

---

**Ano Letivo** 2017-18

---

**Unidade Curricular** GENÉTICA MOLECULAR

---

**Cursos** CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS (Mestrado Integrado)  
BIOLOGIA (1.º ciclo)  
RAMO: BIOLOGIA E GEOLOGIA  
RAMO: BIOLOGIA  
BIOLOGIA MARINHA (1.º ciclo)  
BIOQUÍMICA (1.º ciclo)

---

**Unidade Orgânica** Faculdade de Ciências e Tecnologia

---

**Código da Unidade Curricular** 140064303

---

**Área Científica** CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

---

**Sigla** CB

---

**Línguas de Aprendizagem** Português, Inglês

---

**Modalidade de ensino** Presencial, com aprendizagem e avaliação contínua e por exames escritos (frequência parcial a meio do semestre e exame final).

**Docente Responsável** Maria Leonor Quintais Cancela da Fonseca

| DOCENTE                                  | TIPO DE AULA | TURMAS                                                              | TOTAL HORAS DE CONTACTO (*) |
|------------------------------------------|--------------|---------------------------------------------------------------------|-----------------------------|
| Maria Leonor Quintais Cancela da Fonseca | S; T; TP     | T1A; T1B; T2A; T2B; TP1; TP2; TP3A; TP3B; TP4; S1                   | 40T; 72TP; 5S               |
| Filomena Maria Coelho Guerra da Fonseca  | PL           | PL1; PL2; PL3; PL4; PL5A; PL5B; PL6; PL7                            | 52.5PL                      |
| João Carlos Serafim Varela               | PL; TP       | TP1; TP2; TP3A; TP3B; TP4; PL1; PL2; PL3; PL4; PL5A; PL5B; PL6; PL7 | 8TP; 52.5PL                 |

\* Para turmas lecionadas conjuntamente, apenas é contabilizada a carga horária de uma delas.

| ANO    | PERÍODO DE FUNCIONAMENTO* | HORAS DE CONTACTO   | HORAS TOTAIS DE TRABALHO | ECTS |
|--------|---------------------------|---------------------|--------------------------|------|
| 3º, 2º | S2                        | 20T; 20TP; 15PL; 5S | 168                      | 6    |

\* A-Anual; S-Semestral; Q-Quadrimestral; T-Trimestral

#### Precedências

Sem precedências

#### Conhecimentos Prévios recomendados

Bioquímica, Microbiologia, conceitos básicos de Biologia Celular

#### Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências)

- Conhecer a estrutura dos genomas de organismos procariotas e eucariotas (nuclear e citoplasmático) e os mecanismos moleculares envolvidos na replicação, transcrição e tradução destes genomas e na regulação da expressão dos seus genes.
- Conhecer as principais técnicas de análise de genomas e de expressão genética utilizadas de forma rotineira em laboratórios de engenharia genética e suas aplicações em ciências biológicas, forenses, biomédicas e farmacêuticas e ainda em diagnóstico molecular. Ter conhecimentos para executar técnicas básicas incluindo: extracção de DNA e RNA, clonagem de DNA em plasmídeos, transformação de bactérias, amplificação por PCR, separação de ácidos nucleicos por electroforese, utilização de enzimas de restrição.
- Adquirir conhecimentos básicos necessários à execução de projectos científicos ou de diagnóstico molecular utilizando técnicas básicas de genética molecular
- Ter capacidade de analisar e interpretar artigos de investigação na área da disciplina.

---

### Conteúdos programáticos

- 1) Estrutura e evolução dos genomas (nucleares e extra-nucleares) / cromossomas / genes em eucariotas/procariotas.
- 2) Mecanismos de replicação e transcrição do DNA. Alteração da cromatina e efeitos epigenéticos. RNA polimerases e sua especificidade. Diversidade de RNAs e suas funções.
- 3) Regulação da transcrição, promotores alternativos, remoção alternada de intrões, trans-splicing. Mecanismos de edição do RNA. Contribuição para a diferenciação celular, especificidade tecidual, desenvolvimento, envelhecimento, adaptações ambientais e alterações patológicas.
- 4) Mecanismos de tradução do mRNA. MicroRNAs e estabilidade do transcrito. Processamento da proteína.
- 5) Expressão genética em procariotas: Operões: constituição, função e regulação de expressão.
- 6) Mutações, causas e mecanismos de reparação. Alterações dos fenótipos associados a processos mutagénicos, patologias e efeitos ambientais. Mutação e evolução
- 7) Técnicas de análise de DNA e RNA. Aplicações em engenharia genética e diagnóstico

---

### Metodologias de ensino (avaliação incluída)

**Aulas T** : aprendizagem dos conceitos. **Aulas TP** : Discussão dos conceitos aprendidos, execução de exercícios. **Práticas /P** : Planeadas para permitir aos alunos executar técnicas básicas de biologia molecular. **Seminários** sobre aplicações genéticas.

**Frequência das aulas**: T: aconselhadas. TP e P: obrigatórias ( alunos devem assistir a 4 das 5 aulas P e a 8 das 10 aulas TP para serem admitidos a exame final ). Frequência da parte prática obtida nos últimos 2 anos é aceite e não precisam de voltar a repetir as aulas práticas este ano.

**Avaliação** : Nota final: Teórica: 75% + Prática: 25% (no exame final o aluno deve obter nota mínima de 8,5/20 no exame teórico e no prático para poder somar as duas notas e ter avaliação positiva na disciplina). Haverá um teste intercalar sobre metade da matéria T+TP+P. Quem tiver avaliação positiva (≥9,5) só necessita de fazer exame sobre o restante da matéria. Recurso/melhoria podem ser modulares.

---

### Bibliografia principal

- Genes X. Benjamin Lewin. Editora: Jones and Bartlett (2011)
- Essential Genetics: a genomics perspective. 6th ed. Daniel L. Hartl (2014)
- Genetics: analysis of genes and genomes. D.Hartl, E. Jones. 7ª ed (2009)
- Introduction to Genetic Analysis (10th edition). Griffiths JF et al, 2012
- Livros digitais-biblioteca do NIH (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>)
- Artigos científicos da especialidade

Para as aulas práticas : sebeta de protocolos fornecida na disciplina

---

**Academic Year** 2017-18

---

**Course unit** MOLECULAR GENETICS

---

**Courses** PHARMACEUTICAL SCIENCES (Integrated Master's)  
  
BIOLOGY (1st Cycle)  
    OPTION: BIOLOGY AND GEOLOGY  
    OPTION: BIOLOGY  
    RAMO: BIOLOGIA  
MARINE BIOLOGY (1st Cycle)  
  
BIOCHEMISTRY (1st Cycle)

---

**Faculty / School** Faculdade de Ciências e Tecnologia

---

**Main Scientific Area** CY BI

---

**Acronym** BC GB

---

**Language of instruction**  
Portuguese and English

---

**Teaching/Learning modality**  
Presential with continuous learning and evaluation as well as written mid-term and final exams

---

**Coordinating teacher** Maria Leonor Quintais Cancela da Fonseca

| Teaching staff                           | Type     | Classes                                                             | Hours (*)     |
|------------------------------------------|----------|---------------------------------------------------------------------|---------------|
| Maria Leonor Quintais Cancela da Fonseca | S; T; TP | T1A; T1B; T2A; T2B; TP1; TP2; TP3A; TP3B; TP4; S1                   | 40T; 72TP; 5S |
| Filomena Maria Coelho Guerra da Fonseca  | PL       | PL1; PL2; PL3; PL4; PL5A; PL5B; PL6; PL7                            | 52.5PL        |
| João Carlos Serafim Varela               | PL; TP   | TP1; TP2; TP3A; TP3B; TP4; PL1; PL2; PL3; PL4; PL5A; PL5B; PL6; PL7 | 8TP; 52.5PL   |

\* For classes taught jointly, it is only accounted the workload of one.

#### Contact hours

| T  | TP | PL | TC | S | E | OT | O | Total |
|----|----|----|----|---|---|----|---|-------|
| 20 | 20 | 15 | 0  | 5 | 0 | 0  | 0 | 168   |

T - Theoretical; TP - Theoretical and practical ; PL - Practical and laboratorial; TC - Field Work; S - Seminar; E - Training; OT - Tutorial; O - Other

#### Pre-requisites

no pre-requisites

#### Prior knowledge and skills

Biochemistry, Microbiology, Basic Cell Biology

#### The students intended learning outcomes (knowledge, skills and competences)

Know the structure of the nuclear and extra-nuclear genomes of prokaryotes and eukaryotes and the molecular mechanisms involved in the replication, transcription and translation of these genomes and in the regulation of the expression of their genes.

Know the main techniques of genome analysis and genetic expression routinely used in genetic engineering laboratories and their applications in the biological, forensic, biomedical and pharmaceutical sciences and also in molecular diagnostics. Be knowledgeable in performing basic techniques including: DNA and RNA extraction, DNA cloning in plasmids, transformation of bacteria, PCR amplification, nucleic acid separation by electrophoresis, use of restriction enzymes.

Acquire basic knowledge necessary for the execution of scientific or molecular diagnostic projects using basic techniques of molecular genetics

Have the ability to analyze and interpret research articles in the subject area.

---

## Syllabus

- 1) Structure and evolution of nuclear and extra-nuclear genomes / chromosomes / genes in eukaryotes / prokaryotes.
- 2) Mechanisms of DNA replication and transcription. Chromatin alteration and epigenetic effects. RNA polymerases and their specificity. Diversity of RNAs and their functions.
- 3) Regulation of transcription, alternative promoters, alternating removal of introns, trans-splicing. RNA editing mechanisms. Contribution to cell differentiation, tissue specificity, development, aging, environmental adaptations and pathological alterations.
- 4) Mechanisms of mRNA translation. MicroRNAs and transcript stability. Protein processing.
- 5) Gene expression in prokaryotes: Operons: constitution, function and regulation of expression.
- 6) Mutations, causes and repair mechanisms. Changes in phenotypes associated with mutagenic and pathologic processes and environmental effects. Mutation and evolution
- 7) DNA and RNA analysis techniques. Applications in genetic engineering and diagnosis.

---

## Teaching methodologies (including evaluation)

Lectures (T): Learning of key concepts. TP classes: Discussion of concepts learned, exercises. Labs/practical classes (P): Enable students to perform basic molecular biology techniques. Seminars on genetic applications.

Class attendance: T: advised. TP and P: compulsory (students must attend 4 of 5 P and 8 of 10 TP classes to be admitted to the final exam). Attendance of lab classes obtained in the last 2 years is accepted and students do not need to repeat the practical classes again this year.

Final grade: Theoretical: 75% + Practice: 25% (in the final exam the student must obtain a minimum grade of 8.5 / 20 in each T and P exams to be able to add the two grades and have a positive evaluation in this unit) . There will be an interim test on half of the T+TP+P subjects. Those who have a positive evaluation (?9.5) need only take the exam on the second half of the subjects. Grade improvement can be modular, i.e. the best grades will be saved for each half of the subject matter.

---

## Main Bibliography

- Genes X. Benjamin Lewin. Editora: Jones and Bartlett (2011)
- Essential Genetics: a genomics perspective. 6th ed. Daniel L. Hartl (2014)
- Genetics: analysis of genes and genomes. D. Hartl, E. Jones. 7ª ed (2009)
- Introduction to Genetic Analysis (10th edition). Griffiths JF et al, 2012
- Livros digitais-biblioteca do NIH (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>)
- Specific scientific papers.

For lab classes : booklet with procedures supplied by the curricular unit.