English version at the end of this document

Ano Letivo	2019-20
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	Inês Gago Rodrigues

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Inês Gago Rodrigues	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	S2	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 (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 efeito(s). 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 genéticas. Face a um caso clínico, deverão ter a capacidade de pesquisar informação sobre a doença em questão, descrevendo-a, entender as causas que lhe deram origem, como se faz o seu diagnóstico e pesquisar possíveis intervenções terapêuticas.

Conteúdos programáticos

1 - O papel da Genética na Medicina (Introdução à genética humana clinica). 2- Princi¿pios de Hereditariedade; 3-Ciclo celular, ce¿lulas germinais e soma¿ticas; 4- Heranc¿a gene¿tica e Analise de Pedigrees; 5 - Modificac¿o¿es aos princi¿pios ba¿sicos da gene¿tica; 6 - Instabilidade geno¿mica; 7- Alterac¿o¿es cromosso¿micas estruturais e nume¿ricas; 8- Mutac¿o¿es, Mosaicismo e Quimerismo; 9- DNA repetitivo e transposo¿es; 10- DNA mitocondrial e doenc¿as mitocondriais; 11- Epigene¿tica e Aconselhamento gene¿tico; 12- Gene¿tica das populac¿o¿es; 13- Gene¿tica molecular cli¿nico-laboratorial

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, terão de percorrer um caminho de aprendizagem que passa pelos capítulos seguintes (Cap. 7 a 12). No final da UC, deverão fazer um trabalho de grupo prático onde aplicam as competências adquiridas que consiste na resolução de um caso clínico e apresentação aos colegas. Pretende-se também que os alunos tenham um conhecimento básico de algumas aplicações e linhas de investigação em terapia génica (Cap. 13).

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 exercícios que são resolvidos na aula individualmente ou em grupo.

A avaliação consiste na realização de dois testes, contribuindo cada teste com 50% para classificação final. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 9,5 no primeiro teste, ficam impossibilitados de realizar o segundo teste e são admitidos a exame. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 9,5 no segundo teste são admitidos a exame. A obtenção de pelo menos 9,5 valores nos dois testes é mandatória para que o aluno seja dispensado do exame.

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 casos clínicos em grupo e a apresentação de um destes, permitirão uma aquisição progressiva dos conhecimentos previstos.

Bibliografia principal

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

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

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

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

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	2019-20
Course unit	HUMAN GENETICS
Courses	PHARMACY
Faculty / School	SCHOOL OF HEALTH
Main Scientific Area	BIOLOGIA E BIOQUÍMICA
Acronym	
Language of instruction	Portuguese
Teaching/Learning modality	Presential learning
Coordinating teacher	Inês Gago Rodrigues

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Inês Gago Rodrigues	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 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.

Syllabus

1 - The role of genetics in medicine (Introduction to human clinical genetics). 2- Principles of Heredity; 3-cell cycle, germ and somatic cells; 4- Genetic inheritance and genealogy analysis; 5 - Modifications to the basic principles of genetics; 6 - Genomic instability; 7- Selected and numerical chromosomal changes; 8- Mutations, Mosaicism and Chimerism; 9- Repetitive DNA and transposons; 10- Mitochondrial DNA and mitochondrial diseases; 11- Epigenetics and genetic counseling; 12- Population genetics; 13- Genetic molecular clinical laboratory

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

Students should have an overview on the role of genetics in Medicine (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. 8 to 11) 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. A practical group work is due, in which the students apply the skills acquired through the resolution of a clinical case and an oral presentation. Moreover, Chapter 13 on gene therapy should give a basic understanding of applications and lines of research in 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 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 assessment consists of two tests, with each test contributing 50% to the final classification. St

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 the resolution of exercises, associated with the discussion of various clinical cases in group, and the presentation of one of these, will allow the progressive acquisition of the intended knowledge.

Main Bibliography

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

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

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

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

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