

FICHA DE UNIDADE CURRICULAR

2019/2020

GENÉTICA

1. DESCRIÇÃO GERAL DA UC

Curso: Mestrado Integrado em Medicina Dentária **Ciclo:** 1º 2º 3º Não conferente de grau

ECTS: 5 **Localização no Plano de Estudos:** 2º Ano 2º Semestre

Características: Semestral Anual Obrigatória Opcional

Horas de Trabalho: 140 **Horas de Contacto:** 64 (T:-64 TP:-- PL:-- S:-- TC:-- E:-- OT:--)

Horário de funcionamento: Aulas teóricas Terças -feiras 8:30 - 12: 30

Horário de apoio pedagógico: Terças -feiras 8:30 - 12: 30

2. OBJETIVOS E COMPETÊNCIAS A DESENVOLVER

A unidade curricular de Genética tem como principal objetivo a aprendizagem, obtenção de conhecimentos básicos e compreensão do material genético dentro de uma célula, e da influência que este exerce na sobrevivência da célula através de cada função e resposta.

No final da unidade curricular de Genética o aluno deverá:

- Conhecer o genoma humano de um ponto de vista estrutural e funcional;
- Reconhecer e compreender a relação genótipo-fenótipo de um indivíduo;
- Reconhecer e compreender os mecanismos de hereditariedade e variabilidade do indivíduo e das populações;
- Compreender a interrelação existente entre a genética e a patologia humana;
- Integrar os conhecimentos genéticos adquiridos e aplicá-los a casos clínicos;

Através do incentivo sistemático à auto-aprendizagem e da promoção de atividades paralelas de pesquisa, a disciplina permitirá ao aluno desenvolver a curiosidade pelo saber e atitude crítica na procura do conhecimento.

3. PRÉ-REQUISITOS (precedências)

Não estão estabelecidos pré-requisitos específicos

4. CONTEÚDOS PROGRAMÁTICOS

A história, o desenvolvimento e o impacto da genética. As bases celulares e moleculares da hereditariedade. O genoma humano: estrutura genética e função. Ferramentas da genética molecular humana. Diversidade genética humana. Mutações. Reparação e recombinação do DNA. Princípios de citogenética clínica. Anomalias cromossómicas. Anormalidades dos autossomas e dos cromossomas sexuais. Padrões de hereditariedade e genes únicos. Genética dos distúrbios comuns de hereditariedade multifatorial. Genética de populações. Mapeamento genético humano e identificação das doenças genéticas. Hemoglobina e as hemoglobinopatias. Genética da Bioquímica. O tratamento de doenças genéticas. Imunogenética. Genética do cancro. Genética do desenvolvimento e defeitos congénitos. Farmacogenética. Genética oro maxilo facial. Genética forense. Diagnóstico pré-natal. Consulta genética e avaliação de risco. Questões éticas na genética médica

5. BIBLIOGRAFIA PRINCIPAL

- Emery's Elements of Medical Genetics, Peter Turnpenny, Sian Ellard, Elsevier, 14th ed;2011;
- Genetics in Medicine, Thompson &Thompson, Saunders, 7th; 2007
 - Genes IX, Benjamin Lewin, Jones and Bartlett Publishers; 2008
 - Genetics: Analysis of Genes and Genomes, Hartl, Daniel L; Jones, Elizabeth W., Jones & Bartlett Pub, 6th, 2005
 - Human Genetics: Concepts and Applications, Richi Lewis, McGraw-Hill, 7th; 2007
 - Human Molecular Genetics, Stracchan, Tom and Read, Andrew P. New Yprk and London :Garland Science, 3rd Ed; 2003;
 - Introduction to Genetics Analysis, Anthony J.F. Griffiths; Susan R. Wessler; Richard C. Lewontin; Sean B. Carroll, New York: W.H. Freeman & Co., 9th Ed.;2008
 - Medical Genetics, Jorde, Carey, Basmsad, White, Mosby, 4th Ed.; 2006
 - Modern Genetic Analysis, Anthony J.F. Griffiths; Jeffrey H.Miller; M. Gelbart; William Gelbart; New York: W.H. Freeman & Co. 2nd ed.,2002;
 - Manual de Genética Médica, Fernando Regateiro, Imprensa da Universidade de Coimbra, 2007

6. MÉTODOS DE ENSINO

Durante as aulas será feita a ligação dos conhecimentos com os de outras disciplinas e com casos clínicos, de forma a estimular o interesse do estudante no aprofundamento dos conhecimentos genéticos.

Nestas, além da transmissão de conhecimentos, procura-se que os estudantes participem colocando questões sobre a matéria dada. O ensino basear-se-á na exposição oral/multimédia, e em desafios concetuais e práticos que permitem a descoberta fascinante e cognitiva dos temas em análise, promovendo o diálogo e a discussão dinamizando a acção pedagógica.

7. MÉTODOS DE AVALIAÇÃO

Modalidade de avaliação: Avaliação contínua Avaliação por exame final Avaliação mista

Descrição: A avaliação teórica é feita através de Exame Final, englobando toda a matéria leccionada das aulas teóricas. Uma classificação inferior a 9,5/20 valores implica reprovação na unidade curricular

8. DOCENTES (assinalar o regente)

Professora Doutora Manuela Lopes (Regente)

Prof. Doutor João Silveira

9. LÍNGUA(S) DE ENSINO

Português