

---

**Ano Letivo** 2019-20

---

**Unidade Curricular** GENÉTICA CLÍNICO-LABORATORIAL

---

**Cursos** CIÊNCIAS BIOMÉDICAS LABORATORIAIS (1.º ciclo)

---

**Unidade Orgânica** Escola Superior de Saúde

---

**Código da Unidade Curricular** 17811015

---

**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	60TP

\* 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,S1	60TP	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)

Princípios base da genética humana, nomeadamente as regras da hereditariedade e principais mecanismos de doença genética, bem como as bases estruturais da genética clínica, nomeadamente os mecanismos de análise de DNA para diagnóstico clínico, terapêutica, monitorização e aplicações na medicina legal.

Principais mecanismos do ciclo celular; diversidade genética; genes de desenvolvimento; epigenética; mecanismos de herança genética e probabilidade genética; alterações cromossómicas; mecanismos genéticos responsáveis por doenças genéticas hereditárias e adquiridas.

Principais testes de análise e diagnóstico de doenças genéticas, bem como diagnóstico e análise forense; atuação da farmacogenética no tratamento e monitorização do paciente; avanços científicos atuais no âmbito da investigação clínica genética e legislação portuguesa no campo da genética humana.

#### Conteúdos programáticos

1-Princípios de Hereditariedade: Introdução à genética clínica; 2-Ciclo celular, células germinais e somáticas; 3- Herança genética; 4- Análise de Pedigrees; 5 - Modificações aos princípios básicos da genética; 6 - Instabilidade genómica; 7- Alterações cromossómicas estruturais e numéricas; 8- Mutações, Mosaicismo e Quimerismo; 9- DNA repetitivo e transposões; 10- DNA mitocondrial e doenças mitocondriais; 11 ? Biologia do desenvolvimento humana; 12- Diversidade genética, princípios de regulação genética e epigenética; 13- Epigenética e Aconselhamento genético; 14- Genética das populações; 15 - Evolução molecular; 16- Genética molecular clínico-laboratorial; 17- Ética em Genética clínica; 18- Terapias genéticas e Farmacogenética 19- Avanços científicos no campo da genética clínica

#### Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular

Os conteúdos programáticos apresentados permitem adquirir conhecimentos de genética humana básica, compreender a importância da herança e probabilidade genética, abordando a diversidade genética, síndromes genéticas mais comuns, biologia do desenvolvimento e epigenética. Permitem compreender o papel da genética no diagnóstico laboratorial e monitorização terapêutica de várias patologias, identificação forense, deteção de graus de parentesco, atuação da farmacogenética e principais avanços científicos na área de genética clínica. Através destes conteúdos o estudante adquire uma visão holística da genética básica e clínica, permitindo-lhe na prática identificar alterações na sequência de DNA e mecanismos de doença, compreender o diagnóstico genético e os seus passos clínico-laboratoriais essenciais, compreender a análise de provas forenses, conhecer quais os melhores testes genéticos de diagnóstico e terapêutica a aplicar no laboratório clínico, e interpretar os resultados laboratoriais

---

### **Metodologias de ensino (avaliação incluída)**

Os principais conceitos teóricos são apresentados ao estudante através da metodologia expositiva, com recurso ao suporte audiovisual. A metodologia interrogativa é utilizada ao estimular no estudante o interesse e espírito crítico acerca dos conteúdos clínicos genético-laboratoriais apresentados. A metodologia ativa pretende que o estudante seja capaz de aplicar os conhecimentos teóricos através da resolução de exercícios sobre cada tema lecionado e desenvolver a capacidade de pesquisa de informação no âmbito dos métodos de diagnóstico genético. A avaliação contempla duas frequências escrita, representando 80% da classificação final e um trabalho escrito que representa 20% da classificação final. A obtenção de 9,5 valores em ambas as frequências é indispensável para aprovar à UC. Caso contrário, o estudante é admitido a exame. O exame de época normal ou de recurso representa 80% da avaliação final, sendo os restantes 20% representados pelo trabalho escrito.

---

### **Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular**

As aulas expositivas servem para apresentar ao estudante os conceitos fundamentais sobre a Genética Humana Básica e a Genética Clínico-Laboratorial com contextualização nos laboratórios genéticos clínicos recorrendo sempre a uma metodologia interrogativa para que o estudante compreenda sobre os assuntos abordados.

Através das metodologias de ensino aplicadas nesta UC o estudante deve adquirir conhecimentos gerais das diferenças funcionais e genotípicas entre células germinais e somáticas, mecanismos de herança genética, genes recessivos e genes dominantes, probabilidade genética, principais alterações cromossômicas e de sequência de DNA, diversidade genética, regulação genética, influências do ambiente sobre a expressão genética durante o desenvolvimento, mecanismo genéticos de doença, genética das populações e diversidade genética, diagnóstico forense e clínico. A aprendizagem dos conteúdos lecionados desenvolve no estudante a capacidade de pesquisa e análise de informação, de se discutir as bases genéticas em ambiente laboratorial, de comunicar com os outros e expor as suas ideias, perceber o contexto de aplicação e retirar as principais conclusões.

---

### **Bibliografia principal**

- 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
- 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 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 Williams & Wilkins

**Academic Year** 2019-20

**Course unit** CLINICAL-LABORATORIAL GENETICS

**Courses** BIOMEDICAL LABORATORY SCIENCES

**Faculty / School** SCHOOL OF HEALTH

**Main Scientific Area** BIOLOGIA

**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	60TP

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

### Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
0	60	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)

Basic principles of human genetics, namely the rules of heredity and main mechanisms of genetic diseases, as well as the structural bases of clinical genetics, namely mechanisms of DNA analysis for clinical diagnosis, therapeutics, monitoring and applications in legal medicine. Main mechanisms of the cell cycle; Genetical diversity; developmental genes; epigenetics; mechanisms of genetic inheritance and genetic probability; chromosomal alterations; genetic mechanisms responsible for inherited and acquired genetic diseases. Major tests for the analysis and diagnosis of genetic diseases, as well as forensic diagnosis and analysis; performance of pharmacogenetics in the treatment and monitoring of the patient; advances in the field of clinical genetic research and Portuguese legislation in the field of human genetics.

### Syllabus

1. Principles of Heredity: Introduction to clinical genetics; 2-Cell cycle, germ and somatic cells; 3- Genetic inheritance; 4- Analysis of Pedigrees; 5 - Modifications to the basic principles of genetics; 6 - Genomic instability; 7- Structural and numerical chromosomal alterations; 8- Mutations, Mosaicism and Chimeras; 9- Repetitive DNA and transposons; 10- mitochondrial DNA and mitochondrial diseases; 11 - Biology of human development; 12- Genetic diversity, principles of genetic and epigenetic regulation; Epigenetics and Genetic Counseling; 14- Population genetics; 15 - Molecular evolution; 16- Clinical-laboratory molecular genetics; 17- Ethics in Clinical Genetics; 18- Genetic Therapies and Pharmacogenetics 19- Scientific advances in the field of clinical genetics

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

The presented programmatic contents allow the acquisition of knowledge about basic human genetics, to understand the importance of inheritance and genetic probability, addressing the genetic diversity, common genetic syndromes, developmental biology and epigenetics. They allow the understanding about the role of genetic in the laboratory diagnosis and therapeutic monitoring of genetic pathologies, forensic identification, pharmacogenetics performance and main scientific advances in the area of ??clinical genetics. Through these contents the student acquires a holistic view of basic and clinical genetics, allowing him to identify changes in DNA sequence and disease mechanisms, to understand the genetic diagnosis and its essential clinical-laboratory steps, to understand the analysis of forensic evidence, to know the best diagnostic and therapeutic genetic tests to be applied in the clinical laboratory and to interpret the laboratory results

### **Teaching methodologies (including evaluation)**

The main theoretical concepts are presented to the student through the expository methodology, using audiovisual support. The interrogative methodology is used to stimulate in the student the interest and critical spirit about the genetic-laboratory cases presented. The active methodology intends that the student is able to apply the theoretical knowledge through the resolution of exercises on each topic taught and to develop the capacity of research of information within the scope of genetic diagnosis methods. The evaluation includes two written frequencies, representing 80% of the final grade and a written work (in group) that represents 20% of the final grade. The achievement of 9.5 values ??in both frequencies is indispensable to approve the CU. Otherwise, the student is admitted to the exam

---

### **Demonstration of the coherence between the teaching methodologies and the learning outcomes**

The lectures serve to present to the student the fundamental concepts about Basic Human Genetics and Clinical-Laboratory Genetics with contextualization in clinical genetic laboratories always resorting to an interrogative methodology so that the student understands about the subjects addressed. Through the teaching methodologies applied in this UC the student must acquire general knowledge of functional and genotypic differences between germ and somatic cells, genetic inheritance mechanisms, recessive genes and dominant genes, genetic probability, major chromosomal and DNA sequence changes, genetic diversity, genetic regulation, environmental influences on gene expression during development, genetic mechanism of disease, population genetics and genetic diversity, forensic and clinical diagnosis. The learning of the contents taught develops in the student the capacity to research and analyze information, to discuss the genetic basis in a laboratory environment, to communicate with others and to expose their ideas, to understand the context of application and to draw the main conclusions.

---

### **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