
Ano Letivo 2023-24

Unidade Curricular DOENÇAS METABÓLICAS

Cursos CIÊNCIAS BIOMÉDICAS (1.º ciclo)

BIOQUÍMICA (1.º ciclo) (*)

(*) Curso onde a unidade curricular é opcional

Unidade Orgânica Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas

Código da Unidade Curricular 14241054

Área Científica CIÊNCIAS BIOMÉDICAS

Sigla

Código CNAEF (3 dígitos) 729

**Contributo para os Objetivos de
Desenvolvimento Sustentável - 3 e 4
ODS (Indicar até 3 objetivos)**

Línguas de Aprendizagem

Português

Modalidade de ensino

As teóricas decorrem segundo um modelo de exposição interativa. Nas aulas teórico -práticas os alunos revisitam a matéria dada através da discussão da relação entre as patologias e o metabolismo

Docente Responsável

Márcio Alexandre Filipe Simão

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Márcio Alexandre Filipe Simão	T	T1	5T
Sónia Daniel Glória Simão	T	T1	3T
Bruno Miguel Lucas Morgado	T	T1	2T
Isabel Malta de Carvalho	T	T1	6T
Tuane Cristine Ramos Gonçalves Vieira	T; TP	T1; TP1	21T; 17TP

* 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	37T; 17TP	156	6

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

Precedências

Sem precedências

Conhecimentos Prévios recomendados

O aluno deverá ter conhecimentos básicos de Bioquímica, 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; Anemia hemolítica causada por uma deficiência na piruvatoquinase; Doenças mitocondriais; Intoxicação com cianeto; Ginástica aeróbica: porquê?; Favismo: deficiência em Glucose6fosfato desidrogenase (G6PD); Aminoacidurias; Deficiência no transporte da Carnitina; Exercício físico e acidose láctica; Hipercolesterolemia e seu tratamento farmacológico; Cetose; Coma urémico; Diabetes; Jejum; Eicosanóides; Metabolismo de Ferro

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 pentosesfosfato, gluconeogénese e o seu papel no metabolismo do organismo: ciclo de Cori. Perceber a homeostasia do ferro e consequências patogénicas da perda do equilíbrio sistémico e intracelular do ferro. 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.

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-práticas os alunos revisitam a matéria dada na teórica através da discussão da relação entre o metabolismo e os fundamentos das patologias abordadas.. A avaliação é feita por 2 testes parcelares, em que se avalia a aprendizagem dos conteúdos cumulativamente. Assim sendo, o último teste aborda a totalidade da matéria. Cada teste vale 50% 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, 5ªedição, Escolar Editora

William J. Marshall, Márta Lapsley, Andrew Day, Ruth Ayling (2014), **Clinical biochemistry: Metabolic and clinical aspects (3rd edn). Elsevier** ISBN: 978-0-7020-5140-1

Academic Year 2023-24

Course unit METABOLIC DISEASES

Courses BIOMEDICAL SCIENCES (1st cycle)

BIOCHEMISTRY (1st cycle) (*)

(*) Optional course unit for this course

Faculty / School

Main Scientific Area

Acronym

CNAEF code (3 digits)

729

**Contribution to Sustainable
Development Goals - SGD
(Designate up to 3 objectives)**

3 e 4

Language of instruction

Portuguese

Teaching/Learning modality

Theoretical and practical-theoretical lectures

Coordinating teacher

Márcio Alexandre Filipe Simão

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Márcio Alexandre Filipe Simão	T	T1	5T
Sónia Daniel Glória Simão	T	T1	3T
Bruno Miguel Lucas Morgado	T	T1	2T
Isabel Malta de Carvalho	T	T1	6T
Tuane Cristine Ramos Gonçalves Vieira	T; TP	T1; TP1	21T; 17TP

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
37	17	0	0	0	0	0	0	156

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 Biochemistry, 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 hipercolesterolemia

Hemolytic anemia caused by pyruvate kinase deficiency in

Mitochondrial diseases

cyanide poisoning

Aerobics: why?

Favism: deficiency Glucose6phosphate

dehydrogenase (G6PD)

aminoaciduria

Deficiency of carnitine transport

Hypercholesterolemia and its pharmacological treatment

Exercise and lactic acidosis

Ketosis

Uraemic coma

Diabetes

Short and Prolonged Fasting

Eicosanoids; Iron metabolism

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 pentosephosphate 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 discussin the correlation between metabolism and diseases onset and progression. Iron metabolism homeostasis mechanism and associated pathologies. The evaluation is made by two tests, which evaluate the learning content concurrently. Thus, the last test covers the whole program. Each test is worth one half 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 (7ª Edição).

Luís Campos (2008), Entender a Bioquímica, 5ªedição, Escolar Editora

William J. Marshall, Márta Lapsley, Andrew Day, Ruth Ayling (2014), **Clinical biochemistry: Metabolic and clinical aspects (3rd edn). Elviesier** ISBN: 978-0-7020-5140-1