



UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE  
CAMPUS LAGARTO – DEPARTAMENTO DE EDUCAÇÃO EM  
SAÚDE

TUTORIAL E PRÁTICA DE SUBUNIDADE CURRICULAR

**SUBUNIDADE CURRICULAR 05 – CONCEPÇÃO E FORMAÇÃO DO SER HUMANO**

**COORDENAÇÃO:** Prof. Dr. Leandro Marques de Souza

**COLABORAÇÃO:** Profa.Dra. Patricia Oliveira

**CARGA HORÁRIA – 120 HORAS**

**COORDENACÃO DOS LABORATÓRIOS:** Profa. Dra. Giulianna da Rocha Borges

# **MANUAL DO TUTOR**

## **EMENTA**

Aspectos morfofuncionais dos sistemas reprodutor masculino e feminino; o desenvolvimento embrionário e fetal; identificar as implicações genéticas que podem interferir na gestação.

## **TEMAS TRANSVERSAIS**

Aspectos morfofuncionais do sistema Neuroendócrino. A neuroendocrinologia estuda a integração dos sistemas nervoso e endócrino, que são complementares na manutenção da homeostase do organismo. Estudo morfológico dos ossos e músculos da pelve e períneo. Fisiologia do parto. Discussão a respeito dos aspectos sociais e de saúde que envolvem o aborto no Brasil.

## **COMPETÊNCIAS/HABILIDADES**

- Descrever a morfologia (macro e microscópica) dos órgãos que formam os sistemas reprodutores feminino e masculino;
  - Descrever os aspectos morfológicos dos ossos e músculos da pelve e períneo;
  - Descrever os mecanismos morfofisiológicos envolvidos com o processo do parto;
  - Compreender o ciclo menstrual mensal e suas particularidades (alterações corporais e comportamentais) nas diferentes fases da vida da mulher;
  - Compreender os hormônios relacionados à regulação da fisiologia masculina e seus efeitos fisiológicos;
  - Descrever a gametogênese;
  - Descrever a fecundação;
  - Discutir a importância da gonadotropina coriônica;
  - Discutir os exames de gravidez e sua eficácia na apuração de uma gestação;
  - Identificar os sinais iniciais de gestação e as indicações para prevenção de problemas de má formação fetal;
  - Descrever os eventos principais do desenvolvimento embrionário humano até a oitava semana;
  - Definir as mutações cromossômicas;
  - Compreender o processo de lactação bem como os principais hormônios envolvidos (Prolactina, estrogênios e progesterona);
  - Compreender a fisiologia do parto;
  - Compreender os efeitos biológicos da vasopressina ou ADH relacionados a sede e poliúria;
  - Explicar com relação ao IGF-1 (GH), ACTH, e TSH:
- Regulação da Secreção
- Efeitos Biológicos
- Definir mutações gênicas;
  - Interpretar o heredograma;
  - Explicar as heranças autossômicas;

## **CONTEÚDO**

- Anatomia e histologia do sistema reprodutor feminino;
- Anatomia e histologia do sistema reprodutor masculino;
- Anatomia da pelve e períneo;
- Embriologia;
- Anatomia e fisiologia do parto;
- Ciclo menstrual mensal e suas particularidades;
- Hormônios relacionados à regulação da fisiologia masculina e seus efeitos fisiológicos;
- Fecundação;
- Gonadotropina coriônica;
- Eventos principais do desenvolvimento embrionário e Fetal humano;
- Mutações cromossômicas;
- Processo de lactação;
- Processo do parto;
- Vasopressina ou ADH;
- IGF-1 (GH);
- ACTH;
- TSH;
- Mutações gênicas;
- Heredograma;
- Heranças autossômicas;

## **METODOLOGIA**

- Metodologias ativas;
- Palestras;
- Atividades práticas fundamentadas na demonstração e/ou simulação problematizadora.

## **RECURSOS DIDÁTICOS**

- Data show, quadro branco, pincel, computador e laboratórios.

## **MODOS E MEIOS DE AVALIAÇÃO**

- Avaliação formativa (avaliação pelo tutor, auto-avaliação e avaliação pelo grupo);
- Avaliação somativa dos componentes do tutorial e da prática subunidade;
- Média final obtida a partir do cálculo:  $(\text{Formativa tutor} \times 3,5) + (\text{Formativa autoavaliação} \times 0,25) + (\text{Formativa grupo} \times 0,25) + (\text{Somativa laboratório} + \text{tutorial}/2 \times 0,6) / 10$ .

## REFERÊNCIAS

### Literatura Básica

- AIRES, M. M. **Fisiologia**. 4a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2012.
- GUYTON, A. C.; HALL, J. E. **Tratado de Fisiologia Médica**. 12a ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006.
- JUNQUEIRA, L.C. & CARNEIRO, J. **Histologia Básica**. 12 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.
- MACHADO, Â. B. M. **Neuroanatomia Funcional**. 2 ed. São Paulo: Atheneu, 2002.
- MOORE, K.L.; DALLEY II, A. F.; AGUR, A. M.R. **Anatomia orientada para a clínica**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2010.
- NETTER, F. H. **Atlas de anatomia humana**. 4. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2006.
- SILVERTHORN, D. **Fisiologia Humana**, 5a ed., Porto Alegre: Artmed Editora, 2010.
- SOBOTTA, J.; PUTZ, R.; PABST, R. **Atlas de anatomia humana**. 22. ed., rev. e atual. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006
- MOORE, Keith L; PERSAUD, T. V. N. **Embriologia básica**. 7. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2008.

### Literatura Complementar

- OVALLE W.K.; NAHIRNEY P.C. **NETTER, Bases da Histologia**. 2 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2014.
- ROSS, M.H.; PAWLINA, W. **Histologia – Texto e Atlas**. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2014.
- TORTORA, G J.; NIELSEN, M T. **Princípios de Anatomia Humana**. 12 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.
- GRIFFITHS. **Introdução a Genética**. 9ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009.

## Apresentação e Esclarecimentos

Prezado(a) Professor(a),

A Subunidade 05 foi organizada com quatro problemas. Nestes, abordaremos temas relacionados à ementa do módulo, além de aspectos relevantes à compreensão do funcionamento do sistema neuroendócrino, não contemplados na ementa. A proposta é que o problema seja analisado como um todo, uma vez que se trata da história de uma família dividida em quatro etapas.

Neste manual, você encontrará:

- (1) Bibliografias utilizadas na discussão dos problemas. Todas aquelas inseridas como básicas podem ser obtidas junto a BiLag (Biblioteca do Campus Lagarto) ou estão disponíveis virtualmente em sites de periódicos;
- (2) Datas, horário e local das palestras;
- (3) Calendário de atividades e avaliações.
- (4) Os problemas a serem utilizados em cada aula.
- (5) O check-list.

Este material foi elaborado pelos professores: Leandro Marques de Souza e Patricia Oliveira.

### CALENDÁRIO TUTORIAL/PRÁTICA DE MÓDULO

**(O calendário devido a última paralisação deve ser adequado com a sua turma)**

**Fevereiro/2017 (Baseado no calendário programado antes da paralisação)**

SEGUNDA-FEIRA	TERÇA-FEIRA	QUARTA-FEIRA	QUINTA-FEIRA	SEXTA-FEIRA	SÁBADO	DOMINGO
<b>30</b>	<b>31</b>	<b>01</b>	<b>02</b> FECH.P04.SU B04 LAB 4 - SUB 4	<b>03</b> AB.P05.SUB0 LAB 4 - SUB 4	<b>04</b>	<b>05</b>
<b>06</b> FECH.P04.SU B04 LAB 1 - SUB 5 SIST GENITAL MASCULINO	<b>07</b> AB.P05.SUB0 LAB 1 - SUB 5	<b>08</b>	<b>09</b> FECH.P05SU B04 LAB 1 - SUB 5	<b>10</b> AB.P01.SUB0 LAB 1 - SUB 5	<b>11</b>	<b>12</b>
<b>13</b> FECH.P05.SU B04 LAB 2 - SUB 5 SIST. GENITAL FEM I	<b>14</b> AB.P01.SUB0 LAB 2 - SUB 5	<b>15</b>	<b>16</b> FECH.P02.SU B05 LAB 2 - SUB 5	<b>17</b> AB.P03.SUB0 LAB 2 - SUB 5	<b>18</b>	<b>19</b>
<b>20</b> FECH.P02.SU B05 LAB 3 - SUB 5 SIST. GENITAL FEM II	<b>21</b> AB.P03.SUB0 LAB 3 - SUB 5	<b>22</b>	<b>23</b> FECH.P03.SU B05 LAB 3 - SUB 5	<b>24</b> AB.P04.SUB0 LAB 3 - SUB 5	<b>25</b>	<b>26</b>
<b>27</b> CARNAVAL	<b>28</b> CARNAVAL					

## MARÇO/2017 (Baseado no calendário programado antes da paralisação)

SEGUNDA-FEIRA	TERÇA-FEIRA	QUARTA-FEIRA	QUINTA-FEIRA	SEXTA-FEIRA	SÁBADO	DOMINGO
27	28	01 CARNAVAL	02 FECH.P04.SU B05	03 AB.P01.SUB0 6	04	05
06 FECH.P03.SU B05 LAB 4 - SUB 5 EMBRIO/ FECUNDAÇÃO/ PARTO	07 AB.P04.SUB0 5 LAB 4 - SUB 5	08  Data sugerida para a AVALIAÇÃO Tutorial	09 FECH.P01.SU B06 LAB 4 - SUB 5	10 AB.P02.SUB0 6 LAB 4 - SUB 5	11	12
13 FECH.P04.SU B05 LAB 1 - SUB 6 SIST. CARDIO I	14 AB.P01.SUB0 6 LAB 1 - SUB 6	15 AVALIAÇÃO 2 LAB	16	17	18	19

A avaliação do tutorial deverá ser comunicada pelo tutor.

- Sugestão de data para prova de tutorial- **DIA 08/03** ( Data sugerida com referencia no calendário programado antes da paralisação)

(Quarta feira subsequente ao fim da Sub.05, como acordado em reunião prévia)

Aberturas (terça ou sexta): 10:00 - 12:00 ou 13:00 - 15:00, 2h/turno.

Fechamentos (segunda ou quinta): 08:00 - 12:00 ou 13:00 - 17:00, 4h/turno.

Consultorias (terça ou sexta): 09:00 - 10:00 ou 15:00 - 16:00, 1 h/turno.

Laboratório (Segunda ou terça ou quinta ou sexta): 08:00 - 12:00 ou 13:00 - 17:00, 4h/turno

### CALENDÁRIO DE PALESTRAS

Local/Data	Tema	Palestrante
Cinema / data e horário a definir	Introdução a Neuroendócrinologia	Prof. Dr. Leandro Marques de Souza



## **PROBLEMAS**

### **Problema 1**

João Paulo e Vanessa, após 10 anos de casamento. Decidiram juntos, que era o momento de começar a tentar o primeiro filho. Durante todo esse tempo utilizaram como métodos contraceptivos, pílula anticoncepcional e preservativo. Vanessa sempre foi muito cuidadosa com sua saúde, e vai a sua ginecologista periodicamente. Seus níveis de LH, FSH, progesterona e estrogênios estão normais.<sup>1</sup> Ela deixou de tomar a pílula. E sabe de acordo com as orientações de sua ginecologista, que apesar do uso pregresso da pílula anticoncepcional, no ciclo seguinte sua fertilidade já deve retornar normalmente. <sup>1</sup>Além disso, foi orientada a observar a regularidade dos seus ciclos menstruais, onde geralmente o período ovulatório ocorre 14 dias antes da próxima menstruação.<sup>1</sup> E que obviamente, o casal precisa manter uma vida sexual ativa, com uma frequência de 2 a 3 vezes por semana. O tempo passa, e o casal já está tentando engravidar há pelo menos um ano. Decidem então, procurar uma clinica especializada em reprodução. Após a consulta com o especialista, são esclarecidos do fato de que é sempre fundamental que se faça uma avaliação dos dois e nunca partir do princípio que o problema seja só feminino. Porém, por questão de praticidade, o primeiro passo é pedir um espermograma para o homem. O médico de João Paulo pede ainda um perfil hormonal. Além disso, o exame físico de João Paulo revela a presença de varicocele. Posteriormente, os resultados do LH, FSH e testosterona <sup>2</sup>de João Paulo

se apresentam normais. Porém, o espermograma mostra valores consideráveis de oligospermia, hipocinesia e teratospermia.<sup>2</sup> O espermograma alterado reforça a indicação do tratamento cirúrgico para varicocele.<sup>2</sup> Com os resultados o médico de João Paulo esclarece que num adulto cuja esposa tem dificuldade para engravidar, a cirurgia consegue melhorar a qualidade dos espermatozoides produzidos em 40%, 50% dos casos, o que não é pouco, e pode promover a gravidez em condições fisiológicas.<sup>2</sup>

### **Objetivos:**

**1. Explicar o ciclo menstrual mensal e suas particularidades (alterações corporais e comportamentais) nas diferentes fases da vida da mulher:**

**-Ciclo menstrual mensal e função dos hormônios gonadotrópicos (LH e FSH), hipotalâmico (GnRH) e ovarianos (estrogênios, progestágenos) - relacionar as alterações hormonais femininas com o desenvolvimento folicular ovariano, bem como alterações na morfofisiologia uterina (mais especificamente endométrio);**

**- Fases do Ciclo Menstrual: Desenvolvimento folicular (Fase folicular)/Ovulação/Fase lútea**

**- Chamar a atenção para os períodos de “feedback negativo”, “feedback positivo” e pico de LH**

**- Síntese; importância da aromatase; interação entre células da teca e**

**granulosa para a produção de estrogênio;**

**- Métodos contraceptivos (pílula)**

**-Efeito dos estrogênios e progestágenos no útero, tubas uterinas e órgãos sexuais externos, incluindo mamas; efeito no esqueleto, depósito de gordura, distribuição de pelos, sistema nervoso (comportamento), etc.**

**2. identificar os hormônios relacionados à regulação da fisiologia masculina e seus efeitos fisiológicos (LH, FSH, Androgenios [Testosterona, DHT, DHEA] ):**

**- destacar o mecanismo de regulação hormonal por retroalimentação negativa;**

**- explicar o papel dos hormônios na gametogênese;**

**- Relacionar a varicocele com queda da fertilidade;**

### SUGESTÃO DE BIBLIOGRAFIA

- Sistema Reprodutor Feminino:

- Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.1054 - 1071 do pdf ; pg.1056-1073 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1120-1138)

- Outra opção/ Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN, D., (Quinta Edição /pg.844 - 852)

- Opção de estudo específica para o crescimento, desenvolvimento e função do folículo ovariano

Livro Fisiologia- Koeppen-Berne-Levy (Sexta Edição/pg.791 - 798 do pdf ; pg.776-783 do mesmo livro)

- Sistema Reprodutor Masculino:

- Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.1049 - 1054 do pdf ; pg.1051-1055 do mesmo livro) (Quarta Edição pg.1116-1119)

- Outra opção/ Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN, D., (Quinta Edição /pg.838 - 843)

- Outra opção de estudo, Livro Fisiologia- Koeppen-Berne-Levy (Sexta Edição/pg.780 - 790 do pdf ; pg. 765-775 do mesmo livro)

## Problema 2

João Paulo se tratou e conseguiu uma melhora significativa na produção dos espermatozoides.

Três meses após o início da tentativa real de engravidar, Vanessa percebe um atraso em sua menstruação de cerca de 7 dias. Muito ansiosa em saber se a fecundação<sup>1</sup> havia ocorrido, compra um teste simples de gravidez<sup>2</sup>, daqueles que detectam a gonadotropina coriônica humana (hCG)<sup>3</sup> na urina. O alívio, ela está grávida e tudo indica que é de aproximadamente 3 a 4 semanas.

Então, Vanessa começa a ter acompanhamento obstétrico e como primeira indicação há a prescrição do uso de ácido fólico e de um polivitamínico. É necessário também que Vanessa não se exponha a radiações, cuide da alimentação e não ingira medicamentos sem solicitação médica, pois tudo pode interferir nesta fase inicial de desenvolvimento e acarretar a má formação do feto ou alterações em seu material genético<sup>4</sup>.

O primeiro exame de imagem foi realizado após três semanas e confirmou tanto a presença de saco gestacional, quanto batimentos cardíacos e gestação entre sete e oito semanas.<sup>5</sup> Mesmo não conseguindo identificar que aquela imagem correspondia a um ser humano, ela pensou o quão

incompreensível é algumas mulheres decidirem por interromper a gestação<sup>6</sup>. Será que esta decisão cabe apenas a mulher?

### **Objetivos:**

#### **1. Explicar a fecundação**

- ✓ fisiologia da fecundação
- ✓ saga do espermatozóide pós-ejaculação
- ✓ processo celular de fecundação

#### **2. Explicar os exames de gravidez (teste simples e laboratorial) e sua eficácia na apuração de uma gestação**

#### **3. Conhecer as ações e a importância da gonadotrofina coriônica**

#### **4. Definir teratogenicidade e efeitos teratogenicos**

#### **5. Explicar os eventos principais do desenvolvimento embrionário humano até a oitava semana**

#### **6. Discutir a respeito do aborto no Brasil**

### **SUGESTÃO DE BIBLIOGRAFIA**

- Explicar a fecundação
- Conhecer as ações e a importância da gonadotrofina coriônica

- Explicar os exames de gravidez (teste simples e laboratorial) e sua eficácia na apuração de uma gestação
- Identificar os sinais iniciais de gestação e as indicações para prevenção de problemas de má formação fetal
- Definir teratogenicidade e efeitos teratogenicos
- Explicar os eventos principais do desenvolvimento embrionário humano até a oitava semana

-Livro Embriologia Básica, Moore ( pág. 32 – 40, 43 – 52, 54 – 69, 72 – 88 /Referente a toda fase embrionária. Lembrando que, no tutorial será trabalhado apenas o básico e haverá aprofundamento no laboratório. Sugerimos que seja feito um aparato geral das semanas com ênfase apenas nos eventos mais importantes.)

- Langman, embriologia médica/T.W.Sadler, revisão técnica Estela Bevillacqua; Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016; 13 Ed.

- Guia Prático de conduta: recomendação sobre suplementação periconcepcional de ácido fólico na prevenção de defeitos de fechamento do tubo neural, 2012. (EM ANEXO)→ recomendamos a leitura e indicação para os alunos! Traz informações relevantes sobre má formação de tubo neural.

- Discutir a respeito do aborto no Brasil
- Se os alunos não mencionarem a decisão recente do STF, **recomendamos** que o tutor deve lembrá-los para que se tenha como fonte de pesquisa.

### **Problema 3**

Dentre todas as mudanças ocorridas em seu corpo durante a gravidez. A que mais chamou a atenção de Vanessa foi com relação a seus seios.<sup>1</sup> Pois mesmo antes de confirmar a gravidez, notou seus seios mais sensíveis e edemaciados. Lembrou que, por volta da sexta à oitava semana de gestação, os seios começaram também a aumentar de tamanho, e continuaram a crescer durante toda a gravidez devido ao aumento das camadas de gordura da pele.<sup>1</sup> Embora muitas vezes desconfortáveis. Vanessa já havia sido esclarecida, de que tais alterações nos níveis de prolactina, estrogênio e progesterona estavam promovendo essas mudanças.<sup>1</sup> E teriam um importante propósito: preparar os seus seios para a amamentação.<sup>1</sup>

Na noite em que completava 41 semanas de gestação. Vanessa acorda João Paulo, e diz ter começado a sentir uma série de contrações uterinas dolorosas e com intervalos mais ou menos regulares.<sup>2</sup> Os dois então se dirigem para o hospital. Chegando lá, com o passar do tempo, essas contrações começam a ser monitoradas. Aumentam progressivamente em número, intensidade e acontecem a intervalos cada vez menores à medida que o nascimento se aproxima.<sup>2</sup> A avaliação de Vanessa dispensa o uso de ocitocina<sup>2</sup> de origem exógena. A esta altura as contrações já provocaram a ruptura da bolsa amniótica, com perda de líquido. O que facilitou o acesso do feto

ao canal do parto, contribuindo ainda mais, para a distensão do colo do útero.<sup>2</sup> Com isso as contrações se tornaram ainda mais intensas e culminaram com o nascimento. O esperado e desejado, Thiago!

Foi um dia agitado. E o papai João Paulo, que acompanhou todo o trabalho de parto, acabou se esquecendo de se cuidar. Pois não aplicou seu medicamento diário, a desmopressina.<sup>3</sup> Somente percebeu ao final do dia, quando já havia visitado o banheiro do hospital mais de 10 vezes com uma poliúria intensa associada a muita sede.<sup>3</sup> João Paulo é portador de <sup>3</sup>diabetes insípido central, diagnosticada a mais de 15 anos, quando sofreu um traumatismo craniano, devido a um acidente de moto.

### **Objetivos:**

1. **Explicar o processo de lactação bem como os principais hormônios envolvidos (Prolactina, estrogênios e progesterona):**

**Mamogenese ou crescimento e desenvolvimento da glândula mamária que ocorre durante o período gestacional**

**Lactogenese a síntese de leite pelas células alveolares**

**Ejeção do leite ou seja a passagem do leite do lúmen alveolar para o sistema de ductos (reflexo neuroendócrino da lactação[A manutenção da produção de leite, função da Prolactina e ocitocina])**



## **2. Explicar o processo do parto**

**Fases do parto (Fase 0, fase 1, fase 2, fase 3);**

**Função da secreção de Ocitocina;**

**Ação de estrogênio e progesterona sobre o miométrio para o trabalho de parto**

## **3. Relacionar os sintomas do pai com o diabetes insípido central;**

**Explicar a origem da sede intensa e da poliúria**

**Vasopressina ou ADH- Regulação da secreção, Efeitos biológicos (principalmente os relacionados aos sintomas de sede e poliúria)**

**\*Lembrar que este tópico (objetivo) tem como função apresentar ao aluno a vasopressina ou ADH. De forma que, os mecanismos mais detalhados para controle de volemia e pressão arterial serão contemplados na subunidade - Funções Biológicas.**

## **SUGESTÃO DE BIBLIOGRAFIA**

- Processo de lactação bem como os principais hormônios envolvidos:

- Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.1166 - 1171 do pdf ; pg.1168-1173 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1230-1232)

- Processo do Parto:

- Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.1165 do pdf ; pg.1167 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1229)

- Relacionar os sintomas do pai com o diabetes insípido central:

### **-Tópico-A neurohipófise**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.966 do pdf ; pg.968 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1034)

### **-Tópico- Hormônio Antidiurético (ADH)**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.970-972 do pdf ; pg.972-974 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1037-1040)

### **- O diabetes insípido central**

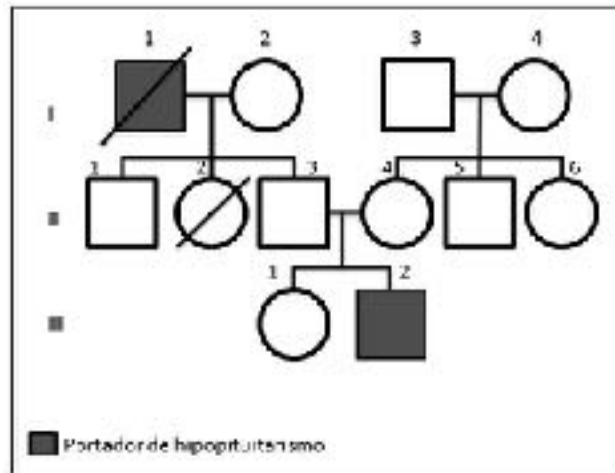
Box Azul no Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.1122 do pdf ; pg.1124 do mesmo livro) Box no Livro Fisiologia Margarida Aires (Quarta Edição pg. 1187)

## **Problema 4**

Thiago segue seu crescimento normal. Até que por volta de 3 anos, João Paulo e Vanessa percebem que Thiago tem uma estatura bem menor em relação aos seus coleguinhas de escola. Desta forma, resolvem consultar seu pediatra que confirma a suspeita dos pais e resolve investigar. Os exames laboratoriais mostraram valores anormais para as dosagens hormonais de IGF-1,<sup>1</sup>ACTH,<sup>1</sup> TSH e T4.<sup>1</sup> O pediatra rapidamente encaminha Thiago para seu colega endocrinologista. A análise dos dados laboratoriais juntamente com os dados da ressonância magnética mostram alterações quanto ao tamanho reduzido da sela turca, além de, hipoplasia hipofisária. O quadro de Thiago é altamente condizente com hipopituitarismo anterior de origem

congenita. O tratamento é iniciado imediatamente com reposição de GH,<sup>2</sup> principalmente por se tratar de uma criança. Além da administração de análogos glicocorticóides<sup>2</sup> e a reposição de tiroxina.<sup>2</sup>

Vanessa e Joao Paulo estão um pouco mais tranquilos, com relação ao tratamento de Thiago. Porém, não estão satisfeitos e por indicação do seu endocrinologista, resolvem procurar um centro de referência para um melhor acompanhamento do filho. O diagnóstico etiológico do hipopituitarismo de Thiago se mostra característico para mutação do gene LHX4, uma herança caracterizada como autossômica dominante. E a partir do diagnóstico genético, com construção do heredograma familiar e o aconselhamento familiar, tornou possível um prognóstico mais preciso das deficiências hormonais e até mesmo a terapêutica mais adequada para os distúrbios enfrentados por Thiago ao longo de sua vida.



## Objetivos:

1. Explicar com relação ao IGF-1 (GH), ACTH, e TSH:

Regulação da Secreção

Efeitos Biológicos

2. Discutir o motivo das reposições hormonais apresentadas no tratamento do caso;

3. Definir mutações gênicas

4. Interpretar o heredograma

5. Explicar as heranças autossômicas

## ATENÇÃO:

O hipopituitarismo relacionado a mutação do gene LHX4 é uma herança **AUTOSSÔMICA DOMINANTE** com **PENETRÂNCIA INCOMPLETA** ou **REDUZIDA**. O que isso reflete no heredograma?

As características autossômicas dominantes **aparecem em ambos os sexos com igual frequência**, e **ambos os sexos são capazes de transmitir** essas características para sua prole. Cada pessoa com uma característica dominante deve ter herdado o alelo de pelo menos um genitor; **as características autossômicas dominantes, portanto, não pulam gerações** (PIERCE, 2011). **MAS HÁ EXCESSÕES**, por exemplo, quando as pessoas recebem a característica como um resultado de uma **NOVA MUTAÇÃO** ou quando a característica apresenta **PENETRÂNCIA INCOMPLETA** ou **REDUZIDA**, como acontece para o hipopituitarismo relacionado a mutação do gene LHX4.

Costumamos relacionar um dado genótipo a um fenótipo esperado, no entanto, isso nem sempre ocorre devido ao efeito que outros genes e fatores ambientais podem exercer, alterando ou suprimindo completamente o efeito de determinado gene. Sendo assim, o heredograma abaixo corresponde à exceção de casos considerados autossômicos dominantes.

## Para mais esclarecimentos ler sobre PENETRÂNCIA E EXPRESSIVIDADE DE GENES

A vantagem de abordar um exemplo como este, é a possibilidade de gerar uma discussão rica na abertura, pois provavelmente os alunos considerarão pelo heredograma como se tratasse de uma herança autossômica recessiva, embora no texto esteja claro que se trata de uma herança autossômica dominante. Isso será motivo de muitas dúvidas e questionamentos, que instigará a leitura do tema.

## SUGESTÃO DE BIBLIOGRAFIA

- **IGF-1 (GH):**

- **No Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN:**

Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN, D., (Quinta Edição / Capítulo 23/ Tópico- Hormônio do Crescimento pg.769 - 771)

- **No Livro Fisiologia- Margarida Aires (Outra opção):**

**Tópico- Hormônio do Crescimento (GH)**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.955 do pdf ; pg.957 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1025)

**Tópico- Efeitos Biológicos do GH**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.957 do pdf ; pg.959 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1025)

**Tópico- Regulação da Secreção do GH**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.959 do pdf ; pg.961 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1028)

- **TSH:**

- **No Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN:**

Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN, D., (Quinta Edição / Capítulo 23/ Tópico- Hormônio da Tireóide pg.764 - 767)

**- No Livro Fisiologia- Margarida Aires (Outra opção):**

Tópico- **Hormônio Tireotrófico (TSH)**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.951 do pdf ; pg.953do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1021)

Tópico -**Efeitos Biológicos**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.952 do pdf ; pg.954 do mesmo livro)(Quarta Edição pg. 1021)

Tópico-**Regulação da Secreção**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.953 do pdf ; pg.955 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1022)

Tópico-**Ação Fisiológica do HT**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.1010 do pdf ; pg.1012 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1074)

**• ACTH:**

**- No Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN:**

Livro Fisiologia Humana- SILVERTHORN, D., (Quinta Edição / Capítulo 23/ Tópico- Glicocorticóides Suprarrenais [Adrenais] pg.759 - 763)

**- No Livro Fisiologia- Margarida Aires (Outra opção):**

### Tópico- **Hormônio Adrenocorticotrófico (ACTH)**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.964 do pdf ; pg.966 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1032)

### Tópico- **Efeitos Biológicos do ACTH**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.964 do pdf ; pg.966 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1032)

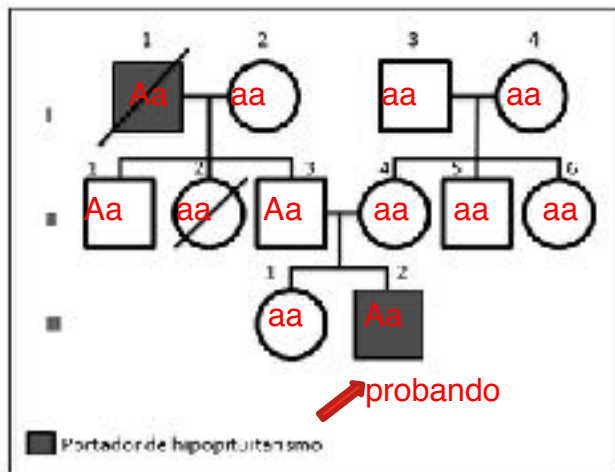
### Tópico-**Regulação da Secreção do ACTH**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.964 do pdf ; pg.966 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1033)

### Tópico-**Resposta ao Estresse**

Livro Fisiologia- Margarida Aires (Terceira Edição /pg.964 do pdf ; pg.966 do mesmo livro) (Quarta Edição pg. 1033)

#### • Interpretar o heredograma



Para mais esclarecimentos ler sobre **PENETRÂNCIA E EXPRESSIVIDADE DE GENES**

-Livro, Genética. um enfoque conceitual/ Benjamin A. Pierce; Guanabara Koogan, 2011; 3 Ed.

- **Herança monogênica e mutações gênicas**

-Livro Introdução a Genética, Griffithis (9ª Edição/ pág. 27 – 35, 50 – 74, 440 – 442

-\*Outra opção de estudo o livro de Borges-Osório (capítulo 2 e 5)

## **REFERÊNCIAS**

- AIRES, M. M. **Fisiologia**. 4a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2012.
- GUYTON, A. C.; HALL, J. E. **Tratado de Fisiologia Médica**. 12a ed., Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006.
- JUNQUEIRA, L.C. & CARNEIRO, J. **Histologia Básica**. 12 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.
- MACHADO, Â. B. M. **Neuroanatomia Funcional**. 2 ed. São Paulo: Atheneu, 2002.
- MOORE, K.L.; DALLEY II, A. F.; AGUR, A. M.R. **Anatomia orientada para a clínica**. 6.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2010.
- NETTER, F. H. **Atlas de anatomia humana**. 4. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2006.
- SILVERTHORN, D. **Fisiologia Humana**, 5a ed., Porto Alegre: Artmed Editora, 2010.
- SOBOTTA, J.; PUTZ, R.; PABST, R. **Atlas de anatomia humana**. 22. ed., rev. e atual. Rio de Janeiro:Guanabara Koogan, 2006.

## **Literatura Complementar**

- OVALLE W.K.; NAHIRNEY P.C. **NETTER, Bases da Histologia**. 2 ed. Rio de Janeiro: Elsevier,2014.
- ROSS, M.H.; PAWLINA, W. **Histologia – Texto e Atlas**. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan,2014.
- TORTORA, G J.; NIELSEN, M T. **Princípios de Anatomia Humana**. 12 ed. Rio de Janeiro:Guanabara Koogan, 2013.
- GRIFFITHIS. **Introdução a Genética**. 9ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009.