



**Ciências
ULisboa**

Biologia Molecular Humana

Código: 441102

ECTS: 6

Ano Letivo: 2015/16

Carga horária: T: 2:00 h; TP: 1:30 h; OT: 2:00 h;

Departamento: Química e Bioquímica

Área Científica: Bioquímica;

Objetivos da Unidade Curricular

O objetivo principal desta disciplina é a aquisição de conhecimento detalhado de aspetos básicos de Genética e Biologia Molecular Humana, mais especificamente dos novos avanços resultantes do Projeto do Genoma Humano e também sobre técnicas utilizadas em biologia e genética molecular humana. Pretende-se que com esta disciplina os estudantes adquiram conhecimentos suficientes e capacidade para:

compreender artigos científicos; levar a cabo experiências; e desenhar investigação

que sejam focados na compreensão de conceitos básicos ou metodologias de Genética ou Biologia Molecular Humana.

Esta disciplina, à semelhança de disciplina de Biologia Molecular é também concebida como uma etapa intermediária, ou de transição, entre disciplinas mais básicas da licenciatura e o ambiente menos estruturado do estágio científico que os alunos deverão levar a cabo no 2º ano do Mestrado em Bioquímica.

Pré-requisitos

- Biologia Molecular (44420)

Conteúdos

Fundamentos de genética mendeliana clássica. Estrutura e organização dos cromossomas. Anomalias cromossómicas. Vários mecanismos de alteração do genoma. Meiose e recombinação homóloga. Gametogénese. Mosaicismo e quimerismo. Genes e pedigrees. Padrões de hereditariedade mendelianos. Organização molecular do genoma humano. O projeto do genoma humano. Genes e doenças humanas. Conceito de linkage. Clonagem de genes humanos na era pós-genómica. A base molecular e funcional de doenças hereditárias. Mutações em genes. SNPs. Testes genéticos em indivíduos e populações. Metodologias para a deteção de mutações. DNA fingerprinting. Animais transgénicos para o estudo de doenças genéticas. Genómica funcional. Bioinformática. Novas abordagens ao tratamento das doenças genéticas. Desafios de ética relacionados com a genética molecular humana

Descrição detalhada dos conteúdos programáticos

Componente Teórica

Estrutura e organização dos cromossomas Cariotipos e FISH. Topografia dos cromossomas. Centrómeros e telómeros. Tipos de divisão celular: mitose e meiose. Gametogénese. Mecanismos de Alteração do Genoma I. Meiose e recombinação homóloga. Mecanismos de Alteração do Genoma II. Anomalias cromossómicas (número e estrutura). Inativação do cromossoma X e Lyonização. Mosaicismo e quimerismo. Genes e Pedigrees. Padrões de hereditariedade mendelianos. Caracteres monogénicos, multigénicos, multifactoriais, associados ao X, imprinting parental. Organização Molecular do Genoma Humano. Genomas nuclear e mitocondrial. DNA funcional e DNA extragenómico. O Projecto do Genoma Humano. Objectivos, bases de dados,

construção de mapas e determinação da sequência. Genes e Doenças Humanas. Mapeamento de genes, conceito de linkage. Marcadores genéticos (RFLPs) e lod scores. Clonagem de Genes Humanos. Clonagem posicional e análise diferencial do genoma. Mapeamento de genes na era pós-genómica. A Base Molecular e Funcional de Doenças Hereditárias. Diagnóstico pela análise do DNA. Mecanismos de Alteração do Genoma III – A Mutação de Genes. Mutações espontâneas e induzidas; germinais e somáticas. Mutações e polimorfismos. SNPs. Tipos de mutações. Testes Genéticos em Indivíduos e Populações. Metodologias para a detecção de mutações: 1) conhecidas; 2) desconhecidas. DNA fingerprinting. Animais Transgénicos para o Estudo de Doenças Genéticas. Genómica Funcional. Transcriptómica, Proteómica e aplicações. Bioinformática. Novas Abordagens ao Tratamento das Doenças Genéticas. Terapia génica e terapia de reparação proteica. Novos desafios de ética relacionados com a Genética Molecular Humana

Componente Teórica-Prática

Apresentação e discussão de artigos científicos relacionados com os temas apresentados nas aulas teóricas. Elaboração por parte dos alunos duma apresentação sobre doenças genéticas.

Componente Prática

Não tem componente prática

Bibliografia

Recomendada

- Strachan T & Read AP (2010) Human Molecular Genetics, 4th ed, Garland Science (Taylor & Francis Group). New York (USA).
- Griffiths AJF, Wessler SR, Carroll SB, Doebley J (2012) An Introduction to Genetic Analysis. 10th ed, Freeman & Co, New York, USA.

Outros elementos de estudo

Complementar

- PPoints das aulas teóricas
- Klug WS & Cummings MR (1997) Concepts of Genetics, 5th ed, Prentice-Hall, Upper Saddle River, New Jersey, USA.
- Brown TA (2006) Genomes 3, 3rd ed, Bios Scientific Publishers, Manchester, UK.
- Strachan T (1992) The Human Genome, Bios Scientific Publishers, Oxford, UK.
- Watson JD, Caudy AA, Myers RM & Witkowski J (2007) Recombinant DNA. Genes and Genomes – A Short Course. 3rd ed, Freeman & Co., New York.
- Revisões e artigos sobre temas específicos.

Métodos de Avaliação

Exame final (2/3). Avaliação das aulas teórico-práticas em grupo (1/3). A aprovação na disciplina implica classificações maiores ou iguais a 10 nas partes teórica e prática.

Língua de ensino

Português