

Unidade curricular:

Bioquímica da Doença

Curricular Unit:

Biochemistry of disease

Docente responsável (preencher o nome completo):

Responsible academic staff member (fill in the fullname):

LAURA FERREIRA TEIXEIRA VILARINHO

Objectivos da unidade curricular e competências a desenvolver (1000 caracteres);

Ter conhecimento de:

- i) a definição de doença hereditária do metabolismo;
- ii) descrição da base molecular das patologias metabólicas mais comuns;
- iii) a gravidade e prognóstico actual das patologias metabólicas mais comuns;
- iv) os exames de diagnóstico actuais.

Ser competente em:

- i) pesquisar, estudar e entender a base bioquímica/ enzimática de patologias metabólicas;
- ii) pesquisar, estudar, entender e descrever os erros inatos do metabolismo na perspectiva molecular.

Objectives of the curricular unit and competences to be developed (1000 caracteres)

Knowledge of:

- i) the definition of an inherited disease of metabolism;
- ii) description of the molecular basis of the most common metabolic disease;
- iii) the severity and prognosis of the current most common metabolic disorders;
- iv) the current diagnostic tests.

Be competent in:

- i) investigate, study and understand the basic biochemical / enzymatic metabolic diseases;

ii) research, study, understand and describe the inborn errors of metabolism at the molecular perspective.

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

- 1Doenças Hereditárias do Metabolismo
 - 1.1Distúrbios que originam a acumulação de produtos
 - 1.1.1Ciclo da ureia
 - 1.1.2Intolerância a Açucares
 - 1.2Doenças que originam deficiência na produção ou utilização de energia
 - 1.2.1Doenças do metabolismo do glicogénio
 - 1.2.2Defeitos na gluconeogénese
 - 1.2.3Acidémias lácticas congénitas
 - 1.2.4Defeitos na beta-oxidação mitocondrial de ácidos gordos
 - 1.2.5Doenças da cadeia respiratória mitocondrial
 - 1.2.6Doenças do metabolismo da Creatina
- 2.Distúrbios na Síntese ou Degradação de Macromoléculas Complexas
 - 2.1Doenças Lisossómica de Depósito
 - 2.2Distúrbios da Biogénese dos Peroxissomas
- 3Desordens do Metabolismo do Cobre
 - 3.1Doença de Wilson
 - 3.2Doença de Menkes
- 4Desordens do Metabolismo das Purinas
 - 4.1Síndrome de Lesch-Nyhan
- 5Patologias Várias-apresentação na perspectiva molecular.
 - 5.1Cardiomiopatias
 - 5.2Surdez
 - 5.3Hipocolesterolémias
 - 5.4Paramiloidose familiar
 - 5.5Miopatias mitocondriais
 - 5.6Desordens do Sistema Endócrino
 - 5.7Hemofilia
 - 5.8CDG-Doenças congénitas da hipo

Syllabus (1000 caracteres)

- 1Inherited Diseases of Metabolism
 - 1.1Disorders related to the accumulation of products
 - 1.1.1Urea Cycle
 - 1.1.2Sugar intolerance

- 1.2 Doenças that cause deficiency in the production or use of energy
 - 1.2.1 Glycogen metabolism disorders
 - 1.2.2 Defects in gluconeogenesis
 - 1.2.3 Lactic acidosis
 - 1.2.4 Defects in beta-oxidation of fatty acids
 - 1.2.5 Mitochondrial respiratory chain disorders
 - 1.2.6 Creatine metabolism disorders
2. Disorders of the synthesis and degradation of complex macromolecules
 - 2.1 Lysosomal disorders
 - 2.2 Disorders in the biogenesis of peroxisomes
3. Disorders of Copper Metabolism
 - 3.1 Wilson Disease
 - 3.2 Menkes Disease
4. Disorders of purine metabolism
 - 4.1 Lesch-Nyhan Síndrome
- 5.1 Cardiomiopatologies
- 5.2 Deafness
- 5.3 High cholesterol
- 5.5 Mitochondrial miopatologia
- 5.6 Endocrine System Disorders
- 5.7 Hemophilia
- 5.8 CDG

Referências bibliográficas (máximo três títulos):

Medical Biochemistry

John Baynes. Marek Dominiczak

Mosby International Limited 1999

Harper's Biochemistry

25th edition

Robert K. Murray, Daryl K. Granner, Peter A. Mayes, Victor W. Rodwell

LANGE Medical Books

Biochemistry with Clinical Correlations

Thomas Devlin

Wiley; 4th edition

O regente (data e assinatura):