

|                          |                                  |                   |                                       |
|--------------------------|----------------------------------|-------------------|---------------------------------------|
| 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                                     |
| Nível                    | 2-1                              | Créditos ECTS     | 5.0                                   |
| Tipo                     | Semestral                        | Semestre          | 2                                     |
| Código                   | 5010-509-1203-00-16              |                   |                                       |
| Horas totais de trabalho | 135                              | Horas de Contacto | T 25 TP - PL 25 TC - S - E - OT 4 O - |

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                   |