UAlg
UNIVERSIDADE DO ALGARVE

English version at the end of this document

Ano Letivo	2017-18
Unidade Curricular	GENÉTICA HUMANA
Cursos	FARMÁCIA (1.º ciclo)
Unidade Orgânica	Escola Superior de Saúde
Código da Unidade Curricular	15201123
Área Científica	BIOLOGIA E BIOQUÍMICA
Sigla	
Línguas de Aprendizagem	Português
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	45TP

* 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	45TP	112	4

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

Precedências

Sem precedências

Conhecimentos Prévios recomendados

Conhecimentos básicos de Biologia Celular e Molecular

Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências)

A unidade curricular 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 efeito(s). Depois desta unidade curricular os alunos deverão ser capazes de identificar problemáticas resultantes quer de alterações na divisão celular ou de mutações, compreender alterações metabólicas e bioquímicas resultantes de mutações, identificar algumas problemáticas resultantes de um desenvolvimento embrionário deficiente, entender o cancro e as doenças imunitárias como doenças genéticas. Face a um caso clínico, deverão ter capacidade para pesquisar informação sobre a doença em questão, descrevendo-a, entender as causas que lhe deram origem e pesquisar possíveis tratamentos.

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 e origem da variação genética; mutação e polimorfismo. 6 - Princípios de citogenética clínica: anomalias cromossómicas. 7 - Hereditariedade monogénica (características mendelianas) vs multifactorial (características não-mendelianas); padrões de hereditariedade autossómica, ligada ao sexo ou citoplasmática; características dominantes e recessivas. 8 - Bases genéticas das doenças humanas, patologia molecular e correlação genótipo-fenótipo. 9 - Aspetos genéticos do desenvolvimento. 10 - Genética e cancro: bases genéticas, oncogenes, genes supressores de tumor, susceptibilidade genética. 11 - Testes genéticos e aconselhamento. 12 - Terapia génica.

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 criticas tendo em conta os conceitos apresentados. Para cada capítulo é fornecido um conjunto de perguntas/problemas que são respondidos/resolvidos na aula com a ajuda do docente.

A avaliação consiste na realização de 3 testes escritos e a apresentação de um caso clínico, contribuindo cada um 25% para classificação final. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 8,5 em algum teste escrito ou apresentação do caso clínico ou menos de 9,5 valores na classificação final (média dos 3 testes e apresentação do caso clínico) são admitidos a exame. A frequência de 80% das aulas é um requisito para aprovação na UC.

Bibliografia principal

Berkow, Robert (2004) The Merck Manual of Medical Information. Merck Research Laboratories.

Borges-Osório, Maria Regina, Robinson, Wanyce Miriam (2001) Genética Humana. Artmed Editora.

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

Kingston, Helen M. (2002) ABC of Clinical Genetics. BMJ Books, 3ª edição.

Lewis, Ricki (2004) Case Studies Workbook to accompany Human Genetics. Wm. C. Brown Publishers.

Academic Year	2017-18
Course unit	GENÉTICA HUMANA
Courses	PHARMACY
Faculty / School	Escola Superior de Saúde
Main Scientific Area	BIOLOGIA E BIOQUÍMICA
Acronym	
Language of instruction	Portuguese
Teaching/Learning modality	Presential learning
Coordinating teacher	Mónica Alexandra Teotónio Fernandes

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Mónica Alexandra Teotónio Fernandes	TP	TP1	45TP

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
0	45	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

Cell and Molecular Biology basic knowledge

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

This course aims to provide training on various areas of knowledge 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 identify problems resulting from changes in cell division and mutations, understand metabolic and biochemical changes resulting from mutations, identify some problems resulting from a deficient embryo development, understanding cancer and immune diseases as genetic diseases. Furthermore, the students should be able to search for information about a certain disease, describing it, understand the causes and search for possible treatments.

Syllabus

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

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 expose and discuss the presented concepts. For each chapter is given a set of questions / problems that are answered / solved in class.

The course evaluation consists in performing three written tests and presenting on clinical case, accounting each one 25% of the final classification. Students who score less than 8.5 values in any test or the clinical case presentation, or less than 9.5 values in the final classification (average of the 3 written tests and clinical case presentation) are admitted to the final exam. The frequency of 80% of the course is mandatory to be approved.

Main Bibliography

Berkow, Robert (2004) The Merck Manual of Medical Information. Merck Research Laboratories.

Borges-Osório, Maria Regina, Robinson, Wanyce Miriam (2001) Genética Humana. Artmed Editora.

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

Kingston, Helen M. (2002) ABC of Clinical Genetics. BMJ Books, 3rd edition.

Lewis, Ricki (2004) Case Studies Workbook to accompany Human Genetics. Wm. C. Brown Publishers.