

---

**Ano Letivo** 2022-23

---

**Unidade Curricular** GENÉTICA MOLECULAR

---

**Cursos** CIÊNCIAS BIOMÉDICAS (1.º ciclo)

---

**Unidade Orgânica** Faculdade de Medicina e Ciências Biomédicas

---

**Código da Unidade Curricular** 14241056

---

**Área Científica** CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

---

**Sigla** CB

---

**Código CNAEF (3 dígitos)** 421

---

**Contributo para os Objetivos de Desenvolvimento Sustentável - ODS (Indicar até 3 objetivos)** 4,3,9

---

**Línguas de Aprendizagem** LECCIONAÇÃO EM PORTUGUÊS, BIBLIOGRAFIA E DOCUMENTAÇÃO DISPONIBILIZADA, INCLUINDO SLIDES, MAIORITARIAMENTE EM INGLÊS

**Modalidade de ensino**

Aulas TP e PL em regime presencial, aulas Teóricas disponibilizadas gravadas, com período tutorial presencial para discussão dos conceitos apresentados. Seminários com recurso a plataformas online.

**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
Natércia Maria da Silva Conceição	PL	PL1; PL2; PL3; PL4	60PL

\* 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. 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 apreendidos, execução de exercícios. **Práticas/PL :** execução de técnicas básicas de biologia molecular. **Seminários** sobre aplicações da genética.

#### **Frequência das aulas:**

- T, TP, aconselhadas
- PL: obrigatórias . Frequência/nota da parte prática (positiva: > ou = 9.5/20) obtida nos últimos 2 anos é aceite, não precisa repetir as aulas práticas este ano.
- Seminários: online e 2/3 obrigatórios

**Avaliação:** Nota final: T+TP: 75% + PL: 25%. Duas frequências intercalares: (i) metade da matéria T+TP e (ii) toda a parte pratica. Se avaliação positiva (> ou = 9,5) só necessita fazer exame sobre o restante da matéria. Só é possível ponderar notas parciais entre épocas de exame do mesmo ano com avaliação positiva. Nota da pratica (> ou = 9,5) pode ser guardada de anos lectivos anteriores. Exame de melhoria pode ser modular.

**NB: MAIS DE 1 FALTA INJUSTIFICADA ÀS AULAS OBRIGATÓRIAS NÃO PERMITIRÁ REALIZAR OS EXAMES.**

---

#### 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** : sebeta de protocolos fornecida na disciplina

---

**Academic Year** 2022-23

---

**Course unit** MOLECULAR GENETICS

---

**Courses** BIOMEDICAL SCIENCES (1st Cycle)

---

**Faculty / School**

---

**Main Scientific Area**

---

**Acronym** BC GB

---

**CNAEF code (3 digits)** 421

---

**Contribution to Sustainable Development Goals - SGD (Designate up to 3 objectives)** 4,3,9

---

**Language of instruction** Portuguese, Bibliography and other support material including slides mainly in English

---

**Teaching/Learning modality** Presential:TPs and PLs. Teaching of theoretical concepts through recorded documents and presential tutorials. Seminars through zoom or similar online platforms.

**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
Natércia Maria da Silva Conceição	PL	PL1; PL2; PL3; PL4	60PL

\* 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.
- 

### Teaching methodologies (including evaluation)

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

**Class attendance** : T, TP, advised. PL: mandatory (students must attend PL classes to be admitted to final exam and justify any absence). Attendance of PL classes and/or evaluation (if positive) obtained in the last 2 years is accepted, no need to repeat. Seminars online, 2/3 mandatory

**Evaluation**: T+TP: 75%; PL: 25% . Two partial exams: T1 = half T+TP and PL = all PL classes. Those who have a positive evaluation in one module ( $>$  or  $=9.5$ ) need only take the exam on the remaining modules. Can compile marks obtained in one given exam session with those obtained in previous exam sessions in the same year if marks  $>$  or  $=$  to 9.5. Grade improvement can be modular.

**NB: MORE THAN 1 UNJUSTIFIED ABSENCE IN MANDATORY CLASSES WILL PREVENT ACCESS TO ALL EXAMS**

## 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.