English version at the end of this document

Ano Letivo	2020-21
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	TP	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	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 e laboratorial: tipos e mecanismos de diagnóstico clínico-laboratorial, terapêutica e monitorização, bioética e aconselhamento genético e aplicações genéticas na medicina legal.

São incluídos os principais mecanismos do ciclo celular; diversidade genética; epigenética; mecanismos de herança genética e probabilidade genética; mecanismos genéticos responsáveis por doenças genéticas hereditárias e adquiridas; principais testes de análise e diagnóstico de doenças genéticas, bem como diagnóstico e análise forense; farmacogenética no tratamento e monitorização do paciente; avanços científicos atuais no âmbito da investigação clínica e genética, legislação portuguesa no campo da genética humana e o processo de aconselhamento genético.

Conteúdos programáticos

1. Princípios de variação genética e hereditariedade mendeliana. 2. Análise de Pedigrees. 3. Instabilidade genómica: Mutações e alterações cromossómicas. 4. Mecanismos de Hereditariedade (não mendeliana). 5. Genética de populações. 6. DNA repetitivo e mitocondrial. 7. Epigenética e estudos epigenéticos. 8. Métodos de diagnóstico em genética clinico-laboratorial. 9. Terapia genética. 10. Farmacogenética. 11. Evolução molecular. 12. Aconselhamento genético. 13. Ética em genética clínica.

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 genética clínico-laboratorial. A avaliação contempla duas frequências escrita, em que a sua média, representa 100% 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.

Bibliografia principal

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

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

Lynn B. Jorde, John C. Carey, MD, MPH, Michael J. Bamshad, MD. (2015) Medical Genetics (5th edition) Elsevier

Bruce R. Kroft (2007) Human Genetics and Genomics (3rd Edition). Blackwell Publishing

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

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

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., Walter, P. (2015) Molecular Biology of the Cell (6th Edition) Garland Science

Gilbert, S.F., (2018) Developmental Biology (11th Edition). Sinauer Associated, Inc.

Academic Year	2020-21
Course unit	CLINICAL-LABORATORIAL GENETICS
Courses	BIOMEDICAL LABORATORY SCIENCES
Faculty / School	SCHOOL OF HEALTH
Main Scientific Area	
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	TP	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 disease, as well as the structural bases of clinical and laboratory genetics: types and mechanisms of clinical and laboratory diagnosis, therapy and monitoring, bioethics and genetic counseling and genetic applications in legal Medicine.

The main mechanisms of the cell cycle are included; Genetical diversity; epigenetics; genetic inheritance mechanisms and

genetic probability; genetic mechanisms responsible for inherited and acquired genetic diseases; main tests of analysis and diagnosis of genetic diseases, as well as diagnosis and forensic analysis; pharmacogenetics in

treatment and monitoring of the patient; current scientific advances in the field of clinical and genetic research, Portuguese legislation in the field of human genetics and the genetic counseling process

Syllabus

1. Principles of genetic variation and Mendelian heredity. 2. Pedigrees analysis. 3. Genomic instability: Chromosomal mutations and changes. 4. Heredity mechanisms (not Mendelian). 5. Population genetics. 6. Repetitive and mitochondrial DNA. 7. Epigenetics and epigenetic studies. 8. Diagnostic methods in clinical and laboratory genetics. 9. Gene therapy. 10. Pharmacogenetics. 11. Molecular evolution. 12. Genetic counselling. 13. Ethics in clinical genetics.

Teaching methodologies (including evaluation)

The main theoretical concepts are presented to the student through the expository methodology, using audio-visual support. The interrogative methodology is used to stimulate the student's interest and critical spirit about the clinical genetic-laboratory contents 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 ability to search for information in the clinical-laboratory genetic scope. The evaluation contemplates two written tests, in which their average represents 100% of the final classification. Obtaining 9.5 values in both frequencies is essential to approve the UC. Otherwise, the student is admitted to the exam.

Main Bibliography

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

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

Lynn B. Jorde, John C. Carey, MD, MPH, Michael J. Bamshad, MD. (2015) Medical Genetics (5th edition) Elsevier

Bruce R. Kroft (2007) Human Genetics and Genomics (3rd Edition). Blackwell Publishing

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

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

Alberts, B., Johnson, A., Lewis, J., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., Walter, P. (2015) Molecular Biology of the Cell (6th Edition) Garland Science

Gilbert, S.F., (2018) Developmental Biology (11th Edition). Sinauer Associated, Inc.