
Ano Letivo 2022-23

Unidade Curricular GENÉTICA HUMANA

Cursos CIÊNCIAS BIOMÉDICAS (1.º ciclo)

Unidade Orgânica Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas

Código da Unidade Curricular 14241062

Área Científica CIÊNCIAS BIOMÉDICAS

Sigla

Código CNAEF (3 dígitos) 729

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

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	22T; 10TP; 19.5PL; 3S
Joana Gonçalves de Gouveia Maia Xavier	PL	PL1; PL2; PL3	10.5PL

* 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	22T; 10TP; 10PL; 3S	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)

- Conhecer as características do genoma humano (nuclear e mitocondrial)
- Conhecer a variabilidade genética em humanos e as suas consequências
- Aprender o tipo de investigações que se fazem a nível do estudo do genoma (mitocondrial e nuclear) e as técnicas actuais utilizadas
- Conhecer os métodos de mapeamento, identificação e isolamento de genes associados a doenças
- Conhecer os princípios da regulação da expressão genética
- Conhecer a base molecular das doenças hereditárias e de hereditariedade mendeliana e complexa
- Identificar padrões de hereditariedade mendeliana
- Aprender técnicas de diagnóstico e detecção de portadores de mutações. Interpretação de dados genéticos e de segregação familiar
- Adquirir conhecimentos de genética populacional humana
- Aprender acerca de genética clínica, farmacogenética e medicina personalizada
- Aprender a base genética e molecular de susceptibilidade para cancro familiar

Conteúdos programáticos

1. Genoma Humano nuclear e mitocondrial
2. Variabilidade Genética
3. Base genética das doenças humanas: Doenças monogénicas mendelianas e padrões de hereditariedade; Doenças complexas, estudos de associação e estudos funcionais
4. Regulação da expressão génica
5. Estudos populacionais, frequências alélicas, equilíbrio de Hardy- Weinberg, e seus desvios
6. Técnicas de mapeamento de genes: "positional cloning", análise de linkage, estudos de associação
7. Conceitos básicos genéticos e genómicos do cancro: susceptibilidade genética, modelo progressivo multi-estágio, tipos de mutações, oncogenes e genes supressores de tumores
8. Genética clínica: Farmacogenética e medicina personalizada
9. Teorico-Praticas: Técnicas de estudo genómico actuais; Análise de linkage e mapeamento de regiões cromossómicas associadas a doenças; Avaliação de risco para doenças monogénicas
10. Praticas: Internet como ferramenta nos estudos genómicos; Case-study de uma família com uma mutação da linha germinal .

Metodologias de ensino (avaliação incluída)

As aulas 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 incidirão sobre a resolução de exercícios relativos aos conteúdos desenvolvidos. As aulas práticas permitirão ter um contacto próximo com um 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 práticas.

Bibliografia principal

- Pdf dos slides das aulas serão disponibilizados através da Tutoria Electrónica
- *Human Molecular Genetics* , Edição 4, Tom Strachan e Andrew Read, Garland Science
- *Genetics and Genomics in Medicine* , Edição 1, Tom Strachan, Judith Goodship, Patrick Chinnery, Garland Science
- *An Introduction to Genetic Analysis* , Edição 7, Anthony JF Griffiths, Jeffrey H Miller, David T Suzuki, Richard C Lewontin, and William M Gelbart, W. H. Freeman
- *Human Genetics and Genomics* , Edição 3, Korf, Blackwell Publishing
- *Human Genetics ? A Problem-Based Approach* , Edição 2, Korf, Blackwell Publishing
- Artigos a serem disponibilizados.

Academic Year 2022-23

Course unit HUMAN GENETICS

Courses BIOMEDICAL SCIENCES (1st Cycle)

Faculty / School

Main Scientific Area

Acronym

CNAEF code (3 digits) 729

Contribution to Sustainable Development Goals - SGD (Designate up to 3 objectives) 3,4

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	22T; 10TP; 19.5PL; 3S
Joana Gonçalves de Gouveia Maia Xavier	PL	PL1; PL2; PL3	10.5PL

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
22	10	10	0	3	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)

- To learn the characteristics of the human genome (nuclear and mitochondrial)
- To learn the genetic variability in humans and its consequences
- Learning the type of research that is carried out at the genome level (mitochondrial and nuclear) and the current techniques used
- Learning the methods of mapping, identifying and isolating genes associated with diseases
- Acquire basic knowledge about gene expression regulation
- Understanding the molecular basis of hereditary diseases - Mendelian and complex traits
- To identify Mendelian hereditary patterns
- Learn diagnostic techniques and detection of mutation carriers. Genetic data interpretation and family segregation
- Learn about human population genetics
- Learn about clinical genetics, pharmacogenetics and personalized medicine
- Learn about cancer genetics

Syllabus

1. Human genome (nuclear and mitochondrial)
2. Genetic variability
3. Genetic basis of human diseases: Mendelian monogenic diseases and patterns of heredity; Complex diseases, association studies and functional studies
4. Gene expression regulation
5. Population studies, allele frequencies, Hardy-Weinberg balance, and their deviations
6. Gene mapping techniques: "positional cloning", linkage analysis, association studies
7. Basic genetic and genomic concepts of cancer: genetic susceptibility, progressive multi-stage model, types of mutations, oncogenes and tumor suppressor genes
8. Clinical genetics: Pharmacogenetics and personalized medicine
9. Theoretical-practical: current genomic study techniques. Linkage analysis, mapping of disease-associated chromosomal regions and risk assessment for monogenic diseases
10. Practices: Internet as a tool to study the human Genome; Case study of a family with a germline mutation in the BRCA2 gene.

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 different 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 theoretical-practical classes and 100% of practical classes.

Main Bibliography

- Pdf from lectures
- *Human Molecular Genetics*, Edição 4, Strachan and Read, Garland Science
- *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
- *Human Genetics and Genomics*, Edição 3, Korf, Blackwell Publishing
- *Human Genetics ? A Problem-Based Approach*, Edição 2, Korf, Blackwell Publishing
- scientific papers