UAlg
UNIVERSIDADE DO ALGARVE

English version at the end of this document

Ano Letivo	2017-18
Unidade Curricular	GENÉTICA HUMANA
Cursos	CIÊNCIAS BIOMÉDICAS (1.º ciclo)
Unidade Orgânica	Reitoria - Centro de Novos Projectos
Código da Unidade Curricular	14241062
Área Científica	CIÊNCIAS BIOMÉDICAS
Sigla	
Línguas de Aprendizagem	Português-PT, Inglês-ENG (material de apoio)
Modalidade de ensino	Presencial
Docente Responsável	Ana Teresa Luís Lopes Maia

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Ana Teresa Luís Lopes Maia	PL; S; T; TP	T1; TP1; PL1; PL2; PL3; S1	10T; 10TP; 27.5PL; 10S

* 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
3º	S1	15T; 10TP; 10PL; 10S	168	6

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

Precedências

Sem precedências

Conhecimentos Prévios recomendados

Conhecimentos básicos de genética molecular, tais como estrutura química dos ácidos nucleicos, processos de replicação, transcrição e tradução, etc.

Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências)

Estrutura molecular do genoma humano ? nuclear e mitocondrial

Métodos de mapeamento, identificação e isolamento de genes associados a doenças.

Base molecular das doenças hereditárias ? doenças complexas, Medicina Personalizada, hereditariedade.

Genética de cancro

Técnicas de diagnóstico e detecção de portadores. Interpretação de dados genéticos e de segregação familiar

Tópicos de genética populacional.

Técnicas actuais de estudo do genoma.

Conteúdos programáticos

1. Genomas nuclear e mitocondrial humano

2. Base genética das doenças humanas, características comuns não patogénicas

3. Variabilidade genética em humanos e suas consequências

4. Doenças monogénicas mendelianas, doenças complexas, heritabilidade

5. Técnicas de mapeamento de genes: "positional cloning", análise de linkage, estudos de associação

6. Conceitos básicos genéticos e genómicos do cancro: susceptibilidade genética, modelo progressivo multi-estágio, tipos de mutações, oncogenes e genes supressores de tumores

5. Estudos populacionais, padrões de hereditariedade, frequências alélicas, equilíbrio de Hardy-Weinberg, e seus desvios

7. Teórico-práticas: técnicas genómicas actuais. Análise de linkage, mapeamento de regiões cromossómicas associadas a doenças e avaliação de risco para doenças monogénicas

8. Prácticas: Estudo caso de uma família com uma mutação da linha germinal no gene *BRCA2.* Aconselhamento genético, predisposição familiar, métodos genotipagem, cálculo do risco

Metodologias de ensino (avaliação incluída)

As aula teóricas e os seminários servirão para desenvolver o conteúdo programático, sendo disponibilizados aos alunos todos os slides utilizados nas mesmas. Serão ainda distribuídos materiais adicionais de estudo como artigos científicos e vias de acesso a material on-line. As aulas teórico-práticas incidiram sobre a resolução de exercícios relativos aos conteúdos desenvolvidos. As aulas práticas permitirão ter um contacto próximo com uma caso real de aconselhamento genético e experiência laboratorial. A avaliação será feita mediante um teste intercalar e/ou um exame final (ambos 90% da nota) e a apresentação de um artigo/seminário (10% da nota) em grupo, que se realizará em contexto dos Seminários. Existe uma obrigatoriedade de frequência de pelo menos 75% das aulas.

Bibliografia principal

?Pdf dos slides das aulas serão disponibilizados através da Tutoria Electrónica

? *Human Molecular Genetics* , Edição 4, Strachan and Read, Garland Science

(http ://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7580/?term=human%20genetics)

? *Genetics and Genomics in Medicine* , Edição 1, Strachan, Goodship, Chinnery , Garland Science

? *An Introduction to Genetic Analysis* , Edição 7, Griffiths, Miller, Suzuki, et al., W. H. Freeman

(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21766/?term=human% 20genetics)

? *Human Genetics and Genomics* , Edição 3, Korf, Blackwell Publishing

? *Human Genetics ? A Problem-Based Approach* , Edição 2, Korf, Blackwell Publishing

?Artigos a serem disponibilizados.

?Website:

http://garlandscience.com/garlandscience_student/student_home.jsf;jsessionid=CJFyAk56ECDUFsmswtzDlw__?landing=student

UAlg
UNIVERSIDADE DO ALGARVE

Academic Year	2017-18
Course unit	HUMAN GENETICS
Courses	BIOMEDICAL SCIENCES (1st Cycle)
Faculty / School	Reitoria - Centro de Novos Projectos
Main Scientific Area	CIÊNCIAS BIOMÉDICAS
Acronym	
Language of instruction	Portuguese, with some teaching materials supplied in English
Teaching/Learning modality	presential
Coordinating teacher	Ana Teresa Luís Lopes Maia

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Ana Teresa Luís Lopes Maia	PL; S; T; TP	T1; TP1; PL1; PL2; PL3; S1	10T; 10TP; 27.5PL; 10S

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
15	10	10	0	10	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

Basic knowledge of molecular genetics such as the chemical structure of nucleic acid, replication processes, transcription and translation, etc.

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

Molecular structure of the human genome - nuclear and mitochondrial

Mapping methods, identification and isolation of genes associated with disease.

Molecular basis of hereditary diseases - complex diseases, Personalized Medicine, heredity.

Cancer Genetics

Diagnostic techniques and carrier detection. Genetic data interpretation and family segregation

Population genetics.

Current genomics technics

Syllabus

1. Nuclear and mitochondrial huamn genomes

2. Genetic basis of human disease, common features and nonpathogenic

3. Genetic variability in humans and its consequences

4. Monogenic mendelian diseases , complex diseases, heritability

5. Gene mapping techniques: "positional cloning", linkage analysis, association studies

6. Genetic and genomic basic concepts in cancer: genetic susceptibility, progressive multi-stage model, types of mutations, oncogenes and tumor suppressor genes

5. Population studies, inheritance patterns, allelic frequencies, Hardy-Weinberg equilibrium, and its deviations

7. Theoretical and practical: current genomic techniques. linkage analysis, mapping of chromosomal regions associated with diseases and risk assessment for monogenic diseases

8. Practicals: A case-study of a family with a mutation of germline BRCA2 gene. Genetic counseling, family predisposition, genotyping methods, risk calculation

Teaching methodologies (including evaluation)

The theoretical classes and seminars serve to develop the syllabus, with all slides being made available to students. Additional materials will also be distributed such as scientific papers and access to online material. Theoretical-practical classes focus on problem solving from differnet areas of the syllabus. The practical classes will provide close contact with a real case of genetic counseling and laboratory experience. The evaluation will be made by means of a test during Term and/or a final exam (both 90% of final score) and the presentation of a paper/seminar (10% of score) group, to be held in the context Seminars. There is an obligation to attend at least 75% of classes of all tipologies.

Main Bibliography

?Pdf from lectures

? *Human Molecular Genetics* , Edição 4, Strachan and Read, Garland Science

(http ://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7580/?term=human%20genetics)

? *Genetics and Genomics in Medicine* , Edição 1, Strachan, Goodship, Chinnery , Garland Science

? *An Introduction to Genetic Analysis* , Edição 7, Griffiths, Miller, Suzuki, et al., W. H. Freeman

(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK21766/?term=human% 20genetics)

? *Human Genetics and Genomics* , Edição 3, Korf, Blackwell Publishing

? *Human Genetics ? A Problem-Based Approach* , Edição 2, Korf, Blackwell Publishing

?scientific papers

?Website:

http://garlandscience.com/garlandscience_student/student_home.jsf;jsessionid=CJFyAk56ECDUFsmswtzDlw__?landing=student