

ANO LETIVO DE 2018-2019

**CURSO DE MESTRADO EM MEDICINA DENTÁRIA (ciclo integrado)**

**Unidade curricular:**

Genetica 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. Estar familiarizado com as bases celulares e moleculares da vida inclusive de seres eucarióticos e procarióticos;
2. Estar familiarizado com as ciências biomédica do indivíduo normal saudável à profundidade relevante para a medicina dentária;
3. Estar familiarizado com processos patológicos causados por desordens genéticas;
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. Have knowledge of the cellular and molecular basis of life including both eukaryotic and prokaryotic cells;
2. Have knowledge of the biomedical sciences in the normal healthy individual at a depth relevant to dentistry;
3. Have knowledge of disease processes caused by genetic disorders;
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):