

| | | |
|--|---|-----------------------------|
| POLI ESCOLA SUPERIOR SAÚDE TÉCNICO GUARDA | GUIA DE FUNCIONAMENTO DA UNIDADE CURRICULAR (GFUC) | MODELO PED.010.03 |
|--|---|-----------------------------|

| | | | | | | | |
|---|--|----------------------------------|--|----------------|----------------------|-------------|-----|
| Curso | Ciências Aplicadas à Saúde - 2º Ciclo | | | | | | |
| Unidade curricular (UC) | Genómica, Metabolómica e Proteómica | | | | | | |
| Ano letivo | 2023-2024 | <i>Ano</i> | 1.º | <i>Período</i> | 2.º semestre | <i>ECTS</i> | 4,5 |
| Regime | Obrigatório | <i>Tempo de trabalho (horas)</i> | | Total: 121,5 | <i>Contacto: 30h</i> | | |
| Docente(s) | Ricardo Jorge Fernandes Marques (IPG) | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> <i>Responsável da UC ou</i> | <i>Área/Grupo Disciplinar</i> | | Ricardo Jorge Fernandes Marques (IPG) | | | | |
| <input checked="" type="checkbox"/> <i>Coordenador(a)</i> | <i>(cf. situação de cada Escola)</i> | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> <i>Regente</i> | | | | | | | |

GFUC PREVISTO

1. OBJETIVOS DE APRENDIZAGEM

Com esta unidade curricular o estudante fica com um conhecimento atualizado sobre:

- A importância da genómica, proteómica e metabolómica aplicadas às ciências da saúde;
- Aplicações e técnicas usadas nas ciências “omics”.

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

- 1.1. Compreender princípios das tecnologias para a gerar dados de todo o genoma;
- 1.2. Identificar e investigar a patogenicidade de variantes genéticas e relacioná-las com estudos de casos reais;
- 1.3. Compreender os princípios básicos das tecnologias avançadas de genómica, metabolómica e proteómica;
- 1.4. Usar ferramentas de Bioinformática disponíveis online para analisar e integrar as informações geradas pelas tecnologias "omics";
- 1.5. Analisar a informação importante para os portadores de condições herdadas ou doenças multifatoriais, como cancro
- 1.6. Discutir as implicações sociais e éticas dos dados gerados pelas tecnologias "omics".
- 1.7. Pesquisar e interpretar criticamente a bibliografia neste campo de estudo.

2. CONTEÚDOS PROGRAMÁTICOS

- 2.1. O projeto genoma humano: o início das ómics;
- 2.2. A Base e os princípios da genotipagem e deteção de variação genética.
- 2.3. O exoma e o sequenciamento de todo o genoma, incluindo métodos de preparação de bibliotecas, reagentes de sequenciação e plataformas.
- 2.4. A genómica e a Medicina Personalizada/Precisão: Nutrigenética/Nutrigenómica; Farmacogenética/Farmacogenómica; Epigenética/Epigenómica. Exemplos de aplicação.

| | | |
|--|--|-------------------------------------|
| <p>POLI ESCOLA SUPERIOR SAÚDE TÉCNICO GUARDA</p> | <p>GUIA DE FUNCIONAMENTO DA UNIDADE CURRICULAR (GFUC)</p> | <p>MODELO PED.010.03</p> |
|--|--|-------------------------------------|

- 2.5. Técnicas de elevada capacidade de gerar informação incluindo a expressão de RNA (“arrays”) e sequenciação de RNA.
- 2.6. Métodos atuais para a deteção de substituições de um único nucleótido (SNP, single nucleotide polymorphism), pequenas inserções e deleções (pontuais), variantes de cópia e rearranjos.
- 2.7. Visão geral das abordagens de Bioinformática para a análise de dados em genómica.
- 2.8. Questões éticas, legais e sociais relativas aos resultados da genómica em medicina.
- 2.9. A Proteómica: origens da proteómica.
- 2.10. O perfil do nosso proteoma baseado em análise em gel e o surgimento de diferentes métodos de espectrometria de massa modernos com elevada capacidade de gerar informação.
- 2.11. A importância da proteómica para o tratamento precoce de determinadas doenças.
- 2.12. Bases de dados de proteínas, informação sobre proteínas e a introdução às ferramentas da web: NCBI e UNIPROT.
- 2.13. A Metabolómica e suas aplicações nas ciências da vida, configurações clínicas e ambientais.
- 2.14. Diferentes técnicas utilizadas para extrair metabolitos e analisar amostras: Cromatografia Líquida de Alta Eficiência (HPLC), Cromatografia Gasosa - Espectrometria de Massa (GC-MS) e Ressonância Magnética Nuclear (NMR).
- 2.15. Como identificar metabolitos usando bancos de dados disponíveis *online* e como mapear os dados da metabolómica para vias metabólicas.

3. DEMONSTRAÇÃO DA COERÊNCIA DOS CONTEÚDOS PROGRAMÁTICOS COM OS OBJETIVOS DA UC

Os conteúdos programáticos foram desenhados de modo a cumprirem os objetivos mencionados. Nesta unidade curricular pretende-se que os estudantes compreendam as metodologias atuais de dados utilizados na genómica, proteómica e metabolómica com ênfase na aplicação de plataformas de sequenciação e métodos de espectrometria de massa aplicados a uma ampla gama de tópicos de pesquisa. Com os conteúdos programáticos desta unidade curricular pretende-se atingir o principal objetivo que é dotar os alunos de conhecimento e criatividade para a pesquisa e desenvolvimento neste campo emergente. O aluno pode perceber como cuidados médicos caminham no sentido da medicina personalizada pela utilização da tecnologia “omics”. As questões éticas são também um importante objetivo e os conteúdos incluirão legislação nacional e as diretrizes internacionais.

| | | |
|---|---|-----------------------------|
|  | GUIA DE FUNCIONAMENTO DA UNIDADE CURRICULAR (GFUC) | MODELO PED.010.03 |
|---|---|-----------------------------|

4. BIBLIOGRAFIA PRINCIPAL

- Alberts B., Johnson A., Lewis J., Morgan D., Raff M., Roberts K. & Walter P. (2014). Molecular Biology of the Cell (6th ed.). New York: Garland Science.
- Watson, Baker, Bell, Gann, Levine & Losick. (2014). Molecular biology of the gene (7th ed.). Pearson.
- Lewin's GENES XI (2013).11th Edition.
- Nussbaum, R., L., McInnes R., R., Willard H. F. (2015). Thompson and Thompson Genetics in Medicine8th edition Elsevier.
- Richard M. Twyman, "Principles of Proteomics", Second Edition, September 16, 2013. Garland Science; ISBN-13: 978-0815344728; ISBN-10: 0815344724.
- Proteomic and Metabolomic Approaches to Biomarker Discovery. Edited by: Haleem J. Issaq and Timothy D. Veenstra; 2013; Academic Press is an imprint of Elsevier. ISBN: 978-0-12-394446-7

5. METODOLOGIAS DE ENSINO (REGRAS DE AVALIAÇÃO)

Aulas teórico-práticas incluem a exposição dos conceitos teóricos recorrendo a equipamentos audiovisuais e multimédia. As aulas práticas laboratoriais incluem a análise de dados "ómicos" por ferramentas de bioinformática e protocolos de laboratório envolvendo abordagens de sequenciamento de genoma e métodos de HPLC. É utilizado como já é habitual a plataforma Sigarra e o e-mail. O teste escrito será realizado presencialmente. As aulas práticas laboratoriais irão decorrer de forma presencial no IPB.

A aprovação da unidade curricular obteve-se com a nota final mínima de dez valores, numa escala de zero a vinte valores (0 a 20).

6. DEMONSTRAÇÃO DA COERÊNCIA DAS METODOLOGIAS DE ENSINO COM OS OBJETIVOS DA UC

As aulas teórico-práticas serão expositivas e os alunos convidados a participar pela mobilização de conhecimentos prévios dos assuntos anteriormente abordados. É importante a integração dos conhecimentos de outras áreas, como Biologia Molecular e a Bioquímica. A relação e interdependência entre a aprendizagem teórica e a sua aplicação prática irão permitir ainda alimentar o interesse dos estudantes pelas diferentes abordagens tecnológicas. Os trabalhos realizados ao longo das aulas práticas são analisados em conjunto sendo possível, desta forma, estimular o espírito crítico dos alunos e realizar uma avaliação/correção da forma como os alunos expõem raciocínios, factos e argumentações.

| | | |
|--|--|-------------------------------------|
| <p>POLI ESCOLA SUPERIOR SAÚDE TÉCNICO GUARDA</p> | <p>GUIA DE FUNCIONAMENTO DA UNIDADE CURRICULAR (GFUC)</p> | <p>MODELO PED.010.03</p> |
|--|--|-------------------------------------|

7. REGIME DE ASSIDUIDADE

É necessária a presença obrigatória a 75% das aulas teórico-práticas para efetuar avaliação contínua e a presença obrigatória a 100% das aulas práticas para obter aprovação à unidade curricular.~

8. CONTACTOS E HORÁRIO DE ATENDIMENTO

Contacto: Ricardo Jorge Fernandes Marques, email: rmarques@ipg.pt, gabinete 6.

Atendimento: 2ª feira 13:30 – 14:30 h

3ª feira 14-15h

4ªfeira 10 – 12h

DATA

15 de março de 2024

ASSINATURAS

Assinatura dos Docentes, Responsável/Coordenador(a)/Regente da UC ou Área/Grupo Disciplinar

O(A) Docente

(Ricardo Jorge Fernandes Marques)

O(A) Regente da UC

(Ricardo Jorge Fernandes Marques)