
Ano Letivo 2016-17

Unidade Curricular EXPRESSÃO GENÉTICA E PATOLOGIA

Cursos BIOLOGIA MOLECULAR E MICROBIANA (2.º Ciclo)

Unidade Orgânica Faculdade de Ciências e Tecnologia

Código da Unidade Curricular 14611025

Área Científica CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

Sigla CB

Línguas de Aprendizagem
Português.

Modalidade de ensino
Diurno. Presencial.

Docente Responsável Inês Maria Pombinho De Araújo

DOCENTE	TIPO DE AULA	TURMAS	TOTAL HORAS DE CONTACTO (*)
Inês Maria Pombinho De Araújo	S; T; TP	T1; TP1; S1	15T; 7.5TP; 15S
Natércia Maria da Silva Conceição	PL	PL1	15PL

* 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
1º	S2	15T; 7.5TP; 15PL; 15S	168	6

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

Precedências

Sem precedências

Conhecimentos Prévios recomendados

Genética. Biologia Celular.

Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências)

- *Compreender os mecanismos envolvidos no desenvolvimento de doenças genéticas, as metodologias para as diagnosticar e o desenvolvimento de modelos animais e celulares para as estudar e identificar alvos terapêuticos.*
- *Capacidade de analisar e interpretar artigos de investigação em áreas relacionadas com as alterações de expressão genética em situações patológicas.*
- *Capacidade de elaborar propostas de investigação e executar pequenos projectos científicos sobre expressão genética e diagnóstico de doenças.*

Conteúdos programáticos

1. Introdução ao tema. Tipos de mutações e efeito na expressão genética e na sua regulação. Mutações que afectam a estrutura da cromatina e seu efeito na expressão genética. Mutações autossomais e ligadas aos cromossomas sexuais. Dominância e recessividade. Alterações epigenéticas. Penetração incompleta dos fenótipos e suas causas. Pleiotropismo. Doenças monogenicas e multigenicas. Mutações e desenvolvimento de tumores: hereditariedade no desenvolvimento de tumores ou na propensão para os desenvolver. Bases moleculares das patologias: exemplos.
2. Métodos de diagnóstico e suas aplicações ao estudo das patologias humanas.
3. Identificação de mutações associadas a doenças humanas através da utilização de ferramentas bioinformáticas e bases de dados publicas (NCBI, etc).
4. Seminários por convidados ilustrativos de temas relevantes para as patologias estudadas.
5. Apresentação de seminários pelos alunos sobre artigos científicos focando patologias específicas.

Metodologias de ensino (avaliação incluída)

Aulas Teóricas: Aprendizagem de conceitos, baseadas em livros recomendados e em artigos científicos. São aconselhadas.

Aulas Teórico-práticas e Seminários: Discussão dos pontos focados nas aulas teóricas, apresentação de casos clínicos exemplificativos e preparação das aulas praticas. São obrigatórias.

Aulas Práticas: Planeadas para permitir aos alunos executar técnicas básicas e aplicar conceitos ensinados e discutidos nas aulas T e TP's. São obrigatórias.

Os alunos que não completarem pelo menos 80% das aulas obrigatórias de cada tipologia não serão admitidos a exame final.

Avaliação: Exame Teórico (13 valores) + Seminários (2 valores) + Trabalho Prático (5 valores)

Bibliografia principal

- Livros básicos de Genética Molecular e de Genética Humana e Patologias (disponíveis no site do Genoma Humano)
- Essential genetics, 2014 (D Hartl) Eds: Jones and Bartlett
- Genes X Benjamin 2011 (Lewin) Eds: Jones and Bartlett
- Genetics: analysis of genes and genomes 2009. D L. Hartl e Elizabeth W. Jones, 7ª edição, 2009
- artigos científicos

Academic Year 2016-17

Course unit GENE EXPRESSION AND PATHOLOGY

Courses MOLECULAR AND MICROBIAL BIOLOGY

Faculty / School Faculdade de Ciências e Tecnologia

Main Scientific Area CY BI

Acronym BC GB

Language of instruction
Portuguese.

Teaching/Learning modality
Presential. Daytime.

Coordinating teacher Inês Maria Pombinho De Araújo

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Inês Maria Pombinho De Araújo	S; T; TP	T1; TP1; S1	15T; 7.5TP; 15S
Natércia Maria da Silva Conceição	PL	PL1	15PL

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
15	7.5	15	0	15	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

Genetics. Cell Biology.

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

- Understand the mechanisms involved in the development of genetic diseases, the methodologies for implementing a diagnostic and the use of animal models and in vitro cell studies suitable to unveil the mechanism of disease and therapeutic targets.
- Ability to analyze and interpret research articles in areas related to changes in gene expression in pathological conditions.
- Ability to prepare research proposals and run small scientific projects on gene expression and disease diagnostic.

Syllabus

1. Introduction to the theme. Types of mutations and effect on gene expression and its regulation including those affecting chromatin structure. Autosomal and sex chromosomes linked to mutations. Dominance and recessiveness. Epigenetic changes. Incomplete penetrance of phenotypes and their causes. Pleiotropism. Monogenic and multigenic. Mutations and tumor development: in hereditary tumors or propensity to develop it. Molecular bases of pathologies: Examples
2. Diagnostic methods and their applications to the study of human disease
3. Identification of mutations associated with human diseases by using bioinformatics tools and public databases (NCBI, etc)
4. Seminars by invited guests of topics relevant to the conditions studied.
5. Presentation of seminars by students about scientific articles focusing on specific diseases.

Teaching methodologies (including evaluation)

Lectures: Learning concepts, based on recommended books and scientific articles. Classes are not mandatory but are recommended.

Case studies and Seminars: Discussion of points raised in lectures, presentation of exemplary clinical cases and preparation of practical classes. They are mandatory

Practical classes: Planned to allow students to perform basic techniques and apply concepts taught and discussed in class T and TPs. They are mandatory.

Students who do not complete at least 80% of the mandatory classes in each typology will not be admitted to the final exam.

Exams: Theoretical Examination (13 points) + Seminars (2 points) + Practical work (5 points)

Main Bibliography

-Human genetics text books available at the Human Genome website

- Essential genetics, 2014 (D Hartl) Eds: Jones and Bartlett

- Genes X Benjamin 2011 (Lewin) Eds: Jones and Bartlett

- Genetics: analysis of genes and genomes 2009. D L. Hartl e Elizabeth W. Jones, 7ª edição, 2009

-scientific papers