



LICENCIATURA EM ENFERMAGEM
DESCRITOR DA UNIDADE CURRICULAR: GENÉTICA

Ciclo de Formação: 1º	Ano: 1º	Semestre: 1º	Área (CNAEF): 421	ECTS: 2,5
---------------------------------	-------------------	------------------------	-----------------------------	---------------------

Horas de Trabalho do Estudante								
Horas Totais:	Contacto:							
	Teórico	Teórico/ Prática	Prática Laboratorial	Trabalho de Campo	Seminário	EC/ Estágio	Orientação Tutorial	Outras
70 h	8h	16h	0	0	0	0	0	0

Objetivos da unidade curricular e competências a desenvolver:

Pretende-se que os estudantes adquiram informações básicas de genética humana e biologia molecular e apliquem esses conhecimentos na prática de enfermagem.

- Compreender a natureza do material genético, os mecanismos da transmissão das características hereditárias e a variabilidade genética.
- Adquirir conhecimentos básicos necessários ao entendimento do papel da genética na doença e implementar medidas preventivas, de diagnóstico e tratamento.
- Discutir o potencial da genética humana na sociedade e em contexto de trabalho perante equipas multidisciplinares.

As competências definidas pela Ordem dos Enfermeiros (OE) são adquiridas ao longo do curso de licenciatura em enfermagem, sendo a sua plenitude alcançada com o estágio profissionalizante.

As competências devem ser desenvolvidas de acordo com a capacidade, potencialidade e desenvolvimento esperado do estudante e tendo por base os objetivos da unidade curricular.

Objectives of the curricular unit and competences to be developed:

It is intended that students acquire basic information on human genetics and molecular biology and apply this knowledge in their nursing practice.

- To understand the nature of the genetic material, the mechanisms of transmission of hereditary characteristics and the genetic variability.
- To acquire basic knowledge to understand the role of genetics in the disease and to implement preventive, diagnostic and treatment measures.
- To discuss the potential of human genetics in society and within the work of multidisciplinary teams.

The competencies defined by the *Ordem dos Enfermeiros* (OE) are acquired throughout the nursing graduation and reached its fullness with the last clinical practice (estágio profissionalizante).

The competencies must be developed according to the capacity, capability and expected development of the student and based on the objectives of the graduation.

Conteúdo programático descritivo:

1. Genética – significado, relevância e história
2. Ácidos nucleicos: Composição, estrutura, função
3. Dogma Central da Biologia Molecular (conceitos gerais da transcrição, tradução)
4. Conceitos gerais de Citogenética e Genética Molecular
5. Variação genética em indivíduos e populações
6. Mutações génicas: tipos, causas e reparação. As suas consequências ao nível proteico e fenotípico. Polimorfismos
7. Genética mendeliana.
8. Conceitos de probabilidade
9. Padrões de hereditariedade



10. Doenças genéticas e malformações congénitas
11. Genética do Cancro
12. Aconselhamento genético e diagnóstico pré-natal

Descriptive syllabus:

1. Genetics - meaning, relevance and history
2. Nucleic acids: Composition, structure, function
3. Central Dogma of Molecular Biology (general concepts of transcription, translation)
4. General concepts of Cytogenetics and Molecular Genetics
5. Genetic variation in individuals and populations
6. Gene mutations: types, causes and repair. Consequences at the protein and phenotypic level. Polymorphisms
7. Mendelian genetics
8. Probability concepts
9. Inheritance Patterns
10. Genetic diseases and congenital disorders
11. Cancer Genetics
12. Genetic counseling and prenatal diagnosis

Bibliografia principal/Principal Bibliography:

Segundo a norma americana APA – American Psychological Association (<http://www.apastyle.org>)

- C Pierce, B. A. (2016). Genética: Um enfoque Conceitual (5ª edição). Guanabara Koogan
- Strachan, T., & Read, A. (2016). Genética Molecular Human. Artmed ISBN: 9788565852595
- Nussbaum, R., McInnes, R. R., Willard, H. F. (2016). Thompson & Thompson Genética Médica. Elsevier
- McClary, L. M. G. (2018). Essentials of Medical Genetics for Nursing and Other Health Professionals. Jones and Bartlett Publishers.
- Lynn B. Jorde, John C. Carey e Michael J. Bamshad; Medical Genetics, 6th edition, Elsevier, 2020. ISBN: 9780323596534