

FICHA RESUMO DE UNIDADE CURRICULAR
ANO LETIVO DE 2021-2022

CURSO DE LICENCIATURA EM FISIOLÓGIA CLÍNICA

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 estrutura e função do genoma humano a nível molecular
- Conhecer a estrutura dos cromossomas humanos
- Conhecer os mecanismos moleculares de mutação e diversidade genética
- Adquirir os conhecimentos básicos de genética de populações
- 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 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 structure and function of the human genome at molecular level
- Know the molecular mechanisms of mutation and genetic variability
- Know the structure of human chromosomes
- Acquire the basic concepts of population genetics
- Acquire the basic genetic knowledge to enable it to be incorporated in multidisciplinary working teams that include the area of human genetics / molecular genetics
- Acquire the basic knowledge needed to understand the role of genetics in disease necessary for their professional performance

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
O genoma humano
Variação genética entre os indivíduos: mutação
Variação cromossómica
Noções básicas de genética de populações
Doenças genéticas
Monogénicas
Herança complexa
Diagnóstico pré-natal
Terapia génica, clonagem e farmacogenómica

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
The human genome
Genetic variation among individuals: mutation
Chromosome variation
Basics of population genetics
Genetic therapy, cloning, pharmacogenomics

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