

---

**Ano Letivo** 2018-19

---

**Unidade Curricular** DOENÇAS METABÓLICAS

---

**Cursos** CIÊNCIAS BIOMÉDICAS (1.º ciclo)

---

**Unidade Orgânica** Reitoria - Centro de Novos Projectos

---

**Código da Unidade Curricular** 14241054

---

**Área Científica** CIÊNCIAS BIOMÉDICAS

---

**Sigla**

---

**Línguas de Aprendizagem**  
Português

---

**Modalidade de ensino**  
Aulas teóricas e teórico-práticas

---

**Docente Responsável** Isabel Maria Mestre Marques Palmeirim De Alfarra Esteves

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Isabel Maria Mestre Marques Palmeirim De Alfarrá Esteves	T; TP	T1; TP1	28T; 14TP
Bruno Miguel Lucas Morgado	T; TP	T1; TP1	8T; 4TP

\* Para turmas lecionadas conjuntamente, apenas é contabilizada a carga horária de uma delas.

ANO	PERÍODO DE FUNCIONAMENTO*	HORAS DE CONTACTO	HORAS TOTAIS DE TRABALHO	ECTS
2º	S2	36T; 18TP	168	6

\* A-Anual;S-Semestral;Q-Quadrimestral;T-Trimestral

#### Precedências

Sem precedências

#### Conhecimentos Prévios recomendados

O aluno deverá ter conhecimentos básicos de biologia celular, química orgânica e enzimologia.

#### Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências)

Na disciplina de Doenças Metabólicas pretende-se que os alunos adquiram conhecimentos básicos sobre as biomoléculas (proteínas, lípidos hidratos de carbono e ácidos nucleicos) e seu metabolismo, com base na compreensão das alterações bioquímicas associadas aos seguintes cenários clínicos:

- *Intolerância à lactose ? Ausência da enzima desramificadora do glicogénio*
- *Dislipidémias e hipercolesterolinémia*
- *Anémia hemolítica causada por uma deficiência na piruvato-quinase*
- *Doenças mitocondriais*
- *Intoxicação com cianeto*
- *Ginástica aeróbica: porquê?*
- *Favismo: deficiência em Glucose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)*
- *Aminoacidurias*
- *Deficiência no transporte da Carnitina*
- *Exercício físico e acidose láctica*
- *Hipercolesterolemia e seu tratamento farmacológico*
- *Cetose*
- *Coma urémico*
- *Diabetes*
- *Jejum prolongado*

### Conteúdos programáticos

Estrutura básica das biomoléculas (proteínas, oses, lípidos, ácidos nucleicos)? Descrever as principais etapas do metabolismo celular. Descrever as etapas fundamentais da glicólise e da fermentação? Explicar o funcionamento do complexo piruvato desidrogenase? ciclo de Krebs e fenómeno de respiração mitocondrial como processo gerador de ATP? Explicar a função do glicogénio e seu metabolismo? Descrever a via das pentoses-fosfato, gluconeogénese e o seu papel no metabolismo do organismo: ciclo de Cori? Explicar o metabolismo dos aminoácidos, ciclo da ureia e lípidos? Descrever os mecanismos de regulação enzimática e balanços energéticos das vias estudadas? Analisar a integração entre o metabolismo dos lípidos e o metabolismo dos glúcidos através da síntese de corpos cetónicos? Relacionar a regulação hormonal com a regulação metabólica intracelular? Analisar o perfil metabólico dos diferentes tecidos (músculo, fígado, cérebro e tecido adiposo) em diferentes situações metabólicas.

---

### Metodologias de ensino (avaliação incluída)

As aulas teóricas decorrem segundo um modelo interactivo, em que, correlacionando a doença/situação clínica com o respectivo défice enzimático, se desperta o interesse do aluno para o estudos das vias metabólicas básicas. Nas aulas teórico-praticas os alunos revisitam a matéria dada na teórica, elaborando em pequenos grupos mapas conceptuais da matéria. A avaliação é feita por três testes parcelares, em que se avalia a aprendizagem dos conteúdos cumulativamente. Assim sendo, o último teste aborda a totalidade da matéria. Cada teste vale um terço da nota final. O aluno tem ainda a possibilidade de ser avaliado por um exame final único com toda a matéria.

---

### Bibliografia principal

- *Devlin, T. M. (2010) Textbook of Biochemistry with clinical correlations (7ª Edição).*
- *Luís Campos (2008), Entender a Bioquímica, 5ª edição, Escolar Editora*

**Academic Year** 2018-19

**Course unit** METABOLIC DISEASES

**Courses** BIOMEDICAL SCIENCES (1st Cycle)

**Faculty / School** Reitoria - Centro de Novos Projectos

**Main Scientific Area** CIÊNCIAS BIOMÉDICAS

**Acronym**

**Language of instruction** Portuguese

**Teaching/Learning modality** Theoretical and practical-theoretical lectures

**Coordinating teacher** Isabel Maria Mestre Marques Palmeirim De Alfarrá Esteves

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Isabel Maria Mestre Marques Palmeirim De Alfarrá Esteves	T; TP	T1; TP1	28T; 14TP
Bruno Miguel Lucas Morgado	T; TP	T1; TP1	8T; 4TP

\* For classes taught jointly, it is only accounted the workload of one.

### Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
36	18	0	0	0	0	0	0	168

T - Theoretical; TP - Theoretical and practical ; PL - Practical and laboratorial; TC - Field Work; S - Seminar; E - Training; OT - Tutorial; O - Other

### Pre-requisites

no pre-requisites

### Prior knowledge and skills

The student should have basic knowledge of cell biology, organic chemistry and enzymology.

### The students intended learning outcomes (knowledge, skills and competences)

In the discipline of Metabolic Disease is intended that the students acquire basic knowledge on biomolecules (proteins, lipids, carbohydrates and nucleic acids) and their metabolism, based on an understanding of the biochemical changes associated with the following clinical scenarios:

- *Lactose intolerance, absence of glycogen debranching enzyme*
- *Dyslipidemia and hipercolesterolinémia*
- *Hemolytic anemia caused by pyruvate kinase deficiency in*
- *Mitochondrial diseases*
- *cyanide poisoning*
- *Aerobics: why?*
- *Favism: deficiency Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD)*
- *aminoaciduria*
- *Deficiency of carnitine transport*
- *Hypercholesterolemia and its pharmacological treatment*
- *Exercise and lactic acidosis*
- *Ketosis*
- *Uraemic coma*
- *Diabetes*
- *Prolonged Fasting*

### Syllabus

Basic structure of biomolecules (proteins, sugars, lipids and nucleic acids). Describe the main stages of cellular metabolism. Describe the main stages of glycolysis and the metabolic fate of glycolytic end products in anaerobiose and aerobiose. Explain the pyruvate dehydrogenase complex function, the Krebs cycle and the mitochondrial respiration as an ATP generator phenomenon? Explain the glycogen function and metabolism? describe the gluconeogenesis and its role on body metabolism: Cori cycle? Explain the pentose-phosphate pathway, the amino acids, urea cycle and fat acids metabolism. Explain the different systems/steps of metabolic regulation and how to determine the energetic balance of each studied pathway. Correlate lipid and carbon hydrates metabolism based on the synthesis of ketonic bodies? Explain the relation between hormonal and intracellular metabolic regulation? Formulate the metabolic profile of different tissues (muscle, kidney, brain and adipose tissue)

#### **Teaching methodologies (including evaluation)**

The lectures take place according to an interactive model, in which, starting from the disease / medical condition and its enzymatic deficit, it arouses the interest of the student to the study of the basic metabolic pathways. In theoretical and practical classes students revisit the subjects given in the theory classes, preparing conceptual maps of the studied subjects in small groups of students. The evaluation is made by three tests, which evaluate the learning content concurrently. Thus, the last test covers the whole program. Each test is worth one-third of the final grade. The student also has the possibility of being assessed by a single final exam with all subjects.

---

#### **Main Bibliography**

- *Devlin, T. M. (2010) Textbook of Biochemistry with clinical correlations (7th Edition).*
- *Luís Campos (2008), Entender a Bioquímica, 5ªedição, Escolar Editora*