

Disciplina **MED5718**
Princípios Genéticos, Moleculares e Clínicos de Doenças Endocrinológicas em
Pediatria

Área de Concentração: 17165

Criação: 25/10/2017

Ativação: 01/11/2018

Nr. de Créditos: 6

Carga Horária:

Teórica (por semana)	Prática (por semana)	Estudos (por semana)	Duração	Total
3	1	2	15 semanas	90 horas

Docentes Responsáveis:

Carlos Eduardo Martinelli Junior

Sonir Roberto Rauber Antonini

Raphael Del Roio Liberatore Junior

Objetivos:

Algumas Doenças Endocrinológicas em Pediatria têm sido caracterizadas como resultantes de mutações em um único gene e representam modelos importantes para compreensão das doenças monogênicas. Se avaliadas individualmente são consideradas raras, sendo o padrão de herança recessivo, o mais frequente. Atualmente, são conhecidos outros tipos de herança, como associada ao sexo dominante ou recessiva e mitocondrial. Os objetivos principais são: 1) Definir e interpretar heredogramas que descrevem genealogias de doenças do erro inato do metabolismo com padrão de herança autossômica recessiva, associada ao sexo ou mitocondrial; 2) Discutir a relação fenótipo x genótipo com o advento da abordagem genômica; 3) Definir e conceituar alterações do sistema GH-IGF e seus receptores. Ênfase ao estudo de alterações genéticas e moleculares do sistema de controle do crescimento; 4) Definir e conceituar os distúrbios de diferenciação sexual com especial atenção aos mecanismos genéticos e moleculares da diferenciação sexual; 5) Definir e conceituar tumor de suprarenal, com relação ao diagnóstico, mecanismos de tumorigenese, controle e tratamento; 6) Definir e conceituar distúrbios endócrino-metabólicos que acarretam transtornos nas taxas de glicemia e discutir as avaliações clínicas e os principais procedimentos diagnósticos e terapêuticos; 7) Definir e enumerar as formas monogênicas de diabetes, Discutir as formas de herança, modos de diagnóstico e seguimento.

Justificativa:

Cada aula teórica irá iniciar com um grupo de discussão sobre o tema na área de genética e clínica das doenças e em seguida uma aula teórica sobre o tema abordado. Também serão realizadas três visitas: 1) no ambulatório de Endocrinologia Pediátrica no HC-FMRP/USP e 2) no Centro de Medicina Genômica no Hemocentro de Ribeirão Preto e 3) no Ambulatório de Diabetes Pediátrico no HC-FMRP/USP

Conteúdo:

Aulas 1: Apresentação do curso. Divisão em grupos. Entrega do material Aulas 2: Genes e Tipos de Herança – Capítulo 2 in Trent RJ, 2012 – Molecular Medicine: Genomics to Personalized Healthcare, 4th edition. Genes na Família, Cook J – Capítulo 8 – in Rimoin et al 2012 – Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 6th edition. Aula 3: Mecanismos moleculares e consequências clínicas de mutações em doenças hereditárias e avaliação de heterozigotos e rastreamento de portadores – Capítulos 7 e 8 – in Rimoin et al 2012 – Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 1st edition. Aula 4: Visita ao ambulatório de Endocrinologia Pediátrica. Prova 1 Aula 5: Genética e Avaliação Clínica das Doenças de Crescimento I Aula 6: Genética e Avaliação Clínica das Doenças de Diferenciação Sexual Aula 7: Genética e Avaliação Clínica da Doença de Hiperinsulinismo Congênito Aula 8: Visita no laboratório do Centro de Medicina Genômica para ver métodos de diagnóstico Prova 2 Aula 9: Genética e Avaliação Clínica dos Tumores de Adrenal Aulas 10: Genética e Avaliação Clínica das Doenças de Crescimento II Aula 11: Visita ao Ambulatório de Diabetes Pediátrico Aula 12: Genética e Avaliação Clínica das Formas Monogênica de Diabetes Prova 3

Forma de Avaliação:

Prova escrita; Texto gerado sobre a pergunta de verificação de leitura; Apresentação em grupo das questões propostas nos grupos de discussão; Apresentação do

Observação:**Bibliografia:**

Ginsburg GS e Willard HF. Genomic and Personalized Medicine, 2nd edition. Elsevier, 2013. Trent RJ. Molecular Medicine: Genomics to Personalized Healthcare, 4th edition. Elsevier, 2012 Rimoin et al. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics, 6th edition. Elsevier, 2012 Harper PS. Practical Genetic Counselling. CRC Press, Taylor & Francis Group, 2010 Libertaore Jr RDR e Martinelli Jr CE. Hipoglicemia hiperinsulinêmica. Arq. Bras. Endocrinol. Metabo. 55:177 (2011)