
Ano Letivo 2022-23

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

Código CNAEF (3 dígitos) 421

Contributo para os Objetivos de
Desenvolvimento Sustentável - 3; 4; 5
ODS (Indicar até 3 objetivos)

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	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)

Com a UC de Genética Humana pretende-se que os alunos adquiram conhecimentos sobre diversas áreas da Genética Humana de modo que possam identificar doenças e síndromes genéticas, compreender os mecanismos genéticos que estão na base destas e o seu fenótipo. Os alunos deverão entender os conceitos de hereditariedade, variabilidade genética, epigenética e evolução genética. Deverão também conhecer os conceitos de Nutrigenética e Nutrigenómica e as suas implicações na investigação clínica em Dietética e Nutrição. No final, os alunos terão a capacidade de pesquisar sobre uma doença/síndrome genética, compreendendo o seu modo de hereditariedade e o seu fenótipo, entendendo as causas que lhe deram origem, o diagnóstico realizado e possíveis intervenções terapêuticas, incluindo medidas dietéticas.

Conteúdos programáticos

1 - Introdução à Genética Humana; 2 - Princípios de hereditariedade; 3 - Genoma nuclear e mitocondrial humano; 4 - Estrutura e função dos cromossomas. 5 - Ciclo celular em células germinais e somáticas; 6 - Instabilidade do genoma humano, origem da variação genética e variantes genéticas. 7 - Alterações cromossómicas estruturais e numéricas; 8 - Mutações, Mosaicismo e Quimerismo; 9 - Herança genética e análise de pedigrees; 10 - Epigenética; 11 - Bases genéticas das doenças humanas, patologia molecular e correlação genótipo-fenótipo; 12 - Testes genéticos e aconselhamento genético; 13 - Nutrigenética e Nutrigenómica.

Metodologias de ensino (avaliação incluída)

Exposição da matéria com recurso a suportes audiovisuais utilizando uma metodologia ativa para facilitar a aquisição de conhecimentos e a discussão dos temas abordados. Os alunos são motivados a expor dúvidas e comentários. Para cada capítulo, é fornecido um conjunto de exercícios e questões de avaliação formativa que são resolvidos na aula, individualmente ou em grupo.

A avaliação consiste na realização de dois testes escritos, contribuindo cada um com 45% para classificação final e na avaliação da assiduidade e participação nas aulas que contribuem com 10%. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 9,5 valores em algum teste, são admitidos a exame, sendo-lhes vedado o acesso a um eventual segundo teste. A presença nas aulas não é obrigatória.

Bibliografia principal

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K., and Walter, P. (2008) Molecular Biology of the Cell. Garland Science, 5ª edição.

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

Charis M. Galanakis (2019) Trends in Personalized Nutrition. Elsevier Science Publishing Co Inc.

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 2022-23

Course unit HUMAN GENETICS

Courses DIETETICS AND NUTRITION (1st Cycle)

Faculty / School SCHOOL OF HEALTH

Main Scientific Area

Acronym

CNAEF code (3 digits) 421

Contribution to Sustainable Development Goals - SGD (Designate up to 3 objectives) 3; 4; 5

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	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 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, genetic variability, epigenetics and genetic evolution. They must know the concepts of 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, the causes that gave rise to it, the diagnosis made and knowing how to search for possible therapeutic interventions, including dietary measures.

Syllabus

1 - Introduction to Human Genetics. 2 - Principles of Heredity; 3 - Human nuclear and mitochondrial genomes; 4 - Structure and function of chromosomes; 5 - Cell cycle in germ and somatic cells; 6 - Genome instability, genetic variance origin and genetic variants. 7 - Structural and numerical chromosomal changes; 8 - Mutations, Mosaicism and Chimerism; 9 - Genetic inheritance and analysis of pedigrees; 10 - Epigenetics; 11 - The genetic basis of human diseases, molecular pathology, and genotype-phenotype correlation; 12 - Genetic tests and counseling; 13 - Nutrigenetics and Nutrigenomics.

Teaching methodologies (including evaluation)

The syllabus is taught with the use of audio-visual support applying an active methodology to enhance the acquisition of concepts 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 and quizzes that are solved in class, individually or as group work.

The course evaluation consists in two written tests, accounting each one with 45% to the final classification, and the assessment of attendance and participation, contributing with 10%. Students who obtain a classification lower than 9.5/20 in any test are admitted to the exam, being denied the access to a possible second test. The presence in classes is not mandatory.

Main Bibliography

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Raff, M., Roberts, K., and Walter, P. (2008) Molecular Biology of the Cell. Garland Science, 5th edition.

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

Charis M. Galanakis (2019) Trends in Personalized Nutrition. Elsevier Science Publishing Co Inc.

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.