
Ano Letivo 2019-20

Unidade Curricular EXPRESSÃO GENÉTICA E PATOLOGIA

Cursos BIOLOGIA MOLECULAR E MICROBIANA (2.º Ciclo)
Tronco comum

Unidade Orgânica Faculdade de Ciências e Tecnologia

Código da Unidade Curricular 14611025

Área Científica CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

Sigla CB

Línguas de Aprendizagem

Português, Inglês

No caso de haver estudantes inscritos que não falam português, a leccionação será em inglês.

Modalidade de ensino

Diurno. Presencial.

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; S1	7T; 7.5TP; 2.5S
Inês Maria Pombinho De Araújo	S; T	T1; ;S1	6T; 6S
Sónia Daniel Glória Simão	T	T1	2T
Natércia Maria da Silva Conceição	PL; S	PL1; ;S1	15PL; 6.5S

* 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 monogénicas e multigénicas. 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 públicas (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.
-

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

As metodologias de ensino utilizadas são adaptadas à tipologia das aulas teóricas, leccionadas a pequenos grupos de estudantes o que permite um contacto mais personalizado e inclui sempre um período de discussão alargada. Estas aulas são elaboradas com o objectivo de facultar ao estudante os conceitos necessários para realizar os exercícios teóricos e as manipulações laboratoriais da disciplina e ainda perceber as aplicações práticas discutidas nas aulas teórico práticas (TP) e práticas. Nestas aulas os estudantes têm oportunidade de aplicar os conceitos apreendidos nas aulas teóricas, quer pela análise de casos estudo, quer pela resolução de exercícios com recurso a análise de bancos de dados e aplicações bioinformáticas, ou ainda através da execução de experiências laboratoriais, sempre com um acompanhamento personalizado por estas aulas terem um pequeno número de estudantes.

Metodologias de ensino (avaliação incluída)

Aulas Teóricas: Aprendizagem de conceitos, baseadas em livros recomendados e em artigos científicos. São vivamente aconselhadas. Os estudantes que faltarem a mais de 40% das aulas teóricas não serão admitidos a exame.

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

Aulas Práticas: Planeadas para permitir aos alunos executar técnicas básicas e aplicar conceitos ensinados e discutidos nas aulas T e TPs. São obrigatórias.

Os estudantes 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 (inclui projecto e avaliação escrita) (5 valores)

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

Métodos de ensino adequados, comprovado pelos resultados obtidos. Aulas T e TPs: é fomentada a discussão de problemas reais e de casos estudo ilustrativos da matéria leccionada, com participação activa dos alunos nas discussões.

Aulas práticas divididas em dois grupos: uma parte (5h) no laboratório, e outra parte (10h) em salas de informática, para aprendizagem da utilização de bases de dados e recolha de material para a elaboração do trabalho final prático. É possível dar atenção a todos os alunos de forma personalizada o que contribui para um melhor nível de aprendizagem.

Os seminários foram divididos também em duas partes. Num primeiro bloco de horas cada aluno apresenta um artigo o que permite analisar e discutir em detalhe diferentes temas. Num segundo bloco de horas, os alunos têm oportunidade de assistir a seminários apresentados por vários investigadores, o que permite um contacto directo com temas variados de investigação no contexto da disciplina.

Bibliografia principal

- Livros básicos de Genética Molecular e de Genética Humana e Patologias (disponíveis no site do Genoma Humano)
- Essential genetics and genomics, 7th edition, 2018 (D Hartl) Eds: Jones and Bartlett
- Genetics : analysis of genes and genomes, [Daniel L Hartl](#) ; [Bruce Cochrane](#) , Eds: Burlington, MA: Jones and Bartlett Learning (2019)
- Transcriptional Gene Regulation in Health and Disease, Volume 335 1st Edition 2018 Academic Press
- Epigenetics in Human Disease Volume 6 in Translational Epigenetics 2018
<https://www.sciencedirect.com/book/9780128122150/epigenetics-in-human-disease>
- Chromatin Mechanisms Regulating Gene Expression In Health And Disease / Bonifer Constanze and Peter N Cockerill. /
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK45032/>
- artigos científicos

Academic Year 2019-20

Course unit GENE EXPRESSION AND PATHOLOGY

Courses MOLECULAR AND MICROBIAL BIOLOGY
Tronco comum

Faculty / School FACULTY OF SCIENCES AND TECHNOLOGY

Main Scientific Area CY BI

Acronym BC GB

Language of instruction Portuguese. English.
In the case that we have some registered students that do not speak portuguese, the lecturing will be in english. Otherwise it will be in portuguese.

Teaching/Learning modality Presential. Daytime.

Coordinating teacher Maria Leonor Quintais Cancela da Fonseca

Teaching staff	Type	Classes	Hours (*)
Maria Leonor Quintais Cancela da Fonseca	S; T; TP	T1; TP1; S1	7T; 7.5TP; 2.5S
Inês Maria Pombinho De Araújo	S; T	T1; ;S1	6T; 6S
Sónia Daniel Glória Simão	T	T1	2T
Natércia Maria da Silva Conceição	PL; S	PL1; ;S1	15PL; 6.5S

* 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.

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

The teaching methods used are adapted to the type of lectures taught to small groups of students enabling a more personalized contact with each student. These classes always include a period in which students can express and ask relevant questions. These classes are designed with the objective of providing the student with the theoretical concepts they need to be able to perform the theoretical exercises and laboratory manipulations and still appreciate the practical applications discussed during analysis of case studies (TP classes) and during laboratory classes (P classes). Here students have the opportunity to apply the concepts learned in lectures to specific case studies, either by using analysis of databases and bioinformatics applications, or by performing laboratory experiments, always with a personalized follow-up since these classes have a small number of students (max 10-12 students)

Teaching methodologies (including evaluation)

Lectures: Learning concepts, based on recommended books and scientific articles. Classes are not mandatory but are highly recommended. Students who will miss more than 40% of the theoretical classes will not be admitted to the final exam.

Case studies and Seminars: Discussion of points raised in lectures, presentation of clinical cases exemplifying the themes studied 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.

Evaluation: Theoretical Examination (13 points) + Seminars (2 points) + Practical project + exam (5 points)

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

Teaching methods adequate as shown by results obtained. Classes T and PT foster discussion of real problems and illustrative case-studies. They are taught with active participation of students in the discussions.

Practical classes divided into two groups: one part (5h) in the laboratory, and the other part (10h) using bioinformatics approaches for learning the use of databases and how to collect material for preparation of the final practical project. Because of the small number of students per class it is possible to provide a personalized teaching which contributes to a better level of learning.

The seminars are also divided into two parts. In a first block of hours each student presents a paper, which allows analysis and detailed discussion of different themes. In a second block of hours students have the opportunity to attend seminars presented by several researchers, allowing direct contact with various research topics in the context of the discipline

Main Bibliography

Livros básicos de Genética Molecular e de Genética Humana e Patologias (disponíveis no site do Genoma Humano)

- Essential genetics and genomics, 7th edition, 2018 (D Hartl) Eds: Jones and Bartlett
- Genetics : analysis of genes and genomes, [Daniel L Hartl](#) ; [Bruce Cochrane](#) , Eds: Burlington, MA: Jones and Bartlett Learning (2019)
- Transcriptional Gene Regulation in Health and Disease, Volume 335 1st Edition 2018 Academic Press
- Epigenetics in Human Disease Volume 6 in Translational Epigenetics 2018
<https://www.sciencedirect.com/book/9780128122150/epigenetics-in-human-disease>
- Chromatin Mechanisms Regulating Gene Expression In Health And Disease / Bonifer Constanze and Peter N Cockerill. /
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK45032>
- Scientific papers