

	<b>GUIA DE FUNCIONAMENTO DA UNIDADE CURRICULAR (GFUC)</b>	<b>MODELO</b> PED.010.03
---	---	-----------------------------

<b>Curso</b>	<b>Biotecnologia Medicinal</b>						
<b>Unidade curricular (UC)</b>	<b>Genética e Aplicações Clínicas</b>						
<b>Ano letivo</b>	2023/2024	<i>Ano</i>	2.º	<i>Período</i>	1.º semestre	<i>ECTS</i>	7
<b>Regime</b>	Obrigatório	<i>Tempo de trabalho (horas)</i>			Total: 189	Contacto: 102,5	
<b>Docente(s)</b>	Ricardo Jorge Fernandes Marques/ Telma Alexandra Quintela Paixão						
<input type="checkbox"/> <i>Responsável da UC ou</i> <input type="checkbox"/> <i>Coordenador(a) Área/Grupo Disciplinar</i> <input checked="" type="checkbox"/> <i>Regente (cf. situação de cada Escola)</i>	da UC ou Área/Grupo Disciplinar		Telma Alexandra Quintela Paixão				

## GFUC PREVISTO

### 1. OBJETIVOS DE APRENDIZAGEM

- *Integrar os conhecimentos básicos sobre a síntese, estrutura e função dos ácidos nucleicos. Identificar como os genes e genomas se organizam ao nível molecular.*
- *Compreender a replicação e transcrição do DNA em eucariotas.*
- *Compreender as regras de hereditariedade e integrar o conhecimento a nível molecular na explicação da hereditariedade clássica.*
- *Compreender a função do gene e da influência exercida por este na definição do organismo como um todo e com o ambiente.*
- *Compreender a utilização de técnicas de genética para o estudo na Saúde e na Doença.*
- *Conhecer os princípios biológicos básicos subjacentes à área da bioinformática e suas aplicações.*
- *Explorar a utilização de várias bases de dados na análise de informações acerca de genes e dos seus produtos.*
- *Desenvolver a capacidade de análise de textos científicos, autoaprendizagem e pesquisa de informação adequada.*

### 2. CONTEÚDOS PROGRAMÁTICOS

#### 2.1. Programa teórico e teórico-prático

- *DNA e a informação biológica.*
- *Replicação do DNA e expressão dos genes: a transcrição, processamento de RNA e regulação da expressão génica em eucariotas.*
- *O código genético e a síntese proteica.*
- *A base molecular da hereditariedade e das doenças genéticas.*
- *Genoma humano: métodos de mapeamento e identificação genes associados a doenças e à resposta farmacológica.*

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

- *Aplicações em ciências biomédicas derivadas do conhecimento do genoma humano.*
- *Tópicos de genética populacional.*
- *Bioinformática e suas aplicações ao estudo do genoma, transcriptoma e proteoma.*
- *Software e bases de dados no uso da bioinformática em biologia, biotecnologia e medicina.*

### **2.2. Programa Teórico-Prático e Prático**

- *Aprendizagem da utilização de alguns programas bioinformáticos para aplicação prática dos conteúdos lecionados na componente teórica.*
- *Aplicação prática dos programas bioinformáticos a situações clínicas.*

### **2.3. Programa prático e laboratorial**

- *Extração de RNA e sua quantificação; síntese de cDNA; reação em cadeia da polimerase (PCR) e análise em gel de agarose.*

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

*Os conteúdos programáticos que compõem a unidade curricular estão em concordância e permitem alcançar os objetivos definidos para esta unidade curricular. O programa inicia-se com conteúdos de genética molecular, e evoluem para a genética humana, sua relação com as doenças e aplicações biomédicas. A aquisição de conhecimentos na área da Bioinformática permitirá compreender a sua aplicação ao nível da resolução de problemas na área da biomedicina. O programa inclui ainda uma componente laboratorial que permite ao aluno aprender técnicas básicas de manipulação e análise do DNA. A integração dos conhecimentos ao longo do programa é obtida através da análise de textos científicos, a pesquisa e escolha de informação adequada, assim como a necessária orientação desenvolvida pelos docentes para o processo de autoaprendizagem, permitindo ao aluno adquirir as competências necessárias ao desenvolvimento da sua atividade profissional.*

## **4. BIBLIOGRAFIA PRINCIPAL**

- *Genetics - A Conceptual Approach. Benjamin A. Pierce. (2016). 6th Edition. W. H. Freeman Publisher. ISBN-10:1319050964; ISBN-13: 978-1319050962.*
- *Lewin's GENES XII. Jocelyn E. Krebs, Elliott S. Goldstein, Stephen T. Kilpatrick (2017). 12th Edition. Jones & Bartlett Learning. ISBN-13: 978-1284104493; ISBN-10: 1284104494.*
- *Bioinformatics and Functional Genomics, 3rd Edition. 2015. Jonathan Pevsner. Wiley-Blackwell. ISBN: 978-1-118-58172-8.*

	<b>GUIA DE FUNCIONAMENTO DA UNIDADE CURRICULAR (GFUC)</b>	<b>MODELO</b> PED.010.03
---	---	-----------------------------

- *Introduction to Bioinformatics, Lesk A.M. 4th edition (2013). Oxford University Press.*
- *Bioinformatics - Genes, Proteins and Computers, C.A. Orengo, D.T. Jones and J.M. Thornton (2003). BIOS Scientific Publishers.*

## 5. METODOLOGIAS DE ENSINO (REGRAS DE AVALIAÇÃO)

*O processo de ensino aprendizagem desta Unidade Curricular é centrado no aluno, incluindo aulas do tipo teórico, teórico-prático, laboratoriais e seminários.*

**Avaliação contínua:** *a aprovação da unidade curricular obtém-se com a nota final mínima de dez valores, em uma escala de zero a vinte valores (0-20), que resulta da média ponderada das classificações individuais não arredondadas, segundo o regulamento de frequência e avaliação desta escola. Na avaliação contínua são realizadas duas provas escritas sobre a fundamentação teórica e teórico-prática (cada uma com ponderação de 35% na classificação final), uma prova sobre a componente laboratorial (20%) e a apresentação de um seminário sobre uma aplicação clínica da genética e da bioinformática (10%).*

**Avaliação final:** *a não aprovação por avaliação contínua implica a realização de uma prova escrita (exame) sobre as componentes teórica; teórico-prática e laboratorial, que se realiza no final do semestre. O resultado da avaliação do exame, expresso numa escala de 0 a 20 valores, será a classificação final da unidade curricular.*

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

*As metodologias previstas são coerentes com o propósito da unidade curricular. Nas aulas teóricas privilegia-se o método expositivo dinamizado pela aplicação da técnica de perguntas e respostas, criteriosamente aplicadas. Os alunos têm acesso a todo o material didático utilizado (apresentações, esquemas, imagens e vídeos) relativo a cada conteúdo programático. Nas aulas teórico-práticas e de seminário estimula-se o trabalho autónomo e de grupo através da discussão sistemática de temas específicos ou da resolução de problemas e serão exploradas todas as vertentes da bioinformática, usando bases de dados para as sequências de ácidos nucleicos e proteínas. Nos seminários também serão apresentados os trabalhos (avaliação). As aulas práticas são laboratoriais e destinam-se à aprendizagem das principais técnicas da genética molecular. Os alunos são estimulados através da execução das técnicas e discussão dos resultados.*

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

## 7. REGIME DE ASSIDUIDADE

*O aproveitamento a esta unidade curricular (avaliação contínua ou exame final) obriga à participação e assiduidade, com presença obrigatória mínima de 75% nas aulas teórico-práticas e práticas laboratoriais. Alunos com Estatutos e Condições Especiais (ex. estatuto trabalhador estudante) regem-se pelas regalias previstas na legislação.*

## DATA

**5 de fevereiro de 2024**

## ASSINATURAS

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

O(A) Docente

\_\_\_\_\_

(assinatura)

O(A) Docente

\_\_\_\_\_

(assinatura)

O(A) Responsável pela UC

\_\_\_\_\_

(assinatura)