
Ano Letivo 2022-23

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

Código CNAEF (3 dígitos) 725

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

- 3- Saúde de Qualidade
- 4- Educação de Qualidade
- 8- Trabalho digno o crescimento económico

Línguas de Aprendizagem

Portugues PT

Modalidade de ensino

Presencial

Docente Responsável

Daniela Alferes Silvestre

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Daniela Alferes Silvestre	TP	TP	49TP

* 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	49TP	104	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 clínico-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 Williams & 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 2022-23

Course unit CLINICAL-LABORATORIAL GENETICS

Courses BIOMEDICAL LABORATORY SCIENCES

Faculty / School SCHOOL OF HEALTH

Main Scientific Area

Acronym

CNAEF code (3 digits) 725

Contribution to Sustainable Development Goals - SGD (Designate up to 3 objectives) 3, 4 e 8

Language of instruction Portuguese PT

Teaching/Learning modality Presential - Classroom

Coordinating teacher Daniela Alferes Silvestre

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Daniela Alferes Silvestre	TP	TP	49TP

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
0	49	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

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 Williams & 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.