

PLANO DE ENSINO DE DISCIPLINA

Programa:

Ciências

Biológicas

(Genética)

Departamento:

Disciplina:

Tópicos

Especiais:

Fonogenética

Curso: Mestrado (X) Doutorado (X)

Docente(s) Responsável(is): Prof(a). Dr(a) Célia Maria Giacheti

Carga Horária			
Nº de Créditos: 4	Total: 60 hs	Teórica: 20	Prática: _____
Teórico/Prática: 36 hs	Seminário:	Outras Ativ.: 4 hs	

PROGRAMA DE PG: Ciências Biológicas

CONTEÚDO PROGRAMÁTICO:

- A Genética na Fonoaudiologia
 - a busca da base etiológica dos distúrbios da comunicação
 - afecções genéticas e características fonoaudiológicas das síndromes
 - a origem da "fono-genética"
 - focos de atuação: com síndromes genéticas e com busca da etiologia genética dos distúrbios da comunicação
- Distúrbios fonoaudiológicos de origem genética
 - Bases genéticas do transtorno específico da linguagem
 - O distúrbio de linguagem e o FOXP2
 - Deficiência auditiva familiar
 - Gagueira familiar
 - Base genética da dislexia
- Descrição das manifestações fonoaudiológicas de linguagem, fala, deglutição e audição como parte do espectro das afecções genéticas, segundo a classificação etiológica
 - Aberrações Cromossômicas: síndrome de Turner, síndrome de Down e outras
 - Gênicas: síndrome de Sotos, síndrome do Cromossomo X-Frágil, síndrome de Prader Willi, síndrome de Angelman, outras.
 - Multifatoriais (fissura lábio-palatina)
 - Ambientais (síndrome do alcoolismo fetal)

- Aspectos metodológicos a serem considerados na pesquisa genética com foco nos distúrbios da comunicação.
 - A necessidade do diagnóstico fonoaudiológico na seleção da amostra e controle de variáveis
 - Diferença entre queixa fonoaudiológica e distúrbio fonoaudiológico
 - Diagnóstico diferencial entre distúrbios da fala e da linguagem
 - Diagnóstico diferencial dos distúrbios da linguagem oral e escrita
 - Aspectos diferenciais dos distúrbios da linguagem relacionada a emissão e recepção

EMENTA:

A disciplina aborda a contribuição da genética para melhor compreensão dos distúrbios da fala, linguagem, audição, aprendizagem e cognição. Apresenta as principais pesquisas em genética com repercussões no campo fonoaudiológico, particularmente relacionadas à comunicação. Apontam as implicações clínicas do conhecimento sobre as afecções genéticas que cursam com os distúrbios da comunicação. Discute também questões metodológicas das pesquisas genéticas com distúrbios da comunicação visando identificar problemas relacionados com as medidas acerca de variáveis fonoaudiológicas focadas nesses estudos.

BIBLIOGRAFIA:

AMERICAN SPEECH LANGUAGE HEARING ASSOCIATION. *Call for comment on the proposed standards and implementations for the certificate of clinical competence in speech-language pathology*. Disponível: URL: http://www.asha.org/announcements/proposed_slps. Consultado em: 10 jun. 2009.

DSM-IV. **Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais**. 4. ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 1995.

FELSENFELD, S., DRAYNA, D. Stuttering and genetic: our past and our future. In: GERBER, S. E. (ed.). **The handbook of genetic communicative disorders**. San Diego: Academic Press, 2001. p. 151-174.

GIACHETI, C. M. Fonoaudiologia e Genética : estudos contemporâneos. In: FERREIRA, L. P.; BEFILOPES, D.; LIMONGI, S. (org.). **Tratado de Fonoaudiologia**. São Paulo: Roca, 2004. p.1041-53.

LAI C., FISHER, S., HURST, J. et al. A novel forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. **Nature**, 413:465-466, 2001.

MORRIS, H. L. The clinical history. In: TOMBLIN, J. B., MORRIS, H. L., SPRIESTERSBACH, D. C. (ed.). **Diagnosis in speech-language pathology**. San Diego: Singular, 1994. p. 53-66.

MCKUSICK, V. A. (Ed.). *OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man*. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>. Acesso em: 10 jun 2009.

RUBEN, R. J. Genetic deafness. In: GERBER, S. E. (ed.). **The handbook of genetic communicative disorders**. San Diego: Academic Press, 2001. p. 89-112.

SHPRINTZEN, R. J. **Genetics, syndromes, and communication disorders**. San Diego: Singular, 1997. 315p.

THOMPSON, J.; THOMPSON, M. **Genética médica**. 7. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008. 525 p.

WILLIAMS, J., STEVENSON, J. Genetic language disorders. In: GERBER, S. E. (ed.). **The handbook of genetic communicative disorders**. San Diego: Academic Press, 2001. p. 113-128

OBJETIVOS:

- Informar ao aluno sobre a sintomatologia fonoaudiológica das principais síndromes genéticas que cursam com distúrbios da comunicação;
- Apresentar e discutir as principais alterações da linguagem oral, escrita, fala e deglutição, que fazem parte do espectro das síndromes genéticas, segundo sua classificação etiológica;
- Refletir sobre o impacto das alterações genéticas e fonoaudiológicas para a vida dos indivíduos com afecções genéticas em relação ao desenvolvimento geral, acadêmico e profissional;
- Contribuir para o desenvolvimento de pesquisas na área da genética e afins que estudam os distúrbios da comunicação, sua classificação segundo o diagnóstico fonoaudiológico, sua base etiológica e distúrbios da comunicação decorrentes de afecções genéticas;
- Contribuir para o aprimoramento profissional e científico de geneticistas e profissionais afins.

CRITÉRIOS DE AVALIAÇÃO: Participação nas atividades desenvolvidas em sala de aula, como seminários e discussões das pesquisas e de projetos de pesquisa. Elaboração de resumo de texto sobre a relação da Genética com a Fonoaudiologia.

NOME DO RESPONSÁVEL: Profa Dra. Célia Maria Giacheti.

Data: 15/06/2009.

Assinatura: _____