

<i>Curso</i>	<b>Farmácia</b>	<i>Ano letivo</i>	2021/2022			
<i>Unidade Curricular</i>	<b>Genética Molecular e Humana</b>	<i>ECTS</i>	5			
<i>Regime</i>	<b>Obrigatório</b>					
<i>Ano</i>	<b>3º</b>	<i>Semestre</i>	<b>1º Semestre</b>	<i>Horas de trabalho globais</i>		
<i>Docente (s)</i>	<b>Telma Alexandra Quintela Paixão</b>		<i>Total</i>	135	<i>Contacto</i>	76,5
<i>Coordenador da Unidade Curricular</i>	<b>Telma Alexandra Quintela Paixão</b>					

**GFUC Previsto**

**1. OBJETIVOS DE APRENDIZAGEM**

A unidade curricular de Genética Molecular e Humana tem como objetivos:

- 1.1.** Integração de conhecimentos básicos sobre a síntese, estrutura e função dos ácidos nucleicos.
- 1.2.** Identificar como os genes e genomas se organizam ao nível molecular.
- 1.3.** Compreender a replicação do DNA, as moléculas envolvidas, os erros que podem surgir no processo e os mecanismos pelos quais as células são capazes de os reparar.
- 1.4.** Compreender as regras de hereditariedade (genética mendeliana clássica e as suas exceções) e a integração dos conhecimentos a nível molecular na explicação da hereditariedade clássica.
- 1.5.** Compreender a função do gene e da influência exercida por este na definição do organismo como um todo e com o ambiente.
- 1.6.** Compreender a utilização de técnicas do foro genético para o estudo e desenvolvimento de processos biológicos fundamentais, em situações normais e de patologia.
- 1.7.** Reconhecer as bases da suscetibilidade a doenças genéticas, bem como os métodos envolvidos no seu estudo e diagnóstico.
- 1.8.** Entender as bases inerentes à compreensão e aplicação dos conceitos gerais da Genética na Farmacogenómica, Ciências Biomédicas e Terapia Génica.
- 1.9.** Desenvolver a capacidade de análise de textos científicos e explicar os fundamentos teóricos dos problemas práticos.
- 1.10.** Desenvolver a capacidade de auto-aprendizagem, pesquisa e escolha de informação adequada.

## **2. CONTEÚDOS PROGRAMÁTICOS**

### **2.1. Genética molecular**

**2.1.1.**DNA e a informação biológica

**2.1.2.**Perpetuação do DNA e mecanismos de replicação

**2.1.3.**Expressão dos genes: a transcrição e processamento de RNA de eucariotas: *capping*, *splicing*, poliadenilação e *editing*.

**2.1.4.**Do gene à proteína. A síntese proteica: iniciação, alongação e terminação. O código genético. A síntese proteica e o *fold*ing de proteínas. *Sort*ing de proteínas

**2.1.5.** Regulação da expressão génica em eucariotas

### **2.2. Genética humana**

**2.2.1.**Tópicos de genética populacional

**2.2.2.**A base molecular das doenças hereditárias: hereditariedade e perspectivas da terapia génica. Utilização da internet como base de investigação em doenças hereditárias

**2.2.3.**Genoma humano: métodos de mapeamento, identificação e isolamento de genes associados a doenças e à resposta farmacológica

**2.2.4.**Aplicações em ciências biomédicas derivadas do conhecimento do genoma humano

### **2.3. Programa Práticas Laboratoriais:**

**2.3.1.** Extração de RNA a partir de fígado de rato

**2.3.2.** Síntese de cDNA

**2.3.3.** Amplificação de uma sequência de DNA por PCR.

## **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. A integração dos conhecimentos ao longo do programa é obtida através da análise de artigos científicos, pesquisa e escolha de informação adequada assim como a necessária orientação desenvolvida pelos docentes para o processo de

autoaprendizagem o que permite ao aluno adquirir as competências necessárias ao desenvolvimento da sua atividade profissional.

#### **4. BIBLIOGRAFIA PRINCIPAL**

##### **Obrigatória**

- Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K & Walker P (2008) **Molecular Biology of the Cell** 5th ed, Garland Science, New York.
- Azevedo, C. (2005) **Biologia Celular e Molecular**. 5ª ed. Lidel, Edições Técnicas, Lisboa.
- Regateiro, FJ (2003; reimpressão várias até 2013). **Manual de Genética Médica**. Coimbra – imprensa da Universidade. Coimbra.
- Notas de apoio do docente.

##### **Recomendada**

- Lewin B (2008) **Genes IX** 9th ed. Pearson/Prentice-Hall, Upper Saddle River, New Jersey, USA.
- Allison LA (2007) **Fundamental Molecular Biology**, Blackwell Publishing, Carlton.
- Karp GC (2010) **Cell and Molecular Biology. Concepts and Experience**, John Wiley & Sons, Hoboken.

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

##### **Avaliação Contínua**

A ponderação da avaliação teórica e teórico-prática na média final é de 80% (40% 1ª Frequência + 40% 2ª Frequência), a avaliação laboratorial tem a ponderação de 5% e o trabalho de Genética Humana (Seminário) tem uma ponderação de 15%.

##### **Avaliação Final**

A não aprovação por avaliação contínua implica a realização de exame, nas épocas previstas para o efeito, de todos os conteúdos programáticos. O resultado da avaliação do exame, expresso numa escala de 0 a 20 valores, é a classificação final da unidade curricular.

## **6. DEMONSTRAÇÃO DA COERÊNCIA DAS METODOLOGIAS DE ENSINO COM OS OBJETIVOS DA UNIDADE CURRICULAR**

As metodologias previstas são coerentes com o propósito da unidade curricular.

Nas aulas teóricas irá privilegiar-se o método expositivo dinamizado pela aplicação da técnica de perguntas e respostas, criteriosamente aplicada. Os alunos terão acesso a todo o material didático utilizado (apresentações, esquemas, imagens e vídeos) relativo a cada conteúdo programático.

Nas Aulas teórico-práticas irá estimular-se o trabalho autónomo através da discussão sistemática de temas específicos ou da resolução de problemas.

As aulas práticas laboratoriais são destinadas à aprendizagem das principais técnicas da genética molecular. A orientação tutorial irá permitir ao docente trabalhar com os alunos, no sentido de orientar e apoiar o seu estudo individual.

## **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 de 100% nas aulas práticas laboratoriais. Alunos com Estatutos e Condições Especiais (ex. estatuto trabalhador estudante) regem-se pelas regalias previstas na legislação.

Data: 5 de dezembro de 2021

---

*(Telma Alexandra Quintela Paixão)*