

Unidade Curricular	Genética	Área Científica	Ciências Base
Licenciatura em	Ciências Biomédicas Laboratoriais	Escola	Escola Superior de Saúde de Bragança
Ano Letivo	2019/2020	Ano Curricular	2
Tipo	Semestral	Semestre	2
Horas totais de trabalho	135	Horas de Contacto	T - - TP 22,5 PL 30 TC - S - E - OT 7,5 O -
Nível	1-2	Créditos ECTS	5.0
Código	9995-550-2202-00-19		

T - Ensino Teórico; TP - Teórico Prático; PL - Prático e Laboratorial; TC - Trabalho de Campo; S - Seminário; E - Estágio; OT - Orientação Tutoria; O - Outra

Nome(s) do(s) docente(s) Carina de Fatima Rodrigues

### Resultados da aprendizagem e competências

No fim da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:

1. Reconhecer a doença genética como o extremo da variabilidade humana;
2. Conhecer os principais padrões de herança monogénica e as suas excepções;
3. Aprender a colher, registar e interpretar a história familiar. Avaliar e calcular riscos genéticos em casos simples e determinar a natureza hereditária da doença;
4. Identificar os principais instrumentos da genética molecular e citogenética no estudo da variação genética (polimorfismo / mutação);
5. Conhecer a base molecular e bioquímica das doenças genéticas, fisiopatologia;
6. Identificar aspectos particulares de doenças genéticas (Doenças Mendelianas: doenças metabólicas, doenças imunológicas hemoglobinopatias e diagnóstico pré-natal).
7. Compreender como se distribuem os genes na população ( frequências genéticas);
8. Conhecer doenças genéticas que afectam a população portuguesa. Conhecer os serviços genéticos em Portugal bem como as questões éticas envolvidas no diagnóstico destas doenças.

### Pré-requisitos

Não aplicável

### Conteúdo da unidade curricular

Os conteúdos para esta disciplina englobam o diagnóstico e tratamento de doenças genéticas o estudo da herança genética de doenças nas famílias, mapeamento cromossómico de genes, o estudo da genética e a patogénese molecular das doenças hereditárias, como promover o aconselhamento genético às famílias e os métodos de investigação para a terapia génica.

### Conteúdo da unidade curricular (versão detalhada)

1. A condição humana em Genética Médica. Perspectiva histórica da genética e o seu impacto na medicina.
2. Transmissão genética e as leis da herança genética e excepções. Aspectos de expressão fenotípica.
3. Alterações do material genético:
  - Mutações cromossómicas (citogenética clássica e citogenética molecular);
  - Mutações génicas.
  - Técnicas de Citogenética Clássica e Citogenética Molecular.
  - Técnicas de Biologia molecular no diagnóstico genético.
  - Bioinformática.
4. Base molecular e bioquímica das doenças genéticas:
  - Alterações frequentes das proteínas;
  - Mutações em diferentes classes de proteínas;
  - Relação entre a patologia molecular e o fenótipo clínico;
  - Hemoglobinopatias;
  - Genética do cancro, (cancro familiar);
  - Imunogenética;
  - Doenças metabólicas (lisossómicas, mitocondriais e peroxissomais).
5. Genética Populacional:
  - Lei de Hardy - Weinberg (frequências génicas e fenotípicas).
  - Factores que afectam o equilíbrio de Hardy-weinberg.
  - Desequilíbrio de ligação.
6. Prevenção e tratamento das doenças genéticas:
  - Diagnóstico pré-natal;
  - Princípios e técnicas de aconselhamento genético;
  - Terapia génica.
7. Doenças Multifactoriais: diabetes melitus tipo II,
8. Nutrigenética e Farmacogenética.
9. AULAS PL
  - Exercícios de Herança Genética.
  - Population analysis: gene and genotype frequencies.
  - Análise de recombinação e distância genética
  - Técnicas de Biologia Molecular Aplicadas ao Diagnóstico Genético
  - Vários Protocolos de extração de DNA a partir de sangue total.
  - Protocolos de PCR e estratégia para análise de produto: análise de restrição, SSCA.
  - Sequenciação génica pelo método de Sanger e análise de fragmentos em electroforese capilar.
  - PCR real time: análise de RNA, expressão génica da Beta-globina
  - Citogenética Clássica e Citogenética molecular: análise de resultados: FISH, MLPA

### Bibliografia recomendada

1. Gelehrter, T. , Francis, C. & Ginsburg, D. (1998). Principles of Medical Genetics. USA: Lippincott Williams & Wilkins.
2. Steinberg, M. (2009). Disorders of Hemoglobin: Genetics, Pathophysiology, and Clinical Management. New York: Cambridge University Press.
3. Griffiths, A. , Gelbart, W. , Lewontin, R. & Miller, J. (2002). Modern Genetic Analysis integrating genes and genomes. USA: W. H. Freeman.
4. Strachan, T. & Read, A. (2004). Human Molecular Genetics. USA: Bios Scientific Publishers Ltd.
5. Passarge, E. , Borges-Osorio, M. R. , Robinson, W. R. (2004). Genética texto e atlas. Porto Alegre: Porto Alegre Artmed.

### Métodos de ensino e de aprendizagem

Aulas teóricas serão dadas usando o método expositivo e os alunos deverão resolver exercícios práticos relacionados com o cálculo de risco familiar. A disciplina integrará uma componente prática, em que os alunos realizarão trabalhos sobre algumas das temáticas abordadas, nomeadamente nas mais actuais e respeitantes a métodos básicos de manipulação de DNA.

**Alternativas de avaliação**

- Alternativa 1 - (Ordinário, Trabalhador) (Final, Recurso, Especial)
- Exame Final Escrito - 100% (A prova escrita engloba os conteúdos das aulas teórico práticas e práticas.)

**Língua em que é ministrada**

Português

**Validação Eletrónica**

Carina de Fatima Rodrigues	Maria Cristina Martins Teixeira	Antonio Jose Madeira Nogueira	Adília Maria Pires da Silva Fernandes
24-03-2020	24-03-2020	24-03-2020	24-03-2020