

Unidade Curricular	Métodos de Diagnóstico Molecular	Área Científica	Biologia e bioquímica
Mestrado em	Engenharia Biotecnológica	Escola	Escola Superior Agrária de Bragança
Ano Letivo	2016/2017	Ano Curricular	1
Tipo	Semestral	Semestre	2
Horas totais de trabalho	135	Horas de Contacto	T 25 TP - PL 25 TC - S - E - OT 4 O -
Nível	2-1	Créditos ECTS	5.0
Código	5010-509-1203-00-16		

T - Ensino Teórico; TP - Teórico Prático; PL - Prático e Laboratorial; TC - Trabalho de Campo; S - Seminário; E - Estágio; OT - Orientação Tutoria; O - Outra

Nome(s) do(s) docente(s) Maria Lurdes Antunes Jorge

Resultados da aprendizagem e competências

No fim da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:

1. Possuir conhecimentos atualizados dos métodos utilizados em Biologia e Genética Moleculares, incluindo suas bases teóricas
2. Obter a capacidade de ler, compreender e criticar um texto científico
3. Adquirir independência na recolha de dados, informações e metodologias para a criação e validação de novos protocolos de diagnóstico
4. Desenvolver competências específicas práticas
5. Adquirir a capacidade de identificar e expressar informações relevantes
6. Desenvolver a capacidade de resumir e apresentar informações científicas

Pré-requisitos

Antes da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:
Ter conhecimentos básicos de genética e de biologia molecular

Conteúdo da unidade curricular

Polimorfismos de DNA e marcadores moleculares. Cariótipo humano, anomalias cromossómicas e mutações. Reação em cadeia da polimerase (PCR). Métodos de detecção de mutações baseados em amplificação isotérmica. Técnicas de sequenciação: Sanger (ddNTPs), Pirosequenciação, massiva (NGS). Métodos de detecção de mutações baseados na hibridação de ácidos nucleicos: FISH e microarrays. Aplicações em medicina e em farmacogenómica: diagnóstico, prognóstico e terapia.

Conteúdo da unidade curricular (versão detalhada)

1. Polimorfismos de DNA e marcadores moleculares
 - Polimorfismos de DNA: VNTRs, STRs and RFLPs. STRs e DNA fingerprinting. SNPs.
 - Marcadores moleculares nucleares (ESTs, SSCP, DGGE, TGGE, DHPLC and SCAR)
 - Marcadores moleculares mitocondriais: regiões hipervariáveis HVR1 and HVR2
2. Cariótipo humano, anomalias cromossómicas e mutações.
 - Mutações: tipos de mutações. Mutações em grande e pequena escala.
 - Doenças genéticas: anomalias cromossómicas, doenças monogénicas e multifactoriais
 - Uso de cariótipos no diagnóstico de doenças genéticas
3. Reação em cadeia da Polimerase (PCR)
 - Etapas e condições físicas da PCR standard
 - PCR em tempo real ("one-step" e "two-step") (qRT-PCR). Componentes da PCR em tempo real
 - Controlos em RT-qPCR (NTC; NRT)
 - Sistemas utilizados em PCR em tempo real: SYBR-green, Taqman ,...
 - Métodos de detecção de mutações baseados em outras variantes de PCR: ARMs, OLA, ASO
4. Métodos de detecção de mutações baseados em amplificação isotérmica
 - LAMP, SDA, TMA, NASBA
 - Vantagens dos métodos de amplificação isotérmica
5. Técnicas de sequenciação: Sanger (ddNTPs), Pirosequenciação, massiva (NGS)
6. Métodos de detecção de mutações baseados em hibridação de ácidos nucleicos
 - FISH
 - Microarrays: análise da expressão e da variação génicas. aCGH
 - Aplicações em medicina e farmacogenética: diagnóstico, prognóstico e terapia

Bibliografia recomendada

1. Coleman WB, Tsongalis GJ (2005) Molecular Diagnostics for the Clinical Laboratorian, 2nd Ed, Humana Press
2. Wash G (Ed) (2007) Pharmaceutical Biotechnology: Concepts and Applications, Wiley and Sons
3. Wilson, K. & Walker, J. (2010). Principles and Techniques of Biochemistry and Molecular Biology. 7th edition. Cambridge University Press. (ISBN 9780521516358)
4. O'Connor, C. (2008). Fluorescence in situ hybridization (FISH). Nature Education 1(1):171.
5. Wolska, K. & Szweda, P. (2012). Genotyping Techniques for Determining the Diversity of Microorganisms. ISBN: 978-953-51-0064-5, InTech.

Métodos de ensino e de aprendizagem

Aulas teóricas – Metodologia expositiva, com recurso a meios audiovisuais. Disponibilização de materiais de estudo por via dos recursos de e-learning. Aulas práticas – Realização de trabalhos práticos laboratoriais

Alternativas de avaliação

1. Alternativa 1 - (Ordinário, Trabalhador) (Final)
 - Discussão de Trabalhos - 12% (Apresentação oral de um tema de pesquisa (componente prática)
 - Prova Intercalar Escrita - 28% (Componente prática)
 - Exame Final Escrito - 60% (Componente teórica (classificação mínima de 8 em 20)
2. Alternativa 2 - (Ordinário, Trabalhador) (Recurso, Especial)
 - Exame Final Escrito - 100% (Componente teórica e prática (classificação mínima de 9,5 em 20)

Língua em que é ministrada

Inglês

Validação Eletrónica

Maria Lurdes Antunes Jorge	Altino Branco Choupina	Maria José Miranda Arabolaza
17-01-2017	18-01-2017	18-01-2017