

CURSO DE LICENCIATURA EM CIÊNCIAS DA NUTRIÇÃO

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);

- Compreender os processos biológicos envolvidos na transmissão de características nos organismos vivos e a origem da diversidade entre espécies diferentes e no seio de uma população de uma mesma espécie;
- Compreender as bases celulares e moleculares da hereditariedade: genes e proteínas, interação entre genes, mutações e seus efeitos;
- Estar familiarizado com os métodos de estudo da genética: estudos de segregação familiar, estudos citogenéticos, estudos de ligação genética, estudos moleculares e estudos populacionais;
- Ter assimilado os conceitos principais do estudo de doenças genéticas em humanos: dominância/recessividade, hereditariedade monogénica, poligénica / multifatorial, cálculo de risco genético em familiares de indivíduos com doença genética;
- Conhecer a diferença entre o saudável e doença hereditária, genética, congénita e ambiental.
- Saber interpretar situações reais de estudos genéticos e deteção de mutações e organismos transgénicos.

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

- Comprehend the biological processes involved in the transmission of traits in living organisms and the origin of diversity between different species and within the same species;
- Comprehend the molecular and cellular bases of inheritance: genes and proteins, regulation of gene expression, interaction between genes, mutations and their effects;
- Know the methodological approaches used in genetics studies: family segregation, cytogenetic, genetic linkage, molecular and population studies;
- Acquire the principal concepts in human genetic diseases: dominant and recessive disorders, monogenic, polygenic and multifactorial inheritance, genetic risk calculation in families with genetic diseases;

- Be able to differentiate between the healthy state and inherited, genetic, congenital or environmental disease;
- Be able to interpret real-life genetic studies and molecular detection of mutations and transgenic organisms.

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

• Genética Mendeliana
Cruzamentos monohíbridos, diíbridos e triíbridos
Estudos familiares em humanos

• Extensões da Genética Mendeliana
Dominância incompleta
Codominância
Alelos múltiplos e letais
Epistase
Ligação ao X
Hereditariedade influenciada pelo sexo
Outos fatores

• Genética Quantitativa
Variação contínua e traços poligénicos
Heritabilidade

• Ligação e Mapeamento Cromossómico
Ligação genética
"Crossing-over" e mapeamento

• Determinação Sexual e Cromossomas Sexuais
Diferenciação sexual
Síndromes com cromossomas sexuais
Inativação do cromossoma X

• Variação Cromossómica
Variações no número
Variação na estrutura

• Mutação Génica e Reparação do ADN
Bases moleculares da mutação
O teste de Ames
Reparação do ADN

• Tecnologia Genética e suas Aplicações
ADN recombinante: animais e plantas transgénicos
Testes de hibridação do DNA
Testes baseados em PCR

Sequenciação

Aplicações à análise de alimentos

- Genética de Populações

Frequências genotípicas e alélicas

Equilíbrio de Hardy-Weinberg

Syllabus (1000 caracteres)

- Mendelian Genetics

Monohybrid, dihybrid and trihybrid crosses

Pedigrees and patterns of inheritance

- Extensions of Mendelian Genetics

Incomplete dominance

Codominance

Multiple and lethal alleles

Epistasis

X-Linkage

Sex-influenced inheritance

Other factors

- Quantitative Genetics and multifactorial hereditary

Continuous variation and polygenic traits

Heritability

- Linkage, crossing-over, and mapping

Linkage analysis and gene mapping

- Sex Determination

Genetic basis of sex determination

X-chromosome related syndromes

X-chromosome inactivation

- Chromosome variation in number and structure

Variations in number

Variations in structure

- Mutations and DNA repair

Molecular basis of mutations

Ames test

DNA repair systems

- Molecular genetics techniques and Applications

Recombinant DNA: transgenic animals and plants

techniques based on DNA hybridization or PCR

DNA sequencing

Applications to food analyses

• Population genetics
Genotype and allele frequencies
The Hardy-Weinberg law

Referências bibliográficas (máximo três títulos):

- Concepts of Genetics (9th Ed.) William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte Spencer, Michael A. Palladino (2009). Benjamin Cummings/Prentice Hall. ISBN:0-321-52404-7
- Student Handbook and Solutions Manual for Concepts of Genetics, (9th Ed.) William S. Klug, Michael R. Cummings, Charlotte Spencer, Michael A. Palladino, Harry Nickla (2009). Benjamin Cummings/Prentice Hall. ISBN-13: 9780321544605
- Manual de Genética Médica (1ª Ed.). Regateiro F. J. (2003). Imprensa da Universidade de Coimbra (2ª Reimpressão – 2007). ISBN: 972-8704-12-7

O regente (data e assinatura):