

Unidade curricular:

Genética e Citogenética Clínica

Curricular Unit:

Genetics and Clinical Citogenetics

Docente responsável (preencher o nome completo):

Responsible teacher (fill in the fullname):

Maria Begoña Criado

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

Pretende-se que no final da UC o aluno:

- Compreenda os mecanismos biológicos envolvidos na transmissão das nossas características.
- Adquira os conhecimentos básicos necessários ao entendimento do papel da genética na doença necessários ao seu desempenho profissional.
- Compreenda os mecanismos biológicos envolvidos em diferentes tipos de doenças genéticas monogénicas e doenças genéticas multifatoriais.
- Conheça as principais técnicas laboratoriais utilizadas no diagnóstico de doenças genéticas
- Conheça aprofundadamente as anomalias cromossómicas clássicas e síndromes de microdeleção
- Adquira os conhecimentos especializados que lhe permitam realizar culturas celulares, análise de cromossomas e de cariótipos.
- Adquira os conhecimentos fundamentais que lhe permitam incorporar-se em equipas de trabalho multidisciplinares que incluam a área da genética e citogenética clínica

Objectives of the curricular unit and competences to be developed

It is intended that at the end of the unit the students will be able to:

- Understand the biological mechanisms involved in the transmission of our characteristics.
- Acquire the basic knowledge needed to understand the role of genetics in disease necessary for their professional performance
- Understand the biological mechanisms involved in different monogenic genetic diseases and multifactorial genetic diseases.
- Know the main techniques used in the laboratory for the diagnosis of genetic diseases

- Know deeply the classical chromosome alterations and microdeletion syndromes
- Acquire the specialized genetic knowledge to enable performing cell culture, analysis of chromosomes and karyotypes
- Acquire the fundamental knowledge to enable it to be incorporated in multidisciplinary working teams that include the area of genetics and clinical cytogenetics.

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

Aulas teórico-práticas

1.Estrutura e função dos cromossomas e genes

a. Organização do genoma humano

b.Fundamentos da expressão génica e o seu controlo

2.Herança monogénica

a.Autosómica,

b.Ligada ao X

c.Penetrância e expressividade

d.Herança mitocondrial

e.Mosaicismo

f."Imprinting genómico"

g.Disomia uniparental

3.Variação genética, polimorfismo e mutação

4.Genética populacional

5.Doenças genética monogénicas

a.Hemoglobinopatias

b.Doenças metabólicas

c.X-frágil

d.Distrofias musculares

e.Doenças mitocondriais

6.Doenças genéticas multifatoriais

7.A genética do cancro

8.Citogenética clínica

a.Anomalias cromossómicas numéricas

b.Anomalias cromossómicas estruturais

c.Síndromes de microdeleção

9.Diagnóstico pré-natal

Aulas práticas

- Exercícios e problemas
- Protocolos laboratoriais para a análise molecular de ácidos nucleicos
- Cultura celular
- Análise de cariótipos

Syllabus

Theoretical-practical

1. Structure and function of genes and chromosomes

- a. Organization of the human genome
- b. Fundamentals of gene expression and its control

2. Heritage monogenic

- a. Autosomal
- b. X-linked
- c. Penetrance and expressivity
- d. Mitochondrial inheritance
- e. Mosaicism

f. Genomic "Imprinting"

g. Uniparental disomy

3. Genetic variation, mutation and polymorphism

4. Population genetics

5. Monogenic Genetic Diseases

- a. hemoglobinopathies
- b. metabolic diseases
- c. Fragile X
- d. muscular dystrophies
- e. mitochondrial diseases

6. Multifactorial Genetic diseases

7. The genetics of cancer

8. Clinical Cytogenetics

- a. Numerical chromosome abnormalities
- b. Structural chromosome abnormalities
- c. Microdeletion syndromes

9. Prenatal diagnosis

Practical classes

- Exercises and problems
- Laboratory protocols for molecular analysis of nucleic acids

-Cell-culture
-Karyotype analysis

Referências bibliográficas (bibliography)

(máximo três títulos):

- 1-Nussbaum R, McInnes RR (2007). Thompson & Thompson Genetics in Medicine (8th ed) Elsevier.
- 2 -Read A, Donnai D (2010) New clinical genetics (2nd ed). Scion Publishinf Ltd.
- 3 - Gersen S, Keagle MB (2013) The principles of clinical cytogenetics. (3rd ed) Springer.

O regente: (data e nome completo):