

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

| | | | | | | | |
|--|---|---------------------------------|-----|------------|----------------|------|---|
| Curso | Farmácia | | | | | | |
| Unidade curricular (UC) | Genética Molecular e Humana | | | | | | |
| Ano letivo | 2022/2023 | Ano | 3.º | Período | 1.º semestre | ECTS | 5 |
| Regime | Obrigatório | Tempo de trabalho (horas) | | Total: 135 | Contacto: 76,5 | | |
| Docente(s) | Telma Alexandra Quintela Paixão | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Responsável <input type="checkbox"/> Coordenador(a) <input checked="" type="checkbox"/> Regente | da UC ou Área/Grupo Disciplinar (cf. situação de cada Escola) | Telma Alexandra Quintela Paixão | | | | | |

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*

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

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 folding de proteínas.*

2.1.5. *Regulação da expressão génica em eucariotas*

2.2. Genética humana

2.2.1. *Extensões às Leis de Mendel*

2.2.2. *Tópicos de genética populacional*

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

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

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

2.3. Programa Práticas Laboratoriais

2.3.1. *Quantificação de DNA de uma linha celular de células epiteliais (Z310)*

2.3.2. *Amplificação de uma sequência de DNA (gene da transtiretina) por PCR*

2.3.3. *Eletroforese 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. 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

- *Genetics - A Conceptual Approach. Benjamin A. Pierce. (2016). 6th Edition. W. H. Freeman Publisher. ISBN-10:1319050964; ISBN-13: 978-1319050962.*

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

- *Regateiro, FJ (2003; reimpressão várias até 2013). Manual de Genética Médica. Coimbra – imprensa da Universidade. Coimbra.*

- *Notas de apoio do docente.*

Recomendada

- *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.*

5. METODOLOGIAS DE ENSINO (REGRAS DE AVALIAÇÃO)

Avaliação Contínua

A ponderação da avaliação teórica e teórico-prática na média final será de 80% (40% 1ª Frequência + 40% 2ª Frequência), a avaliação prática tem uma ponderação de 5% (teste escrito) e o Seminário 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 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 aplicada. Os alunos têm acesso a todo o material didático utilizado (apresentações, esquemas, imagens e vídeos) relativo a cada conteúdo programático.

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

As aulas práticas são laboratoriais, destinadas à aprendizagem das principais técnicas da genética molecular. Os alunos são estimulados através da execução das técnicas e discussão dos resultados.

A orientação tutorial permite 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 época normal ou de recurso) obriga à participação e assiduidade, com presença obrigatória mínima de 75% nas aulas teórico-

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

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

DATA

9 de fevereiro de 2023

ASSINATURAS

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

O(A) Regente da UC

(assinatura)

O(A) Docente
