

---

**Ano Letivo** 2018-19

---

**Unidade Curricular** HUMAN GENETICS

---

**Cursos** DIETÉTICA E NUTRIÇÃO (1.º ciclo)

---

**Unidade Orgânica** Escola Superior de Saúde

---

**Código da Unidade Curricular** 15191017

---

**Área Científica** BIOLOGIA

---

**Sigla**

---

**Línguas de Aprendizagem**  
Portugues -PT

---

**Modalidade de ensino**  
Presencial

---

**Docente Responsável** Mónica Alexandra Teotónio Fernandes

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Mónica Alexandra Teotónio Fernandes	TP	TP1	13.5TP
Tânia Isabel Martins do Nascimento	TP	TP1	14.5TP
Ana Luísa de Sousa Coelho	TP	TP1	2TP

\* 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	30TP	112	4

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

#### Precedências

Sem precedências

#### Conhecimentos Prévios recomendados

Biologia Básica

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

A unidade curricular (UC) de Genética Humana pretende proporcionar conhecimentos sobre diversas áreas da genética humana, de modo a que os alunos possam identificar doenças genéticas e compreender a(s) sua(s) causa(s) e impacto na vida dos doentes. Depois desta UC, os alunos deverão conhecer como surge a variabilidade genética e ser capazes de identificar patologias resultantes quer de alterações na divisão celular ou de mutações. Devem também compreender alterações metabólicas e bioquímicas resultantes de alterações genéticas, identificar algumas problemáticas resultantes de um desenvolvimento embrionário deficiente e entender o cancro como uma doença genética. Deverão adquirir a capacidade de pesquisar informação sobre uma doença em questão, descrevendo-a, entender as causas que lhe deram origem, como se faz o seu diagnóstico e pesquisar possíveis intervenções terapêuticas, incluindo medidas dietéticas.

#### Conteúdos programáticos

1 - O papel da Genética na Medicina. 2 - Genoma nuclear e mitocondrial humano. 3 - Estrutura e função dos cromossomas. 4 - O ciclo celular. 5 - Instabilidade do genoma humano, origem da variação genética e variantes genéticas. 6 - Epigenética. 7 - Hereditariedade monogénica vs multifactorial; padrões de hereditariedade autossómica, ligada ao sexo ou citoplasmática; características dominantes e recessivas. 8 - Princípios de citogenética clínica: anomalias cromossómicas. 9 - Bases genéticas das doenças humanas, patologia molecular e correlação genótipo-fenótipo. 10 - Aspectos genéticos do desenvolvimento. 11 - Cancro: bases genéticas, oncogenes, genes supressores de tumor, síndromes de predisposição para cancro. 12 - Testes genéticos e aconselhamento.

---

### **Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular**

Os alunos deverão ter uma visão geral do papel da genética em Medicina (Cap. 1). Os conhecimentos básicos sobre como surge a variabilidade genética, a estrutura e função dos cromossomas, o ciclo da célula somática e gametogénese e ainda os diferentes aspetos da hereditariedade constituem um alicerce de conhecimento para as novas aprendizagens (Cap. 2 a 6). Para que os alunos adquiram a capacidade de pesquisar informação sobre uma qualquer doença genética no final da UC, descrevendo-a, entendendo as causas que lhe deram origem, como é diagnosticada e pesquisar possíveis tratamentos, incluindo medidas dietéticas, terão de percorrer um caminho de aprendizagem que passa pelos capítulos seguintes (Cap. 7 a 12).

---

### **Metodologias de ensino (avaliação incluída)**

Exposição da matéria com recurso a suporte audiovisual utilizando uma metodologia interrogativa e ativa para facilitar a aquisição de conhecimentos e a discussão dos temas abordados. Os alunos são motivados a expor dúvidas e críticas tendo em conta os conceitos apresentados. Para cada capítulo é fornecido um conjunto de exercícios que são resolvidos na aula, individualmente ou em grupo.

A avaliação consiste na realização de duas frequências, contribuindo cada frequência com 50% para classificação final. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 8,5 em alguma frequência, ou menos de 9,5 valores na média das duas, são admitidos a exame e a nota do exame constituirá a nota final da UC. A frequência de 75% das aulas é obrigatória para aprovação na UC.

---

### **Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular**

Para que, face a um caso clínico, os alunos tenham a capacidade de pesquisar informação sobre uma doença genética, descreve-la, entender as causas que lhe deram origem e pesquisar possíveis tratamentos, têm de aprender e consolidar um conjunto de conhecimentos que fazem parte dos conteúdos programáticos. As duas avaliações parcelares vão favorecer o estudo ao longo do semestre e a resolução de exercícios, bem como a discussão de vários tópicos permitirão uma aquisição progressiva dos conhecimentos previstos.

---

### **Bibliografia principal**

Borges-Osório, M.R., Robinson, W. M. (2001) Genética Humana. Artmed Editora.

Brooks, Gavin (2002) Gene Therapy - the use of DNA as a drug. Pharmaceutical Press.

Korf, Bruce R., Irons, M.B. (2013) Human Genetics and Genomics. Wiley-Blackwell, 4ª edição.

Strachan, T. and Read, A.P. (2010) Human Molecular Genetics. Garland Science, 4ª edição.

Nota: se existirem edições mais recentes, dever-se-á consultar estas últimas em detrimento das edições indicadas nesta bibliografia.

Academic Year 2018-19

Course unit HUMAN GENETICS

Courses DIETETICS AND NUTRITION (1st Cycle)

Faculty / School Escola Superior de Saúde

Main Scientific Area BIOLOGIA

Acronym

Language of instruction Portuguese -PT

Teaching/Learning modality Presential (classroom)

Coordinating teacher Mónica Alexandra Teotónio Fernandes

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Mónica Alexandra Teotónio Fernandes	TP	TP1	13.5TP
Tânia Isabel Martins do Nascimento	TP	TP1	14.5TP
Ana Luísa de Sousa Coelho	TP	TP1	2TP

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

**Contact hours**

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
0	30	0	0	0	0	0	0	112

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 Biology

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

This course of Human Genetics aims to provide knowledge on the various areas of human genetics, so that students can identify and understand the genetic disease (s) and their (s) cause (s) and effect (s). At the end, the students should be able to recognize how genetic variability arises and identify pathologies resulting from changes in cell division and mutations. They should also understand metabolic and biochemical changes resulting from genetic alterations, to identify some problems resulting from a deficient embryo development, and to understand cancer as a genetic disease. Furthermore, the students should be able to search for information about a certain disease, describing it, understand its causes, how the diagnosis is done, and search for possible therapeutic interventions, including dietetic measures.

**Syllabus**

1 - The Role of Genetics in Medicine. 2 - Human nuclear and mitochondrial genomes. 3 - Structure and function of chromosomes. 4 - The cell cycle. 5 - Genome instability, genetic variance origin and genetic variants. 6 - Epigenetics. 7 - Monogenic vs multigenic inheritance; heritability patterns, autosomal, sex linked or cytoplasmic; dominant and recessive traits. 8 - Principles of clinical cytogenetics: chromosomal abnormalities. 9 - The genetic basis of human diseases, molecular pathology and genotype-phenotype correlation. 10 - Genetic aspects of development. 11 - Cancer: genetic basis, oncogenes, tumor suppressor genes, and genetic susceptibility. 12 - Genetic tests and counseling.

**Demonstration of the syllabus coherence with the curricular unit's learning objectives**

Students should have an overview on the role of genetics in Medicine and health in general (Ch. 1). The basic knowledge of how genetic variability arises, the structure and function of the human chromosomes, the somatic cell cycle, meiosis and gametogenesis, and also different aspects of heredity is the foundation for new learning in genetics (Ch. 2 to 6). The following chapters (Ch. 7 to 12) allow students to acquire the capacity to search for information on any genetic disease by the end of the course, describing it, and understanding the causes, how it is diagnosed, and possible available treatments, including dietetic measures.

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

The syllabus is taught with the use of audio-visual support applying an interrogative and active methodology for the enhancement of the concept acquisition and discussion of the addressed subjects. The students are motivated to discuss the presented concepts and to ask questions. For each chapter is given a set of exercises that are solved in class, individually or as group work.

The course evaluation consists in two written tests, accounting each one with 50% of the final classification. Students who score less than 8.5 values in any test, or less than 9.5 values in the final classification are admitted to the final exam, which grade will be the course final grade in this case. The frequency of 75% of the course is mandatory to be approved.

---

### **Demonstration of the coherence between the teaching methodologies and the learning outcomes**

When facing a clinical case, the students should be able to search for information about a genetic disease, describe it, and understand the causes and find publications about possible treatments. For that purpose, they have to learn and consolidate a set of knowledge that composes the syllabus. The two tests will promote the study throughout the semester and the resolution of exercises, associated with the discussion of various topics will allow the progressive acquisition of the intended knowledge.

---

### **Main Bibliography**

- Borges-Osório, M.R., Robinson, W. M. (2001) *Genética Humana*. Artmed Editora.
- Brooks, Gavin (2002) *Gene Therapy - the use of DNA as a drug*. Pharmaceutical Press.
- Korf, Bruce R., Irons, M.B. (2013) *Human Genetics and Genomics*. Wiley-Blackwell, 4th edition.
- Strachan, T. and Read, A.P. (2010) *Human Molecular Genetics*. Garland Science, 4th edition.

Note: if available, more recent editions of the indicated books should be preferred over the editions indicated in this bibliography.