

Ano Letivo 2019-20

Unidade Curricular GENÉTICA MOLECULAR

Cursos CIÊNCIAS BIOMÉDICAS (1.º ciclo)

Unidade Orgânica Reitoria - Centro de Novos Projectos

Código da Unidade Curricular 14241056

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 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	T1; TP1; TP2; S1	20T; 40TP; 5S
Filomena Maria Coelho Guerra da Fonseca	PL	PL1; PL2; PL3	22,5PL
João Carlos Serafim Varela	PL	PL1; PL2; PL3	22,5PL

* 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
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: extração 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. Mutações 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 alunos de licenciatura, apenas conceitos básicos de genética molecular são dados, com principal ênfase nos ácidos nucleicos, proteínas e expressão genética em eucariotas e procariotas, 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, amplificação por PCR, análise de genes. Igualmente dá-se prioridade em ligar conceitos teóricos a casos de patologias humanas e 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 serem admitidos a exame final . Qualquer falta tem que ser justificada. Frequência/nota da parte prática (positiva) obtida nos últimos 2 anos é aceite, não precisa 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). Frequencia intercalar sobre metade da matéria T+TP e toda a pratica. Quem tiver avaliação positiva (>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 aulas 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 e as aulas práticas.

Bibliografia principal

Para aulas Teóricas e TPS:

- **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 Uchiyama](#) (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 BIOMEDICAL SCIENCES (1st Cycle)

Faculty / School DEPARTMENT OF BIOMEDICAL SCIENCES AND MEDICINE

Main Scientific Area CY BI

Acronym BC GB

Language of instruction Portuguese, 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	T1; TP1; TP2; S1	20T; 40TP; 5S
Filomena Maria Coelho Guerra da Fonseca	PL	PL1; PL2; PL3	22,5PL
João Carlos Serafim Varela	PL	PL1; PL2; PL3	22,5PL

* 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 processes, pathologies 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, proteins and general mechanisms of gene expression in eucariotes and procariotes, without leaving aside the introduction of concepts with practical applicability, such as the concept of plasmid, restriction enzymes, 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 and justify absence). 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 will be saved for each exam.

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 and in TP classes with a more restricted number of students. In lab classes, this knowledge is cemented through a detailed description of the protocol to be carried out, establishing a relationship between lectures / theoretical-practical concepts and lab procedures.

Main Bibliography

For Theoretical and Exercise /TP classes

- **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 Uchiyama](#) (2018) *Open access peer-reviewed Edited Volume* DOI: 10.5772/intechopen.70352

Scientific papers on the various themes focused in the course

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