

---

<b>Ano Letivo</b>	2019-20
-------------------	---------

---

<b>Unidade Curricular</b>	GENÉTICA MOLECULAR
---------------------------	--------------------

---

<b>Cursos</b>	BIOLOGIA MARINHA (1.º ciclo) CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS (Mestrado Integrado) BIOQUÍMICA (1.º ciclo) BIOLOGIA (1.º ciclo) RAMO: BIOLOGIA
---------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

---

<b>Unidade Orgânica</b>	Faculdade de Ciências e Tecnologia
-------------------------	------------------------------------

---

<b>Código da Unidade Curricular</b>	140064303
-------------------------------------	-----------

---

<b>Área Científica</b>	CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
------------------------	---------------------

---

<b>Sigla</b>	CB
--------------	----

---

<b>Línguas de Aprendizagem</b>	Português, Inglês
--------------------------------	-------------------

---

<b>Modalidade de ensino</b>	Presencial, com aprendizagem e avaliação contínua e por exames escritos (frequência e exame final).
-----------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------

---

<b>Docente Responsável</b>	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; TP5; S1A; S1B; S2A	40T; 100TP; 10S
Filomena Maria Coelho Guerra da Fonseca	PL	PL1; PL2; PL3; PL4; PL5; PL6	45PL
João Carlos Serafim Varela	PL	PL1; PL2; PL3; PL4; PL5; PL6	45PL
Vera Linda Ribeiro Marques	PL	PL7; PL8; PL9	45PL

\* 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
2º,3º	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

---

### Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular

Uma vez que o público-alvo corresponde a estudantes de licenciatura, apenas conceitos básicos de genética molecular são leccionados, com ênfase nos ácidos nucleicos e proteínas, sem deixar de parte a introdução de conceitos com aplicabilidade prática, como o conceito de plasmídeo, enzima de restrição, transformação de bactérias e técnicas básicas de biologia molecular incluindo clonagem, electroforese, sequenciação de DNA, amplificação de DNA por PCR, análise de genes. Igualmente dá-se prioridade em ligar conceitos teóricos a casos de patologias humanas e de adaptação ao meio ambiente, assim como aplicações biotecnológicas que têm impacto no dia a dia do ser humano e nos ecossistemas dos quais ele depende directa- ou indirectamente.

---

### Metodologias de ensino (avaliação incluída)

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

### **Frequência das aulas:**

- T e TP: aconselhadas. - P: 4/5 obrigatórias para ser admitido a exame final. **Qualquer falta tem que ser justificada** . Frequência/nota da parte prática (positiva) obtida nos últimos 2 anos é aceite, não sendo necessário voltar a repetir as aulas práticas este ano. - Seminários: 2/3 obrigatórios

### **Avaliação:**

Nota final: Teórica: 75% + Prática: 25% (exame final: nota mínima de 8,5/20 no exame teórico e no exame prático para poder somar as duas notas e ter avaliação positiva). Frequência intercalar sobre metade da matéria T+TP e toda a prática. Quem tiver avaliação positiva ( $\geq 9,5$ ) só necessita de fazer exame sobre o restante da matéria. Recurso/melhoria podem ser modulares (é guardada a melhor nota de cada um dos exames efectuados).

---

### Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular

Todos as principais classes de macromoléculas (DNA, RNA e proteínas) são apresentadas, discutidas e estudadas em aulas teóricas, e em teórico-práticas com um número mais restrito de alunos. Nas aulas práticas, estes conhecimentos são cimentados através de uma descrição pormenorizada do protocolo a realizar, estabelecendo-se uma relação entre as aulas teóricas / teórico-práticas com as práticas.

### Bibliografia principal

- **Genetics : analysis of genes and genomes , 9th edition (2019)- Daniel Hartl and Bruce Cochrane ( Jones & Bartlett Learning,editors)**
- Essential genetics and genomics, 7th edition, 2018 (D Hartl) Eds: Jones and Bartlett
- Lewin's Genes XII Jones and Bartlett Publishers, Inc; 12th Revised edition (1 Feb. 2017)
- Genetics : analysis of genes and genomes, [Daniel L.Hartl](#) ; [Bruce Cochrane](#) , Eds: Burlington, MA: Jones and Bartlett Learning (2019)
- Livros digitais-
- biblioteca do NIH (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>)
- Gene Expression and Regulation in Mammalian Cells . Transcription From General Aspects [Edited by Fumiaki Uchiumi](#) (2018) *Open access peer-reviewed Edited Volume* DOI: 10.5772/intechopen.70352
- Artigos científicos da especialidade

Para as aulas práticas : sebenta de protocolos fornecida na disciplina

---

**Academic Year** 2019-20

---

**Course unit** MOLECULAR GENETICS

---

**Courses** MARINE BIOLOGY (1st Cycle)  
PHARMACEUTICAL SCIENCES (Integrated Master's)  
BIOCHEMISTRY (1st Cycle)  
BIOLOGY (1st Cycle)  
BRANCH BIOLOGY

---

**Faculty / School** FACULTY OF SCIENCES AND TECHNOLOGY

---

**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; TP5; S1A; S1B; S2A	40T; 100TP; 10S
Filomena Maria Coelho Guerra da Fonseca	PL	PL1; PL2; PL3; PL4; PL5; PL6	45PL
João Carlos Serafim Varela	PL	PL1; PL2; PL3; PL4; PL5; PL6	45PL
Vera Linda Ribeiro Marques	PL	PL7; PL8; PL9	45PL

\* 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.

---

### Demonstration of the syllabus coherence with the curricular unit's learning objectives

Since the target audience corresponds to undergraduate students, only basic concepts of molecular genetics are given, with the main emphasis on nucleic acids and proteins, without leaving aside the introduction of concepts with practical applicability, such as the concept of plasmid, restriction enzymes, and transformation of bacteria and basic techniques of molecular biology including DNA cloning, electrophoresis, DNA sequencing, PCR amplification, analysis of gene expression. Priority is also given to linking theoretical concepts to cases of human diseases, environmental adaptations and biotechnological applications that have an impact on the human being's daily life and on the ecosystems from which he depends directly or indirectly.

---

### Teaching methodologies (including evaluation)

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

**Class attendance** : T+TP advised **P: mandatory** ( **students must attend 4 of 5 P classes to be admitted to final exam + justify absences** ). Attendance of lab classes and/or evaluation (if positive) obtained in the last 2 years is accepted, no need to repeat P classes. **Seminars (2/3) are mandatory.**

**Evaluation:** Theoretical: 75% + Practice: 25% (in final exam the student must obtain a minimum grade of 8.5 / 20 in each T and P exams in order 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 + all P subjects. Those who have a positive evaluation (≥9.5) need only take the exam on the second half of the T+TP subjects. Grade improvement can be modular, i.e. the best grades from each exam will be saved.

---

### Demonstration of the coherence between the teaching methodologies and the learning outcomes

All major classes of macromolecules (DNA, RNA and proteins) are presented, discussed and studied in lectures, TP classes with a more restricted number of students. In lab classes, this knowledge is cemented through a detailed description of the protocols to be carried out, establishing a relationship between lectures / theoretical-practical concepts and lab procedures.

---

### Main Bibliography

- **Genetics : analysis of genes and genomes , 9th edition (2019)- Daniel Hartl and Bruce Cochrane ( Jones & Bartlett Learning,editors)**
- Genes X. Benjamin Lewin. Editora: Jones and Bartlett (2011)
- Essential Genetics: a genomics perspective.6th ed. Daniel L. Hartl (2014)
- 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.