

CURSO DE MESTRADO CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS (ciclo integrado)

Unidade curricular:

Patologia e Genética Molecular

Curricular Unit:

Pathology and Molecular Genetics

Docente responsável (preencher o nome completo):

Responsible academic staff member (fill in the fullname):

FERNANDO OLIVEIRA TORRES

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

1. Compreenda os processos biológicos envolvidos na transmissão de características nos organismos vivos, e a origem da diversidade • Compreenda as bases celulares e moleculares da hereditariedade; • Se familiarize com os métodos clássicos de estudo da genética: estudos de segregação familiar, estudos de mapeamento genético e estudos citogenéticos; 2. Assimile os conceitos principais do estudo de doenças genéticas em humanos: dominância/recessividade, penetrância/expressividade, hereditariedade monogénica, poligénica ou multifactorial, cálculo de risco genético em familiares de indivíduos com doença genética; 3. Aprenda os conceitos sobre "normal" e doença hereditária, genética, congénita e ambiental; 4. Conheça a base de determinação sexual em humanos; 5. Conheça os principais tipos de anomalias cromossómicas e a sua nomenclatura; 6. Compreenda a razão pela qual as anomalias dos cromossomas sexuais são mais toleradas que as anomalias dos autossomas; 7. Genética Quatitativa;

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

1. Understand the biological processes involved in transmission characteristics in living organisms, and the origin of diversity • understand the cellular and molecular basis of heredity; • Become familiar with the classical methods of study of Genetics: studies of segregation, genetic mapping studies and cytogenetics studies; 2. Assimilate key concepts in the study of genetic diseases in humans: dominance/recessive, penetrance/expressivity, monogenic, polygenic or multifactorial heredity, risk calculation in pedigrees with genetic disease; 3. Discriminate the concepts about "normal" and hereditary disease, genetic, congenital and environmental; 4. know the basis of sex determination in humans; 5. know the main types of chromosomal abnormalities

and their nomenclature; 6. Understand why anomalies of the sex chromosomes are more tolerated than the anomalies of autosomes; 7. quantitative genetic .

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

1. Genética Mendeliana: Estudos familiares em humanos- pedigrees; 2. Extensões da Genética Mendeliana; Extensões da Genética Mendeliana ; 3. Ligação, Crossing over e Mapeamento cromossómico; 4. Determinação sexual e cromossomas sexuais ; 5. Variação cromossómica ;8. PATOLOGIA Do unicelular ao pluricelular. A estruturação orgânica: célula, matriz extracelular, moléculas de adesão. A diferenciação celular geneticamente programada. Apoptose. Da diferenciação aos tipos celulares . O segundo principio da termodinâmica no governo e dinâmica celular. Saúde-doença-lesão. Alterações no crescimento celular: Atrofia, Hipertrofia, Hiperplasia. Metaplasia (Leucoplasia), Displasia, Anaplasia. Anoxia, Agentes físicos: Agentes químicos ; Agentes biológicos, hipersensibilidade. O envelhecimento. necrose. Inflamação. Patologia do sistema vascular. Falência do sistema. Desequilíbrios foro metabólico. Doenças autoimunes. Processo neoplásico.

Syllabus (1000 caracteres)

1. Mendelian genetics: family studies in humans pedigrees; Extensions of Mendelian genetics; 3. Ligation studies, Crossing over and chromosome Mapping; 4. sex Determination and sex chromosomes; 5. variation of chromosome number 8. PATHOLOGY: from unicelular to pluricelular. Organic structuration: cell, extracellular matrix, adhesion molecules. Genetically programmed cellular differentiation. Apoptosis . Cellular differentiation. The second principle of thermodynamics in Government and cellular dynamics. Health care-illness-injury. Changes in cell growth: Atrophy, Hypertrophy, Hiperplanya. Methaplasya, Dysplasia, Anaplasya. Anoxia. physical agents, chemical agents; Biological agents, hypersensitivity. Aging. necrosis. Inflammation. Pathology of vascular system . Metabolic dysregulation. Autoimmune diseases. Neoplastic process.

Referências bibliográficas (máximo três títulos):

- Robbins Basic Pathology – 8ª edição 1983
- Pathology – Stevens e Jones – Mosby 2000
- Concepts of Genetics, 7th edition. Klug & Cummings. Prentice-Hall, 2002

O regente (data e assinatura):