

**FICHA RESUMO DE UNIDADE CURRICULAR**  
**ANO LETIVO DE 2018-2019**

**CURSO DE LICENCIATURA EM CIÊNCIAS BIOMÉDICAS LABORATORIAIS**

**Unidade curricular:**

Genética Humana

Curricular Unit:

Human Genetics

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

Pretende-se que no final da UC o aluno seja capaz de:

- Compreender os mecanismos biológicos envolvidos na transmissão das características genéticas: herança mendeliana, extensão da genética mendeliana, herança multifactorial, herança quantitativa, interação génica.
- Compreender a base molecular da hereditariedade: DNA, RNA, proteínas e regulação da expressão génica
- Conhecer as principais técnicas laboratoriais utilizadas no diagnóstico de doenças genéticas
- Adquirir os conhecimentos básicos necessários ao entendimento do papel da genética na doença, necessários ao seu desempenho profissional
- Adquirir os conhecimentos genéticos básicos que lhe permitam aprofundar em áreas da biologia molecular e biotecnologia
- Adquirir os conhecimentos genéticos básicos que lhe permitam incorporar-se em equipas de trabalho multidisciplinares que incluam a área da genética humana

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

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 the characteristics of organisms: Mendelian inheritance, extension of Mendelian genetics, multifactorial inheritance, quantitative inheritance, gene interaction
- Understand the molecular basis of heredity: DNA, RNA, proteins and regulation of gene expression
- Know the main techniques used in the laboratory for the diagnosis of genetic diseases
- Acquire the basic knowledge needed to understand the role of genetics in disease necessary for their professional performance
- Acquire the basic genetic knowledge to enable to go deeply in areas like molecular biology and biotechnolog
- Acquire the basic genetic knowledge to enable it to be incorporated in multidisciplinary working teams that include the area of human genetics / molecular genetics

**Conteúdos programáticos (1000 carateres):**

Genética mendeliana  
Herança dominante/recessiva  
Cruzamento monohíbridos/dihíbridos  
Estudos familiares: Árvores genealógicas humanas

Extensões da Genética mendeliana  
Dominância parcial, Codominância  
Alelos múltiplos e letais  
Herança influenciada pelo sexo  
Genes no cromossoma Y  
Interação génica e epistase  
Herança mitocondrial  
Componente ambiental

Genética Quantitativa  
Ligação e mapeamento cromossómico  
O genoma humano  
Variação genética entre os indivíduos: mutação  
Variação cromossómica  
Noções básicas de genética de populações  
Tecnologia genética: aplicações

**Syllabus (1000 caracteres)**

Mendelian genetics  
Autosomal dominant/recessive  
Monohybrid/dihybrid cross  
Studies of human pedigrees

Extensions of Mendelian Genetics  
Partial dominance codominance  
Multiples and lethal alleles  
Inheritance influenced by gender  
Genes at chromosome X  
Epistatic and gene interaction  
Mitochondrial inheritance  
Environmental component

Quantitative genetics  
Linkage and chromosomal map  
The human genome  
Genetic variation among individuals: mutation  
Chromosome variation  
Basics of population genetics  
Genetic technology: applications

**Referências bibliográficas (máximo três títulos):**

Klug WS, Cummings MR, Spencer C, Palladino MA. (2009). Concepts of Genetics. (9th ed). Benjamin Cummings/Prentice Hall

Lewis R (2008). Human Genetics: Concepts and Applications. (8th ed). McGraw-Hill

Passarge, E. (2007). Color atlas of Genetics. (3rd ed). Thieme

Apenas Para Consulta