
Ano Letivo 2020-21

Unidade Curricular EXPRESSÃO GENÉTICA E PATOLOGIA

Cursos BIOLOGIA MOLECULAR E MICROBIANA (2.º Ciclo)

BIOTECNOLOGIA (2.º ciclo) (*)

(*) Curso onde a unidade curricular é opcional

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	13T; 6TP; 7S
Sónia Daniel Glória Simão	T	T1	2T
Natércia Maria da Silva Conceição	PL; S	PL1; ;S1	15PL; 6S

* 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; 6TP; 15PL; 13S	156	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.

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 TP. 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)

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 2020-21

Course unit GENE EXPRESSION AND PATHOLOGY

Courses MOLECULAR AND MICROBIAL BIOLOGY
BIOTECHNOLOGY (*)

(*) Optional course unit for this course

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	13T; 6TP; 7S
Sónia Daniel Glória Simão	T	T1	2T
Natércia Maria da Silva Conceição	PL; S	PL1; ;S1	15PL; 6S

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

Contact hours

T	TP	PL	TC	S	E	OT	O	Total
15	6	15	0	13	0	0	0	156

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 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.

Seminars may be presented using online platforms to improve the diversity

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

In the case that the COVID19 is still present, part or the totality of the classes and evaluation may be done online.

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)

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