
Ano Letivo 2023-24

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

Código CNAEF (3 dígitos) 421

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

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	S2	45TP	104	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)

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, para além de Farmacogenética e Farmacogenómica, e as suas implicações na investigação clínica na área de Farmácia. 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 a terapia génica.

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 (incluindo ADN repetitivo e transposições). 7 - Alterações cromossómicas estruturais e numéricas; 8 - Mutações, Mosaicismo e Quimerismo; 9 - Herança genética e análise de pedigrees; 10 - Modificações aos princípios básicos da genética (incluindo as doenças mitocondriais). 11 - Epigenética; 12 - Bases genéticas das doenças humanas, patologia molecular e correlação genótipo-fenótipo; 13 - O laboratório de Genética Humana, testes genéticos e aconselhamento genético; 14 - Nutrigenética e Nutrigenómica; 15 - Farmacogenética e Farmacogenómica; 16 - Terapia génica.

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 35% para classificação final, um trabalho de pesquisa que contribui com 20% e a avaliação da assiduidade e participação nas aulas que contribuem também com 10%. Os alunos que obtiverem uma classificação inferior a 9,50 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.

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

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

Academic Year 2023-24

Course unit HUMAN GENETICS

Courses PHARMACY (1st cycle)

Faculty / School SCHOOL OF HEALTH

Main Scientific Area

Acronym

CNAEF code (3 digits) 421

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

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	104
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)

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, in addition to Pharmacogenetics and Pharmacogenomics, and their implications for clinical research in Pharmacy. 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 gene therapy.

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, the origin of genetic variance and genetic variants (including repetitive DNA and transposons). 7 - Structural and numerical chromosomal alterations; 8 - Mutations, Mosaicism and Chimerism; 9 - Genetic inheritance and analysis of pedigrees; 10 - Modifications to the basic principles of genetics (including mitochondrial diseases); 11- Epigenetics; 12 - The genetic basis of human diseases, molecular pathology, and genotype-phenotype correlation; 13 - The Human Genetics laboratory, genetic tests and counseling; 14 - Nutrigenetics and Nutrigenomics; 15 - Pharmacogenetics and Pharmacogenomics; 16 - Gene therapy.

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 35% to the final classification, a research work, which contributes with 20%, and the assessment of attendance and participation, contributing with 10%. Students who obtain a classification lower than 9.50/20 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.

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

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