

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):

- Compreender os processos biológicos envolvidos na transmissão de características nos organismos vivos e a origem da diversidade.
- Aprender os conceitos de saudável, doença hereditária, genética, congénita e ambiental.
- Compreender as bases celulares e moleculares da hereditariedade
- Conhecer os métodos de estudo da Genética: estudos de segregação familiar, métodos citogenéticos, métodos de ligação genética, métodos moleculares e estudos populacionais.
- Assimilar os conceitos principais do estudo de doenças genéticas em humanos: dominância/recessividade, hereditariedade monogénica, poligénica ou multifatorial, cálculo de risco genético.
- Descrever as principais formas e frequências da variação genética e as suas consequências na saúde.
- Conhecer os aspetos genéticos e moleculares das patologias mais comuns.
- Conhecer e saber aplicar e interpretar os exames de diagnóstico molecular.

Objectives of the curricular unit and competences to be developed

- Understand the biological processes involved in trait transmission in living beings and the origin of existing diversity
- Understand the concepts of healthy, hereditary, genetic, congenital and environmental disease.
- Understand the molecular and cellular bases of heredity.

- Become familiarized with the methods used in studying genetics:

family segregation studies, cytogenetic methods, genetic linkage methods, molecular methods and population studies.

- Assimilate the main concepts on the study of genetic diseases in humans: dominance/recessivity, single-gene inheritance, polygenic and multifactorial inheritance, genetic risk calculation.
- Describe the main forms and frequencies of genetics variation and its consequences on health.
- Know the genetic and molecular aspects of the most common pathologies.
- Know and be able to apply and interpret molecular diagnostic exams.

Conteúdos programáticos (1000 caracteres):

Programa 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 cromossómica
8. Mutação génica e reparação do ADN
9. Genética de populações
10. Genética do cancro
11. Tecnologia genética e suas aplicações.

Programa prático-laboratorial:

1. Observação de estirpes de *Drosophila* selvagens e mutantes; preparação de cruzamentos e observação dos resultados
2. Construção de *pedigrees* para um traço autossómico recessivo
3. Isolamento de DNA genómico e RNA a partir de várias amostras biológicas (saliva, sangue e tecidos), quantificação e determinação da sua pureza
4. Diagnóstico molecular da doença dos pezinhos (FAP) por PCR-RFLP
5. Análise de anomalias genéticas e de cariótipos por FISH
6. Deteção de alterações genéticas em células por hibridação *in situ* (CISH).

Syllabus

Theoretical syllabus:

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. Population genetics
10. Cancer genetics
11. Gene technology and its applications.

Practical syllabus:

1. Observation of wild-type and mutant *Drosophila*. set-up of crosses and observation of results
2. Pedigrees for the ability to feel the taste of phenylthiocarbamide
3. Isolation of genomic DNA and RNA from various types of biological samples (saliva, blood and tissues), quantification and determination of purity
4. Molecular diagnostics of familial polyneuropathy by PCR-RFLP
5. Analysis of genetic and karyotype anomalies by FISH
6. Detection of genetic modifications in cells by *in situ* hybridization (CISH)..

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): 13 julho 2020 Paolo De Marco