

## GENÉTICA E SAÚDE PÚBLICA / GENETICS AND PUBLIC HEALTH

### **1. Unidade curricular:**

Genética e Saúde Pública / Genetics and Public Health

### **2. Docente responsável e respectivas horas de contacto na unidade curricular:**

Luís Manuel de Almeida Nunes – Horas de contacto: 8h

### **3. Outros docentes que lecionam a unidade curricular e respectivas horas de contacto na unidade curricular:**

Maria Salomé Silva de Almeida - Horas de contacto: 8h

### **4a. Objetivos de aprendizagem da unidade curricular (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):**

No final da frequência da Unidade Curricular os alunos deverão ser capazes de integrar os conhecimentos adquiridos, nomeadamente:

- Descrever as principais anomalias genéticas e os mecanismos moleculares implicados na sua etiologia;
- Compreender as interações entre o genoma e o ambiente com implicação na etiologia das doenças comuns e multifatoriais;
- Avaliar a oportunidade do uso de testes genéticos em saúde, ao longo do ciclo de vida;
- Conhecer a importância da variação genómica e o seu valor preditivo na etiologia da doença;
- Avaliar o risco genético individual e familiar e conhecer as bases do aconselhamento genético;
- Identificar áreas em que a genética poderá permitir a medicina personalizada;
- Conhecer o enquadramento ético, legal e social da genética humana.

### **4b. Intended learning outcomes of the curricular unit (knowledge, skills and competences to be developed by the students):**

At the end of the frequency of the course students should be able to integrate the knowledge acquired, namely:

- Describe the main genetic anomalies and the molecular mechanisms involved in their etiology;
- Understand the interactions between genome and environment involved in the etiology of common and multifactorial diseases;
- Assess the appropriateness of the use of genetic testing in health all over the lifecycle;
- Know the importance of genomic variation and its predictive value in disease' etiology;
- Assess the individual and familiar genetic risk and recognize the bases of genetic counselling;
- Identify areas where genetics could set aside personalized medicine;
- Know the ethical, legal and social framework of human genetics.

### **5a. Conteúdos programáticos:**

- Diagnóstico e classificação das doenças genéticas:
  - ✓ Etiologia das anomalias congénitas
  - ✓ Caracterização dos principais grupos de doença genética
  - ✓ Modelos de transmissão genética
  - ✓ Testes genéticos
  - ✓ Epidemiologia genética
- Conceitos de genómica
  - ✓ Variação genómica e implicações para o estado de saúde
  - ✓ Valor preditivo da variação genómica
  - ✓ Aplicações da farmacogenómica
  - ✓ Modulação do risco individual
- Aspectos éticos, jurídicos e sociais da genética
- A genética e a Saúde Pública
  - ✓ Aconselhamento genético e prevenção das doenças genética
  - ✓ Medicina personalizada

### **5b. Syllabus:**

- Diagnosis and classification of genetic diseases:
  - ✓ Etiology of congenital anomalies
  - ✓ Characterization of the major groups of genetic disease
  - ✓ Models of genetic transmission
  - ✓ Genetic testing
  - ✓ Genetic epidemiology
- Genomics concepts
  - ✓ Genomic variation and its implications for health
  - ✓ Predictive value of genomic variation
  - ✓ Pharmacogenomic's applications
  - ✓ Modulation of the individual risk
- Ethical, legal and social implications of genetic
- Genetics and Public Health
  - ✓ Genetic counselling and prevention of genetic diseases
  - ✓ Personalized Medicine

### **6a. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:**

A estrutura dos conteúdos programáticos desenvolve-se a partir do conhecimento atual sobre as anomalias congénitas e as doenças genéticas, da sua etiologia para o diagnóstico, explorando as aplicações em termos de cuidados de saúde. Tem em conta o conhecimento que resultou do Projeto do Genoma Humano, as implicações que tem na compreensão da natureza das doenças, as aplicações que emergem para os cuidados de saúde e como poderão melhorar a individualidade das intervenções clínicas. São focadas algumas das implicações que a inovação genética está a ter na ética, na sociedade e no direito. Em todo o processo de ensino procura-se destacar as implicações da genética na perspetiva da Saúde Pública. Os alunos serão estimulados a

participar ativamente, integrando conhecimentos, considerando as suas áreas de formação.

Procurar-se-á que a transmissão de conhecimentos seja dinâmica, estimulando a discussão e a interação, a procura de informações e conhecimentos em diferentes contextos, facilitando, de forma contínua, o acesso a ferramentas de aprendizagem e pesquisa.

#### **6b. Demonstration of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:**

Syllabus structure is developed from current knowledge about birth defects and genetic diseases, from the etiology to the diagnosis, exploring the genetics potential applied to health care. Takes into account the knowledge that comes from the Human Genome Project, which had implications in understanding the nature of disease, emerging usefulness for health care and how they can enhance the individuality of clinical interventions. It has a particular focus on some of the implications that this genetic innovation has on ethics, society and law. Throughout the teaching process, the implications of genetics will be highlighted in a public health perspective. Students will be encouraged to participate actively, integrating knowledge, considering their areas of training.

It is planned to carry out the knowledge transmission in a dynamic way, stimulating the interaction and group discussion, the search for information and knowledge in different contexts, facilitating, continuously, the access to research and learning tools.

#### **7a. Metodologias de ensino (avaliação incluída):**

O ensino na Unidade Curricular privilegia a integração de conhecimentos através do acompanhamento dos alunos e facilitação de oportunidades de aprendizagem diversificadas, com aulas expositivas sobre os principais temas da genética moderna, e aulas teórico práticas. As aulas teóricas abrangem os temas dos conteúdos programáticos, e as aulas teórico-práticas, uma ou duas tardes por semana, permitirão estudar casos práticos ilustrativos e controversos que facilitam a integração de conhecimentos.

A avaliação contínua é valorizada como essencial e recomenda-se a participação em pelo menos 2/3 das atividades. No total vale 30% da nota final. A apresentação do relatório final do caso clínico (6 a 10 páginas), terá uma pontuação de 50% da nota final. A apresentação no seminário valerá 20%.

No final os formandos e os formadores farão uma avaliação do ensino/aprendizagem da Unidade Curricular.

#### **7b. Teaching methodologies (including evaluation):**

The course' lessons will emphasize the integration of knowledge through student's monitoring, endorsing opportunities to assess a learning diversity, with lectures about the main topics of modern genetics and practical sessions. The lectures will cover the topics of the syllabus; the practical classes, running for one or two afternoons a week, will include selected case-studies to illustrate typical and controversial situations in order to facilitate the integration of knowledge.

The continuous component of the evaluation is essential and valued it is recommended the participation in at least two thirds of the activities. It represents 30% of the final classification. The final report of the clinical case (6-10 pages) will have a score of 50% of the final grade. The presentation in the seminar will value 20%.

In the end the trainees and trainers will evaluate the teaching / learning of the course.

**8a. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:**

A componente expositiva do ensino tem por objetivo permitir a apresentação dos grandes temas do conteúdo programático da Unidade Curricular, com sistematização do conhecimento fundamental, de modo que os alunos mais facilmente possam compreender a realidade da genética em contexto clínico. Esta estratégia permite também ajudar a compreender as distinções entre a genética e a genómica, o que tem implicações nas estratégias de Saúde Pública. Como se pretende que o ensino se desenrole em contexto clínico, as sessões práticas permitem que o ensino esteja próximo da realidade dos serviços de saúde, a discussão sobre as estratégias de intervenção em contexto clínico, e destacar dificuldades e oportunidades que decorrem da experiência do formador. A combinação permite valorizar o ensino e perspectiva uma melhor integração de conhecimento.

Por outro lado, o trabalho contínuo do aluno com o caso clínico que lhe foi atribuído, irá permitir-lhe a procura de mais informação relacionada e desenvolve-lo através dos conteúdos científicos que são acrescentados.

Procura-se que deste modo tenha uma atitude ativa para compreender o contexto global do caso clínico e as intervenções que podem ser utilizadas em termos de prevenção.

Os alunos que não têm um percurso profissional nos serviços de saúde em prestação de cuidados não deixarão de beneficiar da combinação de ensino teórico e prático e do contacto com a realidade clínica e profissionais experientes.

**8b. Demonstration of the teaching methodologies coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:**

The lectures enable the presentation of the great themes of the syllabus of the course, with systematization of fundamental knowledge, so that students can more easily understand the reality of genetics in the clinical context. This strategy allows also understanding the distinctions between genetics and genomics, which has implications for Public Health strategies. Since it is intended that the teaching is done in a clinical context, the practice sessions allow teaching is close to reality of health services, a discussion of intervention strategies in clinical context, and highlight challenges and opportunities arising from the experience of the doctor. The combination enables us to worth the teaching and a better integration of knowledge.

On the other hand, the ongoing work of the student with a case assigned to it, will allow him to search for more related information and develop it through the scientific contents that are added. We expect that the student has an active approach to understand the overall context of the case study and the interventions that can be used in prevention.

Students who do not have a career in health services providing care of patients will not fail to benefit from the combination of theoretical and practical teaching and clinical professionals.

### **9. Bibliografía principal:**

- Stevenson RE, Hall JG. Human malformations and related anomalies. Oxford University Press, 1th ed, 2006.
- Jones KL (ed). Smith's recognizable patterns of human malformations. Elsevier Saunders, 6th edition, 2006.
- Harper PS. Pratical genetic counselling. Hodder Arnold, 7th ed, 2010.
- Ionnidis JPA. Personalized genetic prediction: too limited, too expensive or too soon? *Ann Intern Med* 2009; 150:139.
- Collins FS, Green ED, Guttmacher AE, and al. A vision for the future of genomics research. *Nature* 2003; 422:835-7.
- Hastings R, de Wert G, Fowler B, and al. The changing landscape of genetic testing and his impact on clinical and laboratory services and research in Eueope. *Eur J Hum Genet* 2012; 20: 911-6.
- Pallet N, Thervet E. The genetics of kidney transplantation. *Hum Genet* 2011; DOT 1007//s00439-011 – 1092-8.
- Hudson KL. Genomics, health care and society. *N Engl J Med* 2011; 365: 1033-41.