

## 6.2.1. Ficha das unidades curriculares

### 6.2.1.1. Unidade curricular:

Engenharia Genética e Diagnóstico Molecular / Genetic Engineering and Molecular  
Diagnosis

### 6.2.1.2. Docente responsável e respectivas horas de contacto na unidade curricular:

(Formato: nome completo, (vírgula) horas de contacto semestrais)

Rui Miguel Brito, 22,5h / semestre

### *Responsible academic staff member and lecturing load in the curricular unit*

Rui Miguel Brito, 22,5

### 6.2.1.3. Outros docentes e respectivas horas de contacto na unidade curricular /

#### *Other academic staff and lecturing load in the curricular unit:*

(Um docente por linha com o formato: nome completo, (vírgula) horas de contacto semestrais. Indicar todos os docentes que leccionaram no ano lectivo de 2012/13))

Rui Miguel Duque de Brito 22,5h

**6.2.1.4. Objectivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):**

1. Utilizar a tecnologia do DNA recombinante e novas ferramentas moleculares na superprodução de proteínas recombinantes e na regulação da expressão genética.
2. Explorar a técnica de PCR e conhecer a sua vasta aplicabilidade.
3. Compreender aspectos fundamentais da produção de bibliotecas genómica, mapeamento, expressão proteica e mutagénese.
4. Explorar metodologias de análise computacional em Biologia Molecular.
5. Compreender a relevância da tecnologia de DNA recombinante em áreas como o Ambiente, a Agricultura, a Bioindústria e a Medicina.
6. Reconhecer o impacto social e ético da aplicação da Engenharia Genética.
7. Compreender as aplicações da biologia molecular no diagnóstico molecular

1000 caracteres disponíveis

***Learning outcomes of the curricular unit:***

1. To use recombinant DNA technology and new molecular tools for overproduction of recombinant proteins and regulation of gene expression.
2. To Exploit PCR technique e several novel applications of this technique.
3. To understand the basic principles of production of genomic and cDNA libraries, mapping, gene expression and mutagenesis
4. To exploit methodologies and computational analysis in Molecular Biology.
5. To understand the role of recombinant DNA technology in several fields such as Environment, Agriculture, Bio-industry and Medicine.
6. To recognize the social and ethical impacts of the use Genetic Engineering
7. Understand the applications of molecular biology on the molecular diagnosis

1000 caracteres disponíveis

### 6.2.1.5. Conteúdos programáticos:

(Deverá ser apresentado na forma de pontos numerados, sem outra numeração. Utilizar até 10 pontos.)

1. Enzimologia da engenharia genética (EG): endonucleases de restrição e metilases, exonucleases, polimerases, fosfatases e ligases.
2. Vectores de clonagem: plasmídeos, bacteriófagos, cosmídeos e fago M13.
3. Clonagem de genes. Introdução de DNA recombinante nas células e seleção de clones. Construção de bancos genómicos.
4. Organismos hospedeiros e vectores. Superprodução de proteínas recombinantes. Instabilidade de plasmídeos recombinantes. Fusões genéticas e purificação de proteínas de fusão.
5. Sondas de DNA e hibridação de ácidos nucleicos. RT-PCR e genotipagem (RFLP, RFLP-PFGE e RAPD). Ribotipagem por PCR.. Sequenciação de DNA. Utilização de PCR na sequenciação.
7. Doenças monogénicas, mutações cromossómicas. Metodologias de diagnóstico molecular e Citogenética
- 97 Mutagénesis dirigida e engenharia de proteínas. Tecnologia de ácido nucleico anti-senso.
- 8- EG na era pós-genómica: sequenciação de genomas, genómica funcional, proteómica e bioinformática.
9. Aplicações da EG em Medicina, Bioindústria, Agricultura e Ambiente.
10. EG: implicações nos aspectos sociais, éticos e de segurança.

1000 caracteres disponíveis

### **Syllabus:**

1. Enzymology of genetic engineering (GE) methylases and restriction endonucleases, exonucleases, polymerases, ligases and phosphatases .
2. Cloning vectors : plasmids, bacteriophages, cosmids and phage M13 .
- 3 . Cloning of genes. Methods of entering recombinant DNA into cells and selection of clones. Construction of genomic libraries.
4. Host organisms and vectors. Overproduction of recombinant proteins. Instability of recombinant plasmids. Gene fusions and purification of fused proteins.
5. DNA probes and hybridization of nucleic acids. RT - PCR and genotyping ( RFLP , RAPD and RFLP - PFGE ). PCR ribotyping .. DNA Sequencing. Using PCR in sequencing.
6. Monogenic diseases, chromosomal mutations. Molecular diagnostic methodologies and Cytogenetics
7. Site-directed mutagenesis and protein engineering. Technology antisense nucleic acid.
8. GE in the post- genomic era: genome sequencing, functional genomics, proteomics and bioinformatics.
9. Applications of GE in Medicine, Bio-industry, Agriculture and Environment .
10. GE: implications in social, ethical and safety aspects.

1000 caracteres disponíveis

### 6.2.1.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objectivos da unidade curricular.

Os objectivos de aprendizagem são cumpridos, estabelecendo o fundamento teórico dos conteúdos programáticos indicados, a sua posterior implementação nas aulas teórico-práticas, resolvendo exercícios de escolha múltipla, problemas, perguntas de desenvolvimento e utilização de vários software de bioinformática e exemplificando a sua importância nos problemas de engenharia genética ou tecnologia de DNA recombinante. Com este procedimento, pretende-se consolidar os temas em estudo, desenvolvendo o raciocínio científico, a capacidade de cálculo e a análise crítica dos resultados obtidos.

1000 caracteres disponíveis

#### ***Demonstration of the syllabus coherence with the curricular unit's objectives.***

The learning objectives are met by establishing the theoretical foundation of the syllabus indicated, subsequent implementation in tutorial classes, solving multiple choice questions, problems, essay questions, and using several bioinformatics software and exemplifying its importance in problems of genetic engineering or recombinant DNA technology. With this procedure, we intend to consolidate the topics under study, developing scientific reasoning, the ability to calculate and critical analysis of the results.

1000 caracteres disponíveis

### 6.2.1.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

(Cada elemento de avaliação deverá ser designada por uma variável. Deverá ser indicada a fórmula para o cálculo da Nota Final.)

#### **Metodologias de Ensino:**

As aulas são teóricas e teórico-práticas e sempre que possível é salientada a relação dos temas em estudo, com problemas concretos da engenharia genética ou tecnologia de DNA recombinante. É disponibilizado na página da unidade curricular no Moodle, os textos de apoio e lista de exercícios que serão efectuados nas aulas teórico-práticas. As aulas teórico-práticas ou tutoriais são realizadas no laboratório de informática aonde os alunos têm acesso às ferramentas de bio-informática, designadamente software para análise de sequências de ácidos nucleicos e proteínas.

A avaliação pode ser contínua ou por exame final

#### **Avaliação contínua:**

Três mini-testes (MT1, MT2 e MT3) e um teste global (TG):  $MT1 \geq 7.5$ ,  $MT2 \geq 7.5$ ,  $MT3 \geq 7.5$  e  $TG \geq 7.5$

$NF = 0,3*(1MT + 2MT + 3MT) / 3 + (0,7*TG)$  :  $NF \geq 9.5$

#### **Avaliação por exame:**

Exame Final (EF):  $EF \geq 9.5$

**Arredondamento às unidades. Por defeito antes das cinco décimas, por excesso a partir de cinco décimas.**

1000 caracteres disponíveis

**Teaching methodologies (including evaluation):**

**Teaching methodologies:**

The classes are lectures and tutorials and wherever possible, it is stressed the relationship of topics studied with practical problems of genetic engineering or recombinant DNA technology. The handouts and list of exercises to be carried out in practical classes are available on the course page in the Moodle. The theoretical and practical classes or tutorials are held in the computer lab where students have access to bioinformatics tools, such as the software for analysis of nucleic acid and protein sequences.

The assessment may be either continuous or final exam

**Continuous assessment :**

Three quizzes ( MT1 , MT2 and MT3 ) and a global test (GT ) : MT1  $\geq 7.5$  , MT2  $\geq 7.5$  , MT3  $\geq 7.5$  and TG  $\geq 7.5$

NF =  $0.3 * ( 1MT + + 2MT 3MT ) / 3 + ( 0.7 * GT )$  : NF  $\geq 9.5$

**Assessment by examination :**

Final Exam ( FE ) : FE  $\geq 9.5$

**Rounded to units. By defect, beneath five tenths, per excess, from five tenths.**

1000 caracteres disponíveis

**6.2.1.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objectivos de aprendizagem da unidade curricular.**

Os conceitos básicos apresentados na componente teórica das aulas são os fundamentos permitindo a progressão e aprofundamento dos conteúdos programáticos. Assim, a partir da componente teórica da aula avança-se para as aulas teórico-práticas ou tutoriais, onde são resolvidos exercícios ilustrativos dos temas abordados para a sua consolidação designadamente, desenhos animados das matérias leccionadas, exercícios de escolha múltipla, perguntas de desenvolvimento e exercícios de bio-informática. Desta forma, pretende-se consolidar os conhecimentos obtidos nas aulas teóricas com as actividades das aulas tutoriais.

3000 caracteres disponíveis

**Demonstration of the coherence between the teaching methodologies and the learning outcomes.**

The basic theoretical concepts presented in the lessons are the foundation allowing the progression and deepening of the syllabus. Thus, from the theoretical component of the lesson progresses to the theoretical-practical classes or tutorials, where exercises are solved which illustrate the topics covered to their consolidation such as animations of subjects taught, multiple choice questions, essay questions and bioinformatics exercises. Thus, we intend to consolidate the knowledge obtained in lectures with activities of tutorial classes.

3000 caracteres disponíveis

#### **6.2.1.9. Bibliografia principal / Main Bibliography:**

(Deverá ser apresentado na forma de pontos numerados. Utilizar no máximo 10 monografias. Recomenda-se seis. Formato: Autor/es (Apelido, iniciais), "Título do Livro", Editora, Edição, Ano. Ou utilização de formato similar para outro tipo de referências.)

1. Videira, A. " Engenharia Genética" Princípios e Aplicações, Editora Lidel, 2ª. edição, 2011.
2. Cabral, JMS , Aires Barros, R., Gama, M." Engª. Enzimática" Editora Lidel, 1ª. edição, 2003.
3. Mota, M., Lima, N. "Biotecnologia: Fundamentos e Aplicações", Editora Lidel, 1ª. edição, 2003.
4. Brown, T. A. "Molecular Biology Labfax-Vol I: Recombinant DNA", Academic Press, 2nd ed. 1998.
5. Baxevanis A. D. and Oullette, B.F. F. " Bioinformatics – a practical guide to the analysis of gene and proteins" , Wiley- Inter-science, 3<sup>rd</sup> edition, 2005
6. Karcher, S.J. "Molecular Biology – A Project Approach", Academic Press, 1995.
7. **Human Molecular genetics (2003) Strachan, T. & Read, A.P., 3ª edição, Garland Science,**
8. **Emery's Elements of Medical Genetics 2007, Turnpenny & Ellard. Elsevier**

1000 caracteres disponíveis