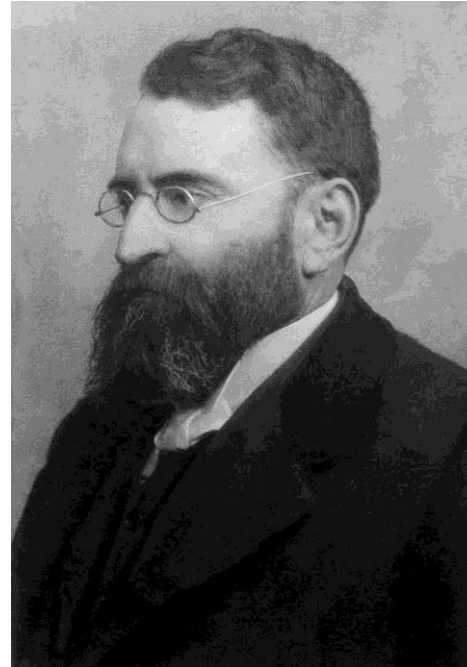


INSA, I.P.
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
Departamento de Genética Humana

Peter Jordan

Visita de estudo
Colégio St. Peter's School, Palmela
29 de Abril de 2014



(1858 — 1939)
Controle de
epidemias de
doenças
infecciosas

O Departamento de Genética Humana

- fundado em 1975 como laboratório de citogenética;
- hoje: investigação e diagnóstico molecular de várias doenças genéticas.

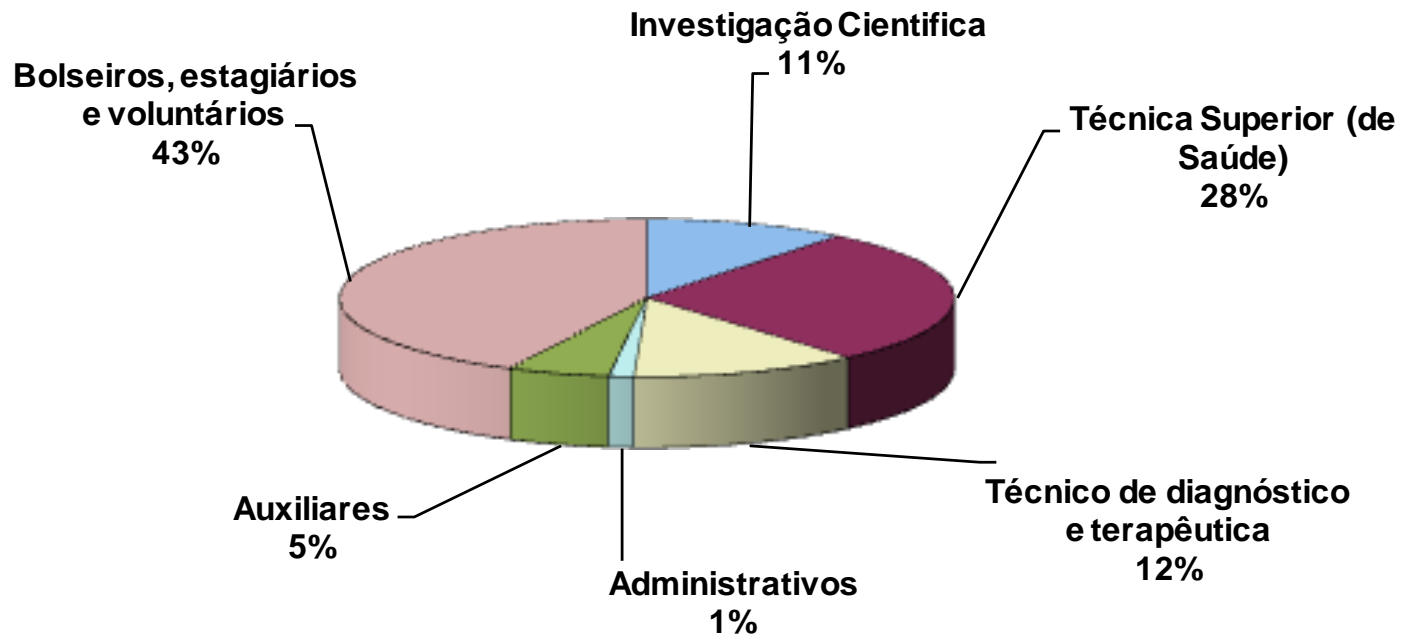


Departamento de Genética Humana- Atividades

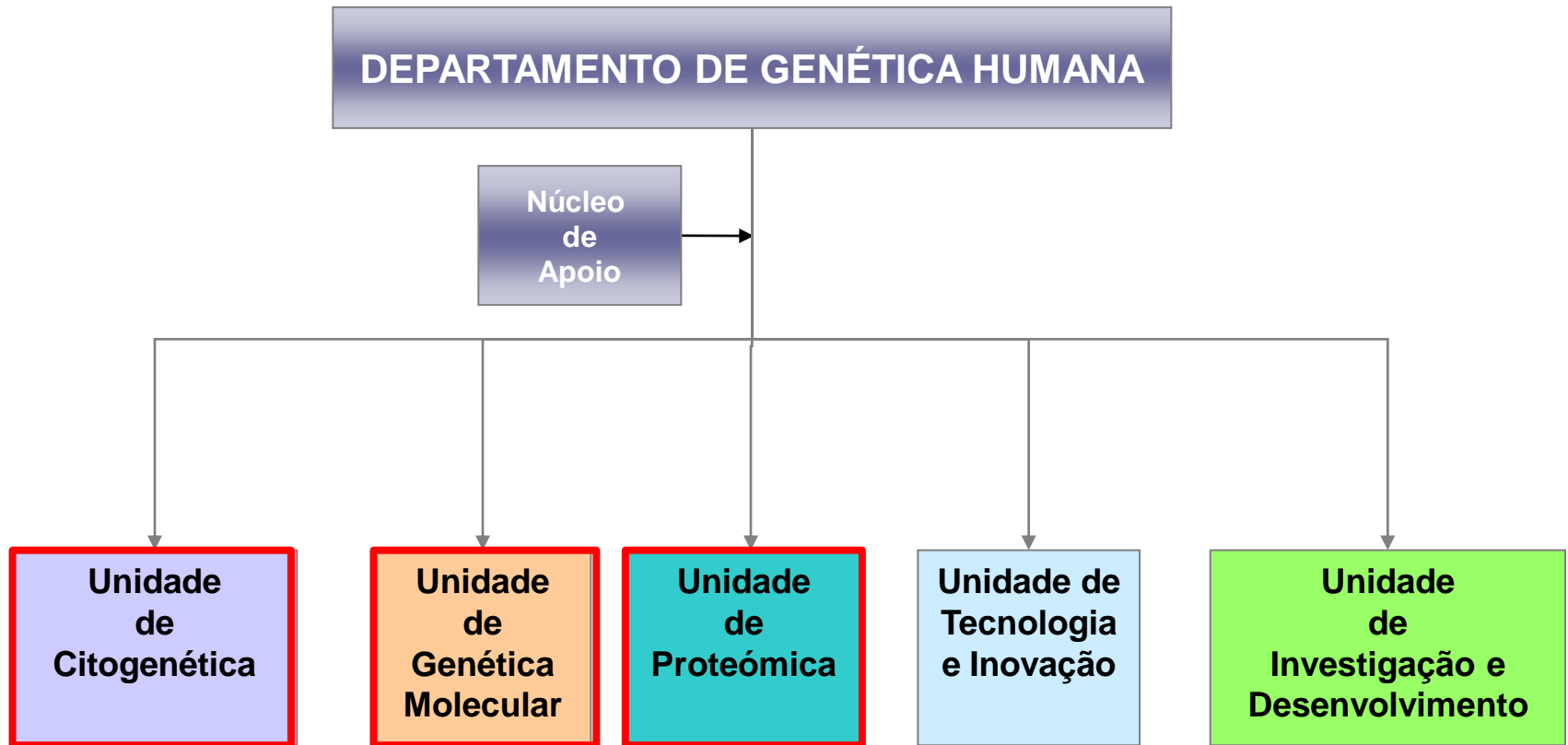


Estágios, Mestrados ou Doutoramentos, nas áreas da biologia molecular humana, oncobiologia, toxicologia genética e citogenética

Recursos Humanos



Formação: Técnicos, biólogos, bioquímicos, farmacêuticos

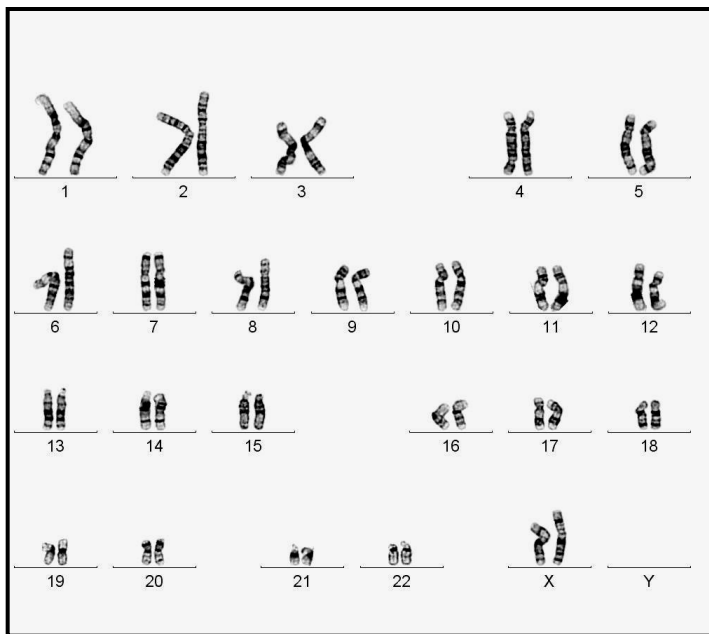


Visita em 3 grupos paralelos, com rotação entre os tópicos:

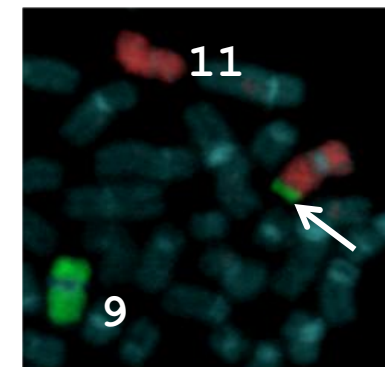
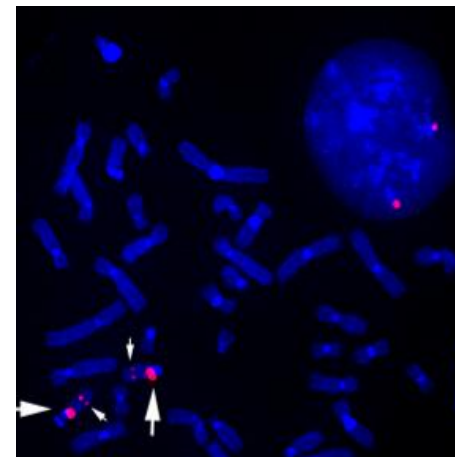
1. Análise de cromossomas
2. Testes de Genética Molecular
3. Novas tecnologias

Unidade de Citogenética

Citogenética Clássica Cariotipo



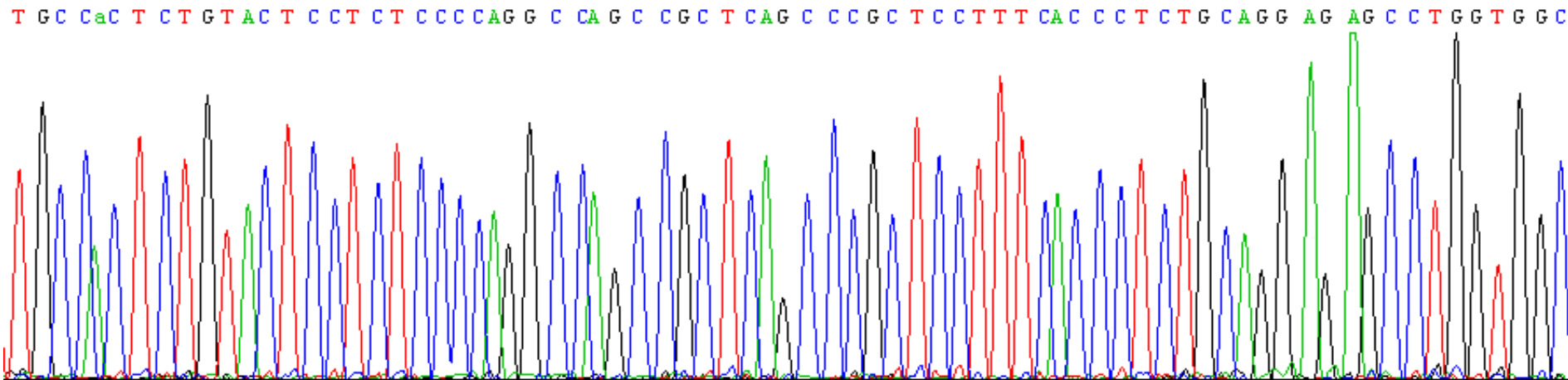
Hibridação *in situ* (FISH)



Estudos cromossómicos no feto (Diagnóstico Pré-Natal de Anomalias Cromossómicas, DPN) ou em tumores

Unidade de Genética Molecular

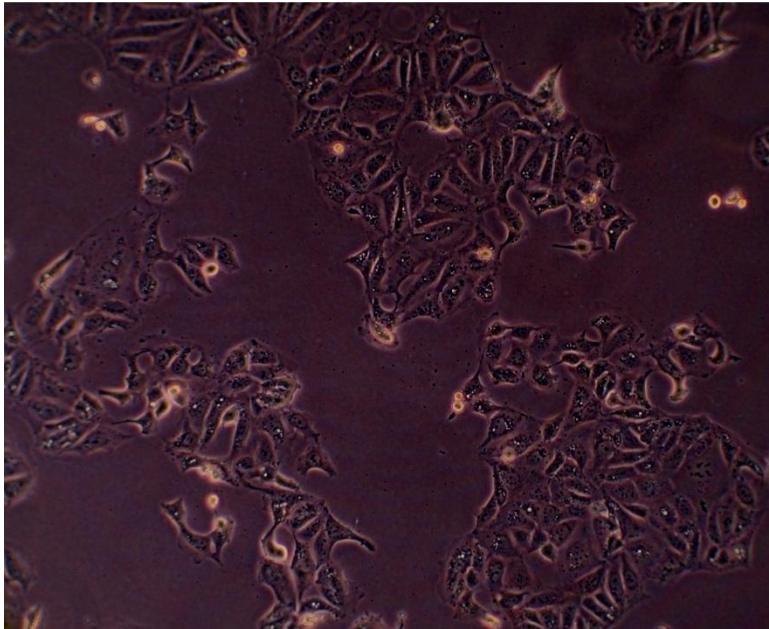
Testes genéticos para várias doenças genéticas
(Fibrose Quística, hemoglobinopatias, hemofilia, cancro familiar;
infertilidade)



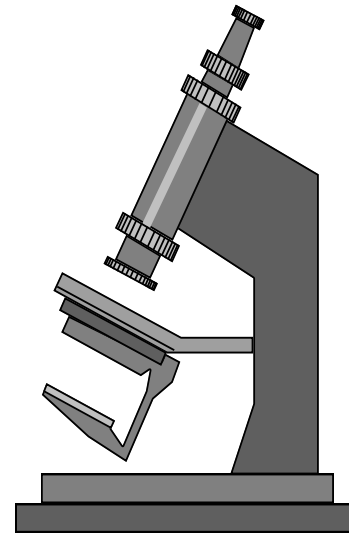
Encontrar a mutação em genes candidatos

Unidade de Investigação e Desenvolvimento

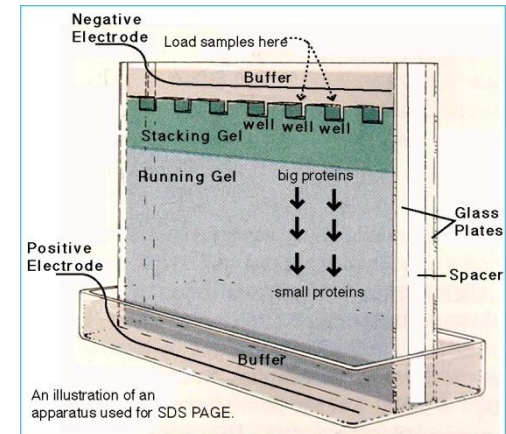
- Determinar o efeito biológico das mutações
- Compreender a acção dos genes nas células
- Estudar a predisposição genética à doenças comuns



Linhas celulares cultivados



Microscopia



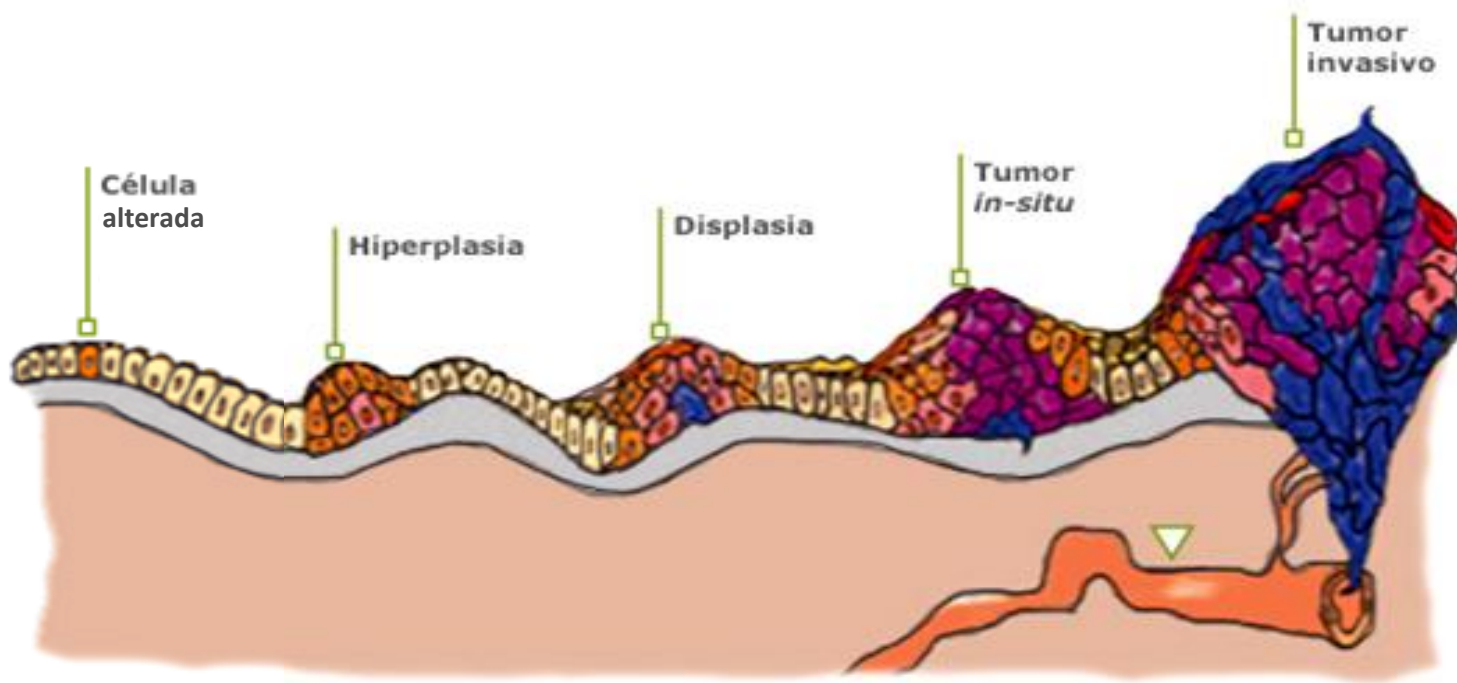
An illustration of an apparatus used for SDS PAGE.

Eletroforese

O Cancro –

exemplo de uma doença que afeta os genes

- resulta do crescimento incontrolado de células

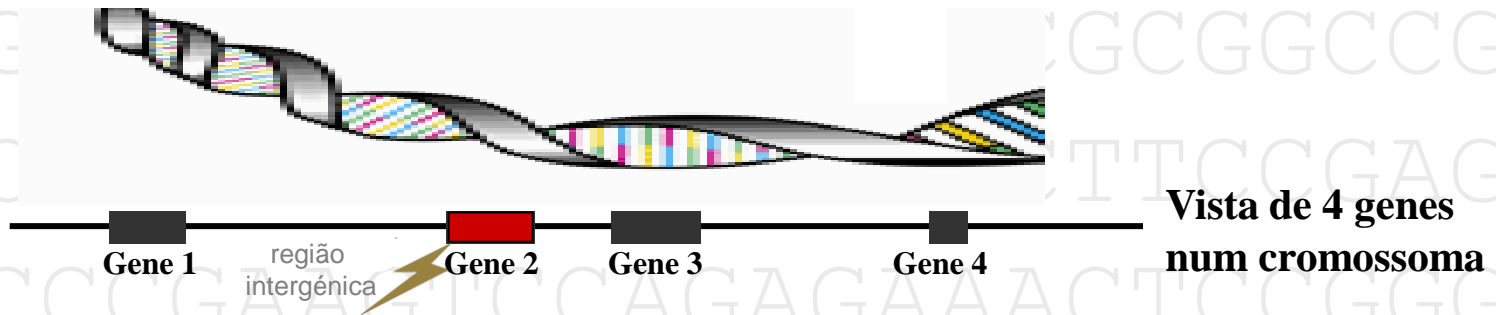


O Cancro -

uma doença que afecta os genes;

- resulta do crescimento incontrolado de células;
- é desencadeada após mutações em genes que regulam o normal crescimento das células.

Mutação de genes



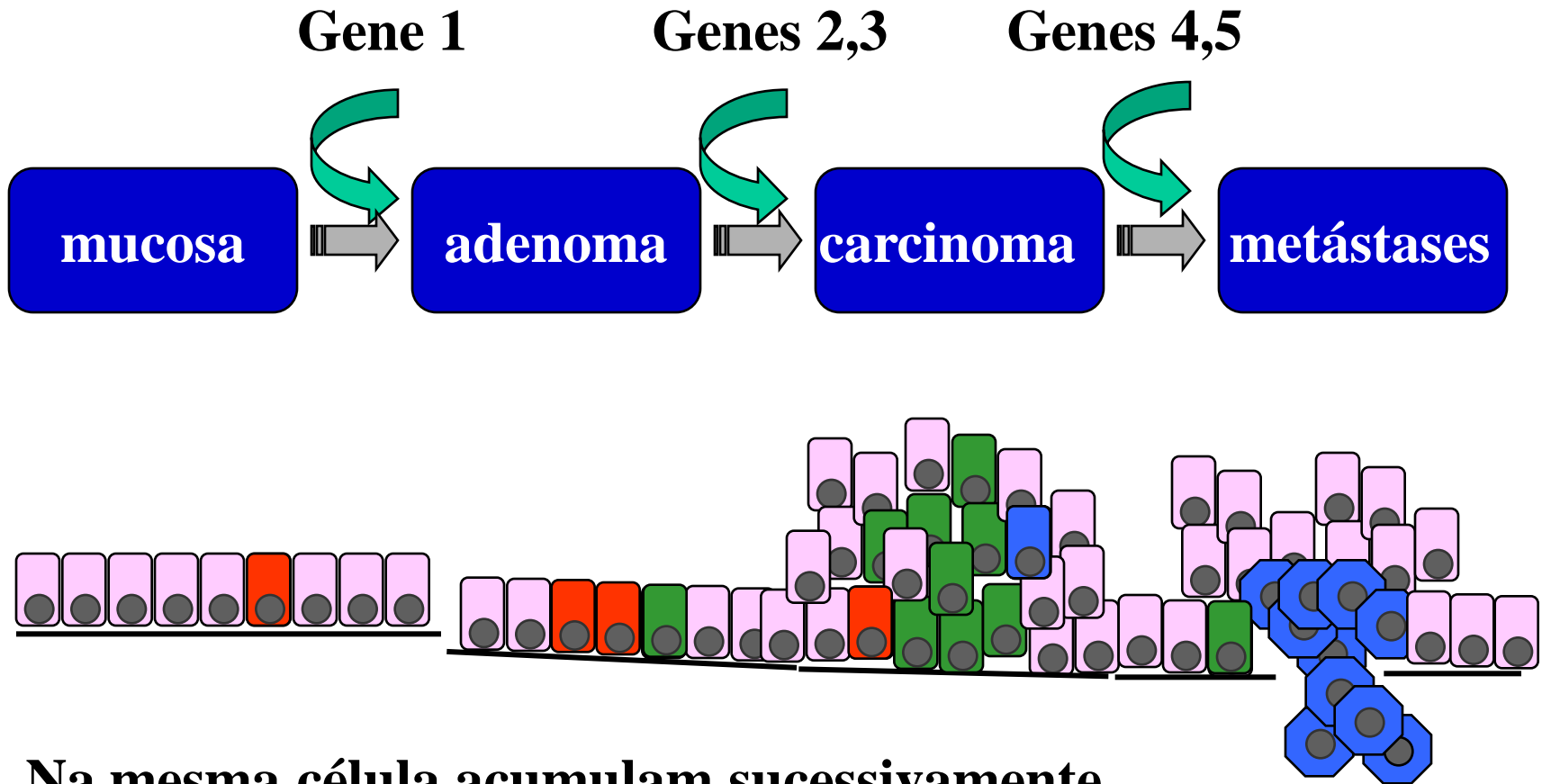
Mutação = alteração na sequência do DNA;

Causas de mutações: danos na molécula do DNA

radiação (UV sol, raios X, radioatividade)

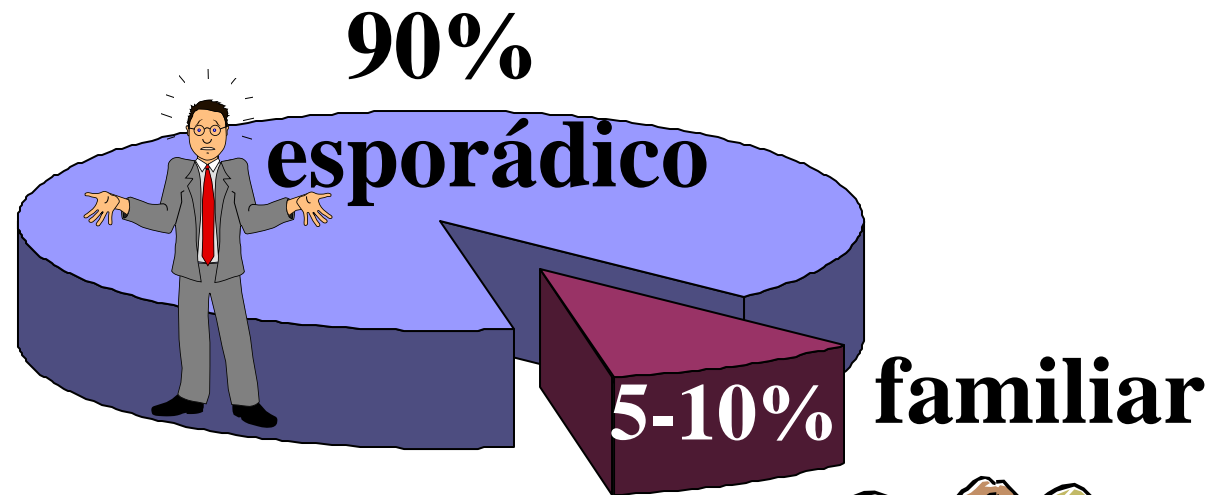
- **químicos (benzopirenos, nitrosaminas,)**
- **stress oxidativo (metabolismo desequilibrado, tabagismo)**

**Uma mutação não chega para ter cancro:
o paradigma da “selecção clonal”**



**Na mesma célula acumulam sucessivamente
mutações em genes reguladores e levam ao
crescimento descontrolado = tumor**

As causas do CANCRO



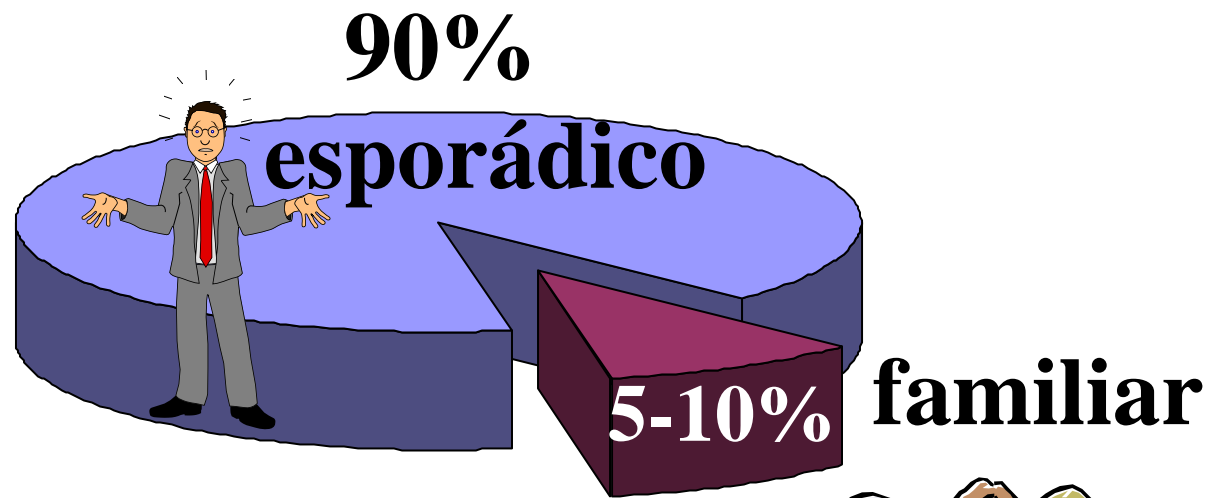
**Mutação num gene
*supressor de tumores***



**Os genes supressores de tumores
vigiam o normal crescimento
das células**



**A sua inativação por mutação
desbloqueia a divisão celular**

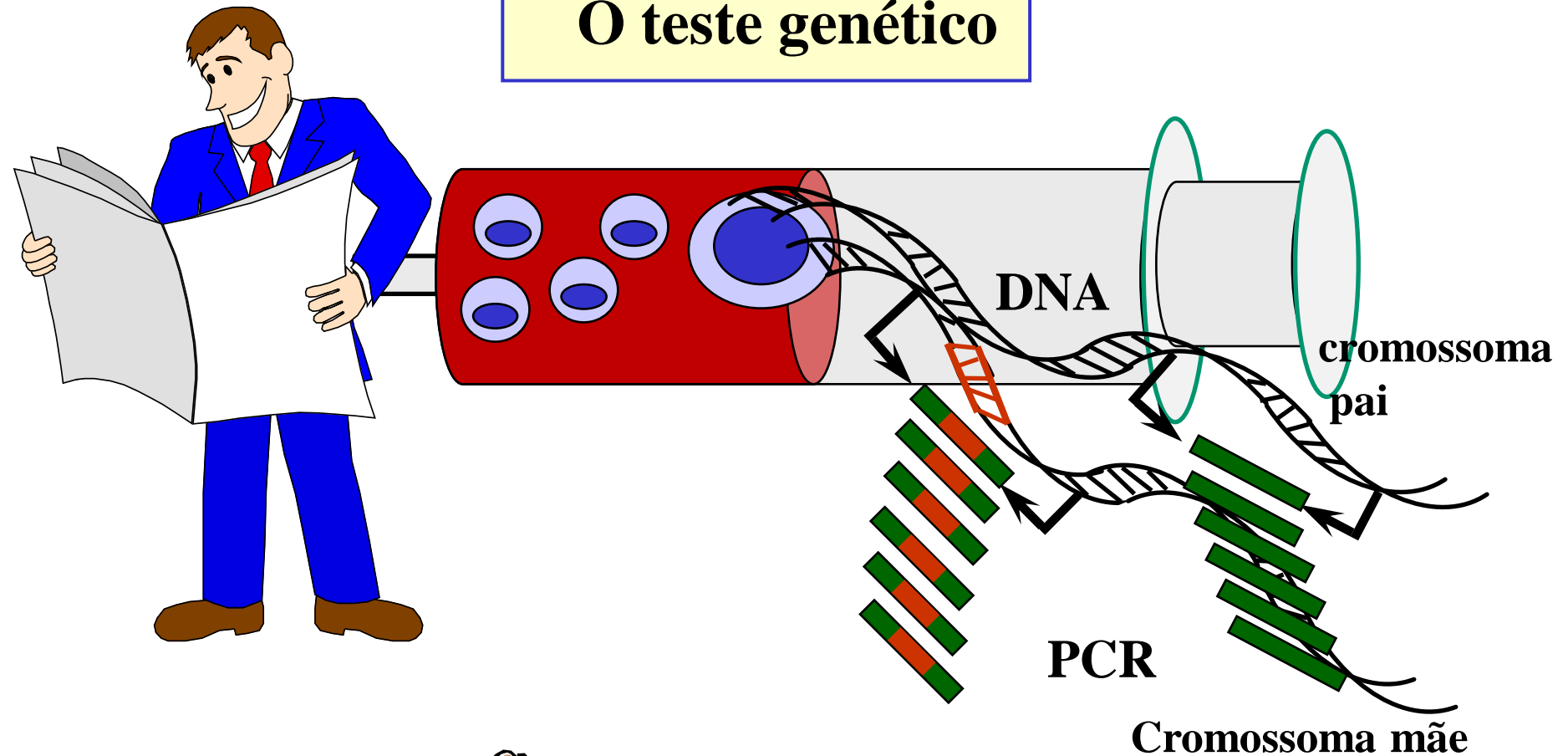


Mutação num gene *supressor de tumores*



→ teste genético

O teste genético



??

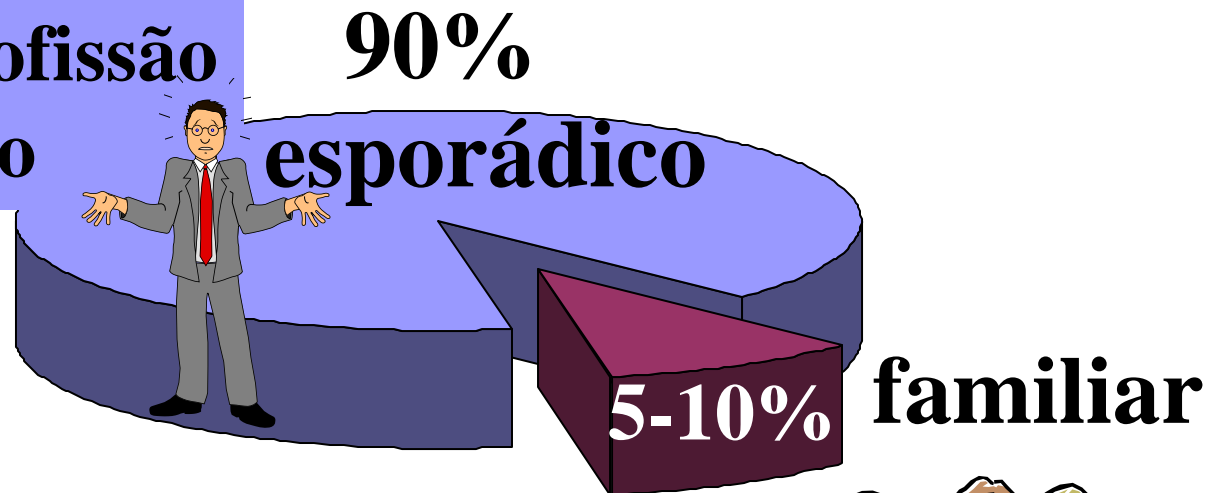


**Sequenciação,
Mutaçào?**

Estilo de vida:

- alimentação
- álcool/tabaco
- actividade física
- ambiente/profissão
- predisposição

As causas do CANCRO







INSA, I.P.
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
Departamento de Genética Humana

Visita de estudo
Colégio St. Peter's School, Palmela
29 de Abril de 2014

Formar 3 grupos, ~10 alunos cada