

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA**

# **SEMINÁRIOS**

**DRA LUÍSA DAMAZIO RONA PITALUGA**

[luisadrp@yahoo.com.br](mailto:luisadrp@yahoo.com.br)

**BEG 7200**

**Aula 1**

# Atenção

- **Seminários:**
  - **Seminários I: 09/05/2019**
  - **Seminários II: 16/05/2019**
  - **Seminários III: 30/05/2019**

**SEMINÁRIOS I, DIA 09/05/2019:****Seminário 01: Síndrome do Cri Du Chat**

- 01 19105558 Adrienne Felipe Oliveira
- 02 19100240 Alex Aragao Alves
- 03 18104311 Alex Vieira Rosa
- 04 19100241 Alcía de Souza
- 05 19105910 Ana Beatriz da Costa Peres

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 12****Seminário 02: Síndrome de Marfan**

- 06 19105391 Ana Carolina S. R. Nunes
- 07 19104360 Ana Leticia Campanharo
- 08 19150859 Andrea Monteiro da Veiga
- 09 19102787 Atos da Silva Pires
- 10 19100242 Beatriz Figueira Alves

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 11****Seminário 03: Fenilcetonúria (PKU)**

- 11 19104363 Beatriz Monteiro Shoji
- 12 19100244 Bruno da Costa Natalio
- 13 19100245 Caio Gomes Pereira
- 14 19105071 Camila A. G. do Nascimento
- 15 19103947 Caroline Richartz Mendonça

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 10****Seminário 04: Distrofia Muscular de Duchenne**

- 16 18203261 Eduarda Regina da Rosa
- 17 19104359 Geice Roballo de Avila
- 18 19104973 Gildo Lopes Júnior
- 19 19100248 Giullia Gaia Peres Pereira
- 20 19104361 Henrique Cesar S. Gassen

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 09****SEMINÁRIOS II, DIA 16/05/2019:****Seminário 05: Síndrome de Edwards**

- 21 19100249 Iasmin Lemes Lorentz
- 22 19102321 Isabela Cardoso de Oliveira
- 23 19103949 Isabela Sens de Souza
- 24 19102319 Joana de Oliveira Drum
- 25 16200384 Joyce da Silva de Campos

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 01****Seminário 06: Síndrome de Klinefelter**

- 26 19100250 Julia Mulinari
- 27 19100251 Julia Tramontin Rocha
- 28 19100252 Julian Matheus Flôres
- 29 19102320 Karen Ribeiro Franceschetti
- 30 19103950 Kathleen Louise Costa

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 02****Seminário 07: Síndrome de Turner**

- 31 19103133 Larissa Machado D Avila Rufino
- 32 19105909 Leandra Aparecida Pick
- 33 19105336 Leocadia Maria Kaminski
- 34 19100255 Leticia Ramos da Silva
- 35 19103948 Luciano de Oliveira Mayer

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 03****Seminário 08: Doença de Tay-Sachs**

- 36 18102908 Luis Bruno dos Santos
- 37 19100257 Luiz Eduardo Pereira de Souza
- 38 19100259 Luiza Alves Fernandes
- 39 18202982 Marcelo Henrique
- 40 16103934 Marcus Paulino de Amorim

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 04****SEMINÁRIOS III, DIA 30/05/2019:****Seminário 09: Doença de Huntington**

- 41 19105905 Maria Clara Silva Martins
- 42 19103136 Maria Vitoria de Lima Dutra
- 43 19100260 Mariana S. da Trindade
- 44 19104366 Mariana Simao Kasper
- 45 19100261 Marina Luiz

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 05****Seminário 10: Síndrome de Down**

- 46 19104317 Micheli Portela
- 47 19100264 Natalia Gabriele Santos
- 48 17201956 Norberto Martines
- 49 19100266 Rafaela Lourdes de Sousa
- 50 19104335 Raquel Nunes Andrade

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 06****Seminário 11: Síndrome de Waardenburg**

- 51 19100268 Renan Coelho
- 52 17200198 Renata P. M. dos Santos
- 53 19100269 Ricardo Heins Psillakis
- 54 17205679 Solange Ribeiro Chagas
- 55 19105390 Suelen Souza Antunes

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 07****Seminário 12: Doença de Machado-Joseph**

- 56 18205219 Tainá de Souza Antonio
- 57 19100271 Tayla Petry
- 58 19100272 Thaina Giuliana Dall Agnol
- 59 19100273 Thomas Navarro Soares Souza
- 60 18202983 Vagner Vera I Benites Mariano

**MEDIADORES: Alunos do Seminário 08**

**Mediadores:** alunos que farão perguntas durante as apresentações. Cada aluno mediador deve fazer pelo menos uma pergunta. Além dos mediadores, todos os outros alunos também são bem-vindos para questionamentos.

## Regras seminário: 15 min. de apresentação + 5 min. para as perguntas dos mediadores

Todos do grupo deverão dominar o conteúdo. Ambos deverão saber responder a questões. Se um membro faltar, o outro deverá ser capaz de apresentar.

**50%: Nota coletiva** (apresentação: conteúdo, slides, organização)

1. Título, nome dos acadêmicos, nome da disciplina e da professora.
2. **Introdução ao assunto:** rápida delimitação do problema
3. **Aspectos genéticos:** tipo de herança e alteração genética: gene, proteína alterada, localização cromossômica, estrutura gênica (introns, exons)...
4. **Função da proteína normal:** via metabólica, alteração...
5. **Diagnóstico:** como é feito? quando? quem? quais são os sinais e sintomas?
6. **Aspectos clínicos:** fenótipos e sintomas
7. **Há tratamentos? Quais?**
8. **Incidência:** Há incidência diferencial entre populações?
9. **História pessoal:** relato de um caso pessoal e não profissional, do ponto de vista do paciente ou de alguém próximo, falando sobre as dificuldades que eles passam com a doença ou em ter descoberto ela. Isso tudo pode ser investigado na internet, em blogs, vídeo, you tube, com o vizinho ...); Não um relato clínico de caso por médicos.
10. **Qual a relação da sua profissão futura com o tratamento / acompanhamento dessa doença?**
11. **Bibliografia utilizada:** (livros, sites de fontes confiáveis, linguagem adequada ao tema)

Não será necessária a entrega de material escrito além da apresentação de slides.

**IMPORTANTE:** Também será avaliada na apresentação dos slides:

- Uso de imagens (gene, rota bioquímica, aspectos clínicos: sintomas, etc.).
- Sequência organizada
- Número de slides adequado ao tempo de apresentação.

**50% - Nota individual:**

- Domínio do assunto
- Clareza na apresentação
- Capacidade de responder aos questionamentos

Procurem entender o que significa cada termo utilizado, cada sintoma.

Nota seminário vale 9 (Nota coletiva + Nota individual + Nota pela mediação no seminário dos colegas) + 1 de estar presente e participar (no dia dos seminários eu farei chamada no início e no final da aula). Quem não vier precisa justificar!