

Unidade curricular:

Genética

Curricular Unit:

Genetics

Docente responsável (preencher o nome completo):

Responsible academic staff member (fill in the fullname):

Paolo De Marco

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

Pretende-se com esta UC que o aluno aprenda:

- os processos biológicos envolvidos na transmissão de características nos organismos vivos e a origem da diversidade existente entre diferentes espécies, diferentes populações e no seio de cada espécie;
- as bases celulares e moleculares da hereditariedade;
- os métodos clássicos de estudo da genética: segregação familiar, mapeamento genético e citogenética;
- os conceitos principais do estudo de doenças genéticas: dominância/ recessividade, penetrância/ expressividade, hereditariedade monogénica, poligénica ou multifatorial, cálculo de risco genético em familiares de indivíduos com doença genética;
- os conceitos sobre normal e doença hereditária, genética, congénita e ambiental;
- a base da determinação sexual em mamíferos;
- os principais tipos de anomalias cromossómicas e a sua nomenclatura;
- as bases de Genética Populacional nas suas principais componentes: Genética das populações, da Evolução e Quantitativa.

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

Students at the end of this UC should have learned:

- the biological processes involved in trait transmission between living organisms, the basis for existing diversity between species, populations and among individuals of one species;
- the cellular and molecular bases of inheritance;
- the classical methods to study genetics: pedigree segregation analysis, gene mapping and cytogenetics;

- the main concepts in the study of genetic diseases: dominance / recessivity, penetrance / expressivity, monogenic, multigenic and multifactorial inheritance, genetic risk assessment in families with a genetic disorder;
- the main concepts of normal status and genetic, congenital and environmental diseases;
- know the bases of sex determination in mammals;
- the main types of chromosome aberrations and their nomenclature;
- bases of population studies in its main components: Population genetics, Evolution genetics and Quantitative genetics.

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

Programa teórico:

Genética Mendeliana e Extensões

Genética quantitativa e hereditariedade multifatorial

Ligação, Crossing-over e Mapeamento cromossómico

Determinação sexual e cromossomas sexuais

Variação cromossómica

Mutação génica e reparação do ADN

Técnicas de Genética Molecular

Genética de Populações

Genética da Evolução

Programa teórico-prático:

Padrões de Hereditariedade. Problemas e questões para discussão sobre Genética Mendeliana, Extensões da Genética Mendeliana, Genética Quantitativa e dos Traços Complexos, Ligação e Mapeamento Genético, Sexual e Variação Cromossómica, Mutação Génica e Reparação do DNA, Técnicas de Engenharia Genética e Diagnóstico Molecular, Genética de Populações, Genética da Evolução; Cálculos de Risco.

Programa prático

Pedigrees para dois traços: capacidade de sentir o sabor da feniltiocarbamida e capacidade de enrolar a língua e cálculo das frequências alélicas; Amplificação de VNTR; deteção de alimentos geneticamente modificados; teste de Ames.

Syllabus (1000 caracteres)

Theoretical programme

Mendelian genetics and extensions

Quantitative genetics and multifactorial inheritance

Linkage, crossing-over and chromosome mapping

Sex determination and sex chromosomes

Chromosome mutation

Mutations and repair of DNA

Molecular genetics techniques

Population genetics

Evolution genetics

Theorico-practical programme:

Inheritance patterns; Solving problems on Mendelian genetics, Extensions to mendelian genetics, Quantitative genetics and complex traits, Linkage and mapping, Sex determination and chromosome mutations, Gene mutations and DNA repair, Genetic engineering techniques and molecular diagnostics, Population genetics, Evolution genetics; Risk assessment.

Practical programme:

Pedigree with two traits: ability to feel the taste of phenylthiocarbamide and to roll the tongue and allele frequency calculations; VNTR amplification; GMO food detection; Ames test.

Referências bibliográficas (máximo três títulos):

Concepts of Genetics, 9th edition

Klug & Cummings, Benjamin Cummings, 2008

Human Genetics, 5th edition

R Lewis, McGraw-Hill, 2003

Introduction to Genetic Analysis. 10th ed.

Griffiths, AJF; Wessler SR, Carroll SB, Doebley J

W. H. Freeman 2010.

O regente (data e assinatura):