização;
2. Conceitos básicos e fundamentos do AG;
3. O papel e a prática do Conselheiro Geneticista;
4. Classificação das doenças genéticas;
5. Padrões de herança das doenças e agravos genéticos em humanos.
6. Técnicas e estratégias de entrevista no AG;
7. Construindo heredograma com base na história familiar e na genealogia dos consulentes;
8. Questões éticas no AG;
9. Sensibilidade multicultural na prática do AG;
10. Semiologia da fenotipagem de probando e pacientes afetados por doenças ou agravos genéticos.
11. Aspectos importantes da endogamia e coancestria no AG;
12. Estimando riscos de ocorrência e recorrência: Riscos empíricos, mendelianos e bayesianos;
13. Raciocínio e tomada de decisão;
14. Questões de confiabilidade
15. Documentações pertinentes ao AG;
16. Ferramentas e recursos computacionais para a genética clínica.

REFERÊNCIAS

1. Uhlmann, W.R. et al. A Guide to Genetic Counseling, 2ed. Wiley, 2009 (**ISBN**-13: 9780470179659).

2. CARAKUSHANSKY, G. Doenças Genéticas em Pediatria, Guanabara Koogan, 2001 (**ISBN:** 9788527706674).

3. GARDNER, R.J.M. et al. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 5ed. Oxford, 2018 (**ISBN**-13: 9780199329007).

4. Artigos e textos diversos sugeridos pelo docente.