

ANO LETIVO DE 2016-2017

CURSO DE Mestrado em Medicina Dentária (ciclo integrado)

Unidade curricular:

Genética Humana

Curricular Unit:

Human Genetics

Docente responsável (preencher o nome completo):

Responsible teacher (fill in the fullname):

Paolo De Marco

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

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

Objectives of the curricular unit and competences to be developed

1. Understand the biological processes involved in trait transmission in living organisms and the origin of existing diversity between different species and within populations of the same species;
2. Learn the concepts of healthy and hereditary, genetic, congenital or environmental disease.
3. Understand molecular and cellular bases of heredity: genes and proteins, interaction between genes, mutations and their effects;

4. Be familiar with the methods used to study genetics: family

segregation studies, cytogenetic methods, genetic linkage methods, molecular methods
population-level methods;

5. Assimilate main concepts for understanding human genetic diseases: dominance/recessivity,
single-gene inheritance vs polygenic and multifactorial inheritance, genetic risk calculations in
families with a genetic disease;

6. Be able to interpret real situations of genetic studies and molecular detection of mutations and
of microbial infections.

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

P. TEÓRICO:

1. Introdução
2. Genética Mendeliana
3. Extensões da genética mendeliana
4. Genética quantitativa
5. Ligação e mapeamento cromossómico
6. Heterossomas e determinação sexual
7. Anomalias cromossómicas
8. Mutação génica e reparação do ADN
9. Tecnologia genética e suas aplicações
10. Genética de populações

P. TEÓRICO-PRÁTICO

1. Problemas e Questões para discussão acerca da Genética Mendeliana
2. Problemas e Questões para discussão acerca das Extensões da Genética Mendeliana
3. Problemas e Questões para discussão acerca da Genética Quantitativa
4. Problemas e Questões para discussão acerca da Ligação e Mapeamento Cromossómico
5. Exercícios acerca da determinação sexual e variação cromossómica
6. Determinação de Padrões de Hereditariedade
7. Exercícios de Cálculos de Risco
8. Exercícios acerca de mutações e reparação no ADN
9. Problemas e Questões para discussão acerca da Tecnologia Genética e suas Aplicações
10. Problemas e Questões acerca da Genética de populações.

Syllabus

THEÓRETICAL PROGRAMME:

1. Introduction
2. Mendelian genetics
3. Extensions of mendelian genetics

4. Quantitative genetics

5. Linkage and chromosome mapping
6. Heterosomes and sex determination
7. Chromosome anomalies
8. Gene mutation and DNA repair
9. Gene technology and its applications
10. Population genetics.

THEORETICAL-PRACTICAL PROGRAMME

1. Problems & questions for discussion about mendelian genetics
2. Problems & questions for discussion about the extensions of mendelian genetics
3. Problems & questions for discussion about quantitative genetics
4. Problems & questions for discussion about linkage and chromosome mapping
5. Exercises on sex determination and chromosome anomalies
6. Determination of heredity patterns
7. Exercises on risk calculation
8. Exercises on mutations and DNA repair
9. Problems & questions for discussion about gene technology and its applications
10. Problems & questions for discussion about the population genetics.

Referências bibliográficas (bibliography)

(máximo três títulos):

- 1 - 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
- 2 - 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
- 3 - 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 nome completo):