Disciplina MCP5900
Medicina de Precisão em Cardiologia

Área de Concentração: 5131

Criação: 09/03/2023

Ativação: 09/03/2023

Nr. de Créditos: 2

Carga Horária:

Teórica (por semana)	Prática (por semana)	Estudos (por semana)	Duração	Total
3	0	0	10 semanas	30 horas

Docente Responsável:

Jose Eduardo Krieger

Objetivos:

Geral: ● Análise crítica das principais ferramentas clínicas e metodologias de pesquisa em Medicina de Precisão aplicada à Cardiologia Específicos: ● Indicar e interpretar os principais testes genéticos em pacientes com cardiopatias hereditárias, correlacionando com o fenótipo clínico nas principais doenças monogênicas; classificar variantes raras encontradas em testes genéticos ● Realizar uma consulta de aconselhamento pré-teste e pós-teste para probando e familiares, incluindo a confecção de heredograma ● Compreender aspectos genéticos das doenças complexas e aplicação clínica dos escores de risco poligênicos ● Conhecer e entender abordagens diagnósticas, de estratificação de risco e terapêuticas inovadoras, utilizando conceitos contemporâneos como ômicas, edição gênica e terapia celular ● Reconhecer aspectos éticos em Medicina de Precisão. Reconhecer a necessidade de novos contratos sociais que envolvam prestadores de serviço públicos e privados, seguradoras de saúde e empregadores. Utilização e guarda de dados de acordo com regras vigentes, LGPD.

Justificativa:

● A adequada indicação e interpretação do uso dos testes genéticos, recomendada por diretrizes, especialmente as internacionais, que é fundamental para uma abordagem assistencial moderna e integral a pacientes com doenças cardiovasculares genéticas e para as pesquisas nesta área. ● A compreensão e análise das metodologias científicas em genética cardiovascular é importante na formação de jovens pesquisadores, seja na condução de estudos que utilizem essas metodologias, seja para correlação com a linha de pesquisa desses pesquisadores. ● O conhecimento de conceitos inovadores que estão cada vez mais sendo integrados à pesquisa e prática clínica é fundamental para a formação de pesquisadores vanguardistas, para que sejam capazes de auxiliar na translação dessas técnicas da bancada para a beira do leito.

Conteúdo:

● Conceitos gerais em Medicina de Precisão em Cardiologia (conceitos de genética, genômica e avaliação de risco) ● Testes genéticos: indicações, interpretação, classificação de variantes e ações ● Integração de biomarcadores tipo ômicas, imagens e dados laboratoriais e clínicos para aumentar eficácia diagnóstica e ampliar a precisão terapêutica ● Relações genótipo x fenótipo ● Doenças monogênicas em

Cardiologia: cardiomiopatias, arritmias, dislipidemias, vasculopatias e cardiopatias congênitas ● Doenças complexas, GWAS e escore de risco poligênico ● Aconselhamento genético ● Novas abordagens terapêuticas: terapia gênica e terapia celular

Forma de Avaliação:

 Frequência, aproveitamento e participação durante aulas e discussões  Monografia

Bibliografia:

Leopold JA, Loscalzo J. Emerging Role of Precision Medicine in Cardiovascular Disease. Circ Res. 2018 Apr 27;122(9):1302-1315. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.310782. PMID: 29700074; PMCID: PMC6021027. Dainis AM, Ashley EA. Cardiovascular Precision Medicine in the Genomics Era. JACC Basic Transl Sci. 2018 May 30;3(2):313-326. doi: 10.1016/j.jacbts.2018.01.003. PMID: 30062216; PMCID: PMC6059349. Musunuru K, Hershberger RE, Day SM, Klinedinst NJ, Landstrom AP, Parikh VN, Prakash S, Semsarian C, Sturm AC; on behalf of the American Heart Association Council on Genomic and Precision Medicine; Council on Arteriosclerosis, Thrombosis and Vascular Biology; Council on Cardiovascular and Stroke Nursing; and Council on Clinical Cardiology. Genetic testing for inherited cardiovascular diseases: a scientific statement from the American Heart Association. Circ Genom Precis Med. 2020;13:e000067. doi: 10.1161/HCG.0000000000000067 Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, Sepehri Shamloo A, Ackerman MJ, Ashley EA, Sternick EB, Barajas-Martinez H, Behr ER, Bezzina CR, Breckpot J, Charron P, Chockalingam P, Crotti L, Gollob MH, Lubitz S, Makita N, Ohno S, Ortiz-Genga M, Sacilotto L, Schulze-Bahr E, Shimizu W, Sotoodehnia N, Tadros R, Ware JS, Winlaw DS, Kaufman ES; Document Reviewers, Aiba T, Bollmann A, Choi JI, Dalal A, Darrieux F, Giudicessi J, Guerchicoff M, Hong K, Krahn AD, MacIntyre C, Mackall JA, Mont L, Napolitano C, Ochoa JP, Peichl P, Pereira AC, Schwartz PJ, Skinner J, Stellbrink C, Tfelt-Hansen J, Deneke T. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Heart Rhythm. 2022 Jul;19(7):e1-e60. doi: 10.1016/j.hrthm.2022.03.1225. Epub 2022 Apr 4. PMID: 35390533. O'Sullivan JW, Raghavan S, Marquez-Luna C, Luzum JA, Damrauer SM, Ashley EA, O'Donnell CJ, Willer CJ, Natarajan P; on behalf of the American Heart Association Council on Genomic and Precision Medicine; Council on Clinical Cardiology; Council on Arteriosclerosis, Thrombosis and Vascular Biology; Council on Cardiovascular Radiology and Intervention; Council on Lifestyle and Cardiometabolic Health; and Council on Peripheral Vascular Disease. Polygenic risk scores for cardiovascular disease: a scientific statement from the American Heart Association. Circulation. 2022;146:e93–e118. doi: 10.1161/CIR.0000000000001077 Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, Grody WW, Hegde M, Lyon E, Spector E, Voelkerding K, Rehm HL; ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015 May;17(5):405-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. Epub 2015 Mar 5. PMID: 25741868; PMCID: PMC4544753. Pina-Neto JM. Genetic counseling. J Pediatr (Rio J). 2008;84(4 Suppl):S20-26. doi:10.2223/JPED.1782 Mengying Dong, Jiangen Liu, Caixia Liu, He Wang, Wei Sun, Bin Liu; CRISPR/CAS9: A promising approach for the research and treatment of cardiovascular diseases, Pharmacological Research, Volume 185, 2022, 106480, ISSN 1043-6618, https://doi.org/10.1016/j.phrs.2022.106480 . Sadek H, Olson EN. Toward the Goal of Human Heart Regeneration. Cell Stem Cell. 2020 Jan 2;26(1):7-16. doi: 10.1016/j.stem.2019.12.004. PMID: 31901252; PMCID: PMC7257208.

Tipo de oferecimento da disciplina:

Não-Presencial

Informações adicionais do oferecimento da disciplina:

1- A porcentagem da disciplina que ocorrerá no sistema não presencial (1- 100%): - 87,5% (7 das 8 aulas)

2- Detalhamento das atividades que serão presenciais e das que serão desenvolvidas via remota, com discriminação do tempo de atividade contínua online: - Presenciais - atividades práticas: sequenciamento, classificação de variantes, elaboração de laudos/relatórios, aconselhamento genético - Remota ou presencial (a critério do aluno): aulas expositivas, discussão de artigos, discussão de casos clínicos
3- Especificação se as aulas, quando online, serão síncronas ou assíncronas: - Síncronas
4- Descrição do tipo de material e/ou conteúdo que será disponibilizado para o aluno e a plataforma que será utilizada: - Disponibilizados artigos científicos que serão discutidos; plataforma ZOOM
5- Definição sobre a presença na Universidade e, quando necessária, discriminar quem deverá estar presente (professora/professor; aluna/aluno; ambos): - Presença obrigatória na aula 8 de professores e alunos.
6- Descrição dos tipos e da frequência de interação entre aluna/aluno e professora/professor (somente durante as aulas; fora do período das aulas; horários; por chat/e-mail/fóruns ou outro). - Durante o período das aulas: via ZOOM; Fora do período das aulas: via e- mail
7- A forma de controle da frequência nas aulas: - Nome na ferramenta ZOOM ou lista de presença
8- Informação sobre a obrigatoriedade ou não de disponibilidade de câmera e áudio (microfone) por parte dos alunos: - Obrigatório câmera e microfone
9- A forma de avaliação da aprendizagem (presencial/remota). - Avaliação remota