

[English version at the end of this document](#)

Ano Letivo 2020-21

Unidade Curricular GENÉTICA HUMANA

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 Inês Gago Rodrigues

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Inês Gago Rodrigues	TP	TP1	30TP

* 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 transmite conhecimentos sobre diversas áreas da genética humana, de modo a que os alunos possam identificar doenças e síndromes genéticas, os mecanismos de hereditariedade, o fenótipo, bem como os mecanismos genéticos e genómicos que estão na bases destas doenças e síndromes. Os alunos deverão conhecer os conceitos de hereditariedade, variabilidade genética populacional, epigenética e evolução genética. Devem conhecer os conceitos de Farmacogenética, Nutrigenómica e Nutrigenética e as suas implicações na investigação clínica em Dietética e Nutrição. Deverão adquirir a capacidade de pesquisar sobre uma doença ou síndrome genética, compreendendo o seu modo de hereditariedade e o seu fenótipo, entendendo as causas que lhe deram origem, o diagnóstico realizado e saber pesquisar possíveis intervenções terapêuticas, incluindo medidas dietéticas.

Conteúdos programáticos

1 - O papel da Genética na Medicina (Introdução à genética humana). 2- Princípios de Hereditariedade; 3-Ciclo celular e tipos de células germinais e somáticas; 4- Herança genética e Análise de Pedigrees; 5 - Alterações aos princípios básicos da genética; 6 - Instabilidade genómica; 7- Alterações cromossómicas estruturais e numéricas; 8- Mutações, Mosaicismo e Quimerismo; 9- DNA mitocondrial e doenças mitocondriais; 10- Epigenética e Aconselhamento genético; 11- Genética das populações 12- Farmacogenética, Nutrigenética e Nutrigenómica

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 um teste escrito que representa 100% da classificação final. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 9,5 no teste são admitidos a exame. A obtenção de pelo menos 9,5 valores no teste é mandatória para que o aluno seja dispensado do exame. A assistência às aulas é fortemente recomendada, no entanto não é obrigatória.

Bibliografia principal

Borges-Osório, Regina, Robinson & Miriam. (2013). Genética Humana. 3^a Edição. Porto Alegre: Artmed Editora.

Hartl, Daniel L. (2012) Essential Genetics: A genomics perspective (6th Edition). Jones & Bartlett Learning

Schaaf MD, C.P., Zschocke MD PhD, J., Potocki MD, L. (2012). Human Genetics: From Molecules to Medicine (1st Edition) Lippincott Williamns & Wilkins

C [haris M. Galanakis](#) (2019) Trends in Personalized Nutrition. [Elsevier Science Publishing Co Inc](#)

Templeton, Nancy Smyth (2015) Gene and Cell Therapy: Therapeutic Mechanisms and Strategies (4th Edition). CRC Press

Gilbert, S.F., (2016) Developmental Biology (11th Edition). Sinauer Associated, Inc.

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., Walter, P. (2015) Molecular Biology of the Cell (6th Edition) Garland Science

Academic Year 2020-21

Course unit HUMAN GENETICS

Courses DIETETICS AND NUTRITION (1st Cycle)

Faculty / School SCHOOL OF HEALTH

Main Scientific Area

Acronym

Language of instruction
Portuguese -PT

Teaching/Learning modality
Presential (classroom)

Coordinating teacher Inês Gago Rodrigues

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Inês Gago Rodrigues	TP	TP1	30TP

* 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)

The Human Genetics curricular unit (UC) transmits knowledge about different areas of human genetics, so that students can identify diseases and genetic syndromes, the mechanisms of heredity, the phenotype, as well as the genetic and genomic mechanisms that are at the base of these diseases and syndromes. Students should know the concepts of heredity, population genetic variability, epigenetics and genetic evolution. They must know the concepts of Pharmacogenetics, Nutrigenomics and Nutrigenetics and their implications for clinical research in Dietetics and Nutrition. They should acquire the ability to research a disease or genetic syndrome, understanding its mode of inheritance and its phenotype, understanding the causes that gave rise to it, the diagnosis made and knowing how to search for possible therapeutic interventions, including dietary measures.

Syllabus

1 - The role of Genetics in Medicine (Introduction to human genetics). 2- Principles of Heredity; 3-Cell cycle and types of germ and somatic cells; 4- Genetic inheritance and analysis of pedigrees; 5 - Modifications to the basic principles of genetics; 6 - Genomic instability; 7- Structural and numerical chromosomal changes; 8- Mutations, Mosaicism and Chimerism; 9- Mitochondrial DNA and mitochondrial diseases; 10- Epigenetics and genetic counseling; 11- Population genetics 12- Framacogenetics, Nutrigenetics and Nutrigenomics

Teaching methodologies (including evaluation)

Exposition of the matter using audiovisual support using an interrogative and active methodology to facilitate the acquisition of knowledge and the discussion of the topics covered. Students are motivated to expose doubts and criticisms taking into account the concepts presented. Each chapter is provided with a set of exercises that are solved in class, individually or in groups. The assessment consists of a written test that represents 100% of the final grade. Students who score less than 9.5 on the test are admitted to the exam. Obtaining at least 9.5 values in the test is mandatory for the student to be excused from the exam. Class attendance is strongly recommended, however it is not mandatory

Main Bibliography

Borges-Osório, Regina, Robinson & Miriam. (2013). Genética Humana. 3^a Edição. Porto Alegre: Artmed Editora.

Hartl, Daniel L. (2012) Essential Genetics: A genomics perspective (6th Edition). Jones & Bartlett Learning

Schaaf MD, C.P., Zschocke MD PhD, J., Potocki MD, L. (2012). Human Genetics: From Molecules to Medicine (1st Edition) Lippincott Williamns & Wilkins

C [haris M. Galanakis](#) (2019) Trends in Personalized Nutrition. [Elsevier Science Publishing Co Inc](#)

Templeton, Nancy Smyth (2015) Gene and Cell Therapy: Therapeutic Mechanisms and Strategies (4th Edition). CRC Press

Gilbert, S.F., (2016) Developmental Biology (11th Edition). Sinauer Associated, Inc.

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., Walter, P. (2015) Molecular Biology of the Cell (6th Edition) Garland Science