INSTITUTO POLITÉCNICO DE BRAGANÇA

Unidade Curricular	Métodos de Diagnóstico Molecular	Área Científica	Biologia e bioquímica
Mestrado em	Engenharia Biotecnológica	Escola	Escola Superior Agrária de Bragança
Ano Letivo	2021/2022	Ano Curricular	1
Nível	2-1	Créditos ECTS	5.0
Tipo	Semestral	Semestre	2
Código	5010-509-1203-00-21		

Horas totais de trabalho	135	Horas de Contacto	T	TP	PL	TC	S	E	OT	O
			25	-	25	-	-	-	4	-

T - Ensino Teórico; TP - Teórico Prático; PL - Prático e Laboratorial; TC - Trabalho de Campo; S - Seminário; E - Estágio; OT - Orientação Tutórica; O - Outra

Nome(s) do(s) docente(s)	Maria Lurdes Antunes Jorge

Resultados da aprendizagem e competências

No fim da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:
1. Possuir conhecimentos atualizados dos métodos utilizados em Diagnóstico Molecular, incluindo suas bases teóricas
2. Obter a capacidade de ler, compreender e criticar um texto científico
3. Adquirir independência na recolha de dados, informações e metodologias para a criação e validação de novos protocolos de diagnóstico
4. Desenvolver competências específicas práticas
5. Adquirir a capacidade de identificar e expressar informações relevantes
6. Desenvolver a capacidade de resumir e apresentar informações científicas
7. Adquirir competências a nível laboratorial

Pré-requisitos

Antes da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:
Ter conhecimentos básicos de genética e de biologia molecular

Conteúdo da unidade curricular

Polimorfismos de DNA e marcadores moleculares. Reação em cadeia da polimerase (PCR). Métodos de deteção de mutações baseados em amplificação isotérmica. Métodos de deteção de mutações baseados na hibridação de ácidos nucleicos: FISH e microarrays. Aplicações em medicina e em farmacogenómica. Técnicas de sequenciação: Sanger, massiva (NGS): pirosequenciação, por síntese, por ligação, e por nanoporos. RNAi e regulação génica. Edição de genomas: CRISPR-Cas9.

Conteúdo da unidade curricular (versão detalhada)

1. Polimorfismos de DNA e marcadores moleculares
   - Polimorfismos de DNA: VNTRs, STRs and RFLPs. STRs e DNA fingerprinting. SNPs.
   - Outros marcadores de DNA nuclear (ESTs, SSCP, DGGE, TGGE, DHPLC and SCAR)
   - Marcadores de DNA mitocondrial: regiões hipervariáveis HVR1 e HVR2.
   - Relação entre mutações no DNA mitocondrial e doença, em humanos.
   - rDNA e DNA barcoding
2. Reação em cadeia da Polimerase (PCR)
   - Etapas e condições físicas da PCR standard
   - PCR em tempo real ("one-step" e "two-step" qRT-PCR). Componentes e etapas da PCR em tempo real
   - Controlos em qRT-PCR (NTC; NRT)
   - Sistemas utilizados em PCR em tempo real: SYBR-green, Taqman , Scorpions, . .
   - Análise de curvas de "melting"
   - Métodos de deteção de mutações baseados em outras variantes de PCR: ARMs, OLA, ASO
3. Métodos de deteção de mutações baseados em amplificação isotérmica
   - LAMP, SDA, TMA, NASBA
   - Vantagens dos métodos de amplificação isotérmica
4. Métodos de deteção de mutações baseados em hibridação de ácidos nucleicos
   - Southern and Northern blot
   - FISH
   - Microarrays: análise da expressão e da variação génicas. aCGH
   - Aplicações em medicina e farmacogenética: diagnóstico, prognóstico e terapia
5. Técnicas de sequenciação: Sanger, NGS: pirosequenciação, por síntese, por ligação e por nanoporos
6. RNA de interferência (RNAi) e regulação génica.
7. Edição de genomas: CRISPR-Cas9

Bibliografia recomendada

1. Coleman WB, Tsongalis GJ (2005) Molecular Diagnostics for the Clinical Laboratorian, 2nd Ed, Humana Press
2. Wilson, K. & Walker, J. (2010). Principles and Techniques of Biochemistry and Molecular Biology. 7th edition. Cambridge University Press. (ISBN 9780521516358)
3. O'Connor, C. (2008). Fluorescence in situ hybridization (FISH). Nature Education 1(1): 171.
4. Wolska, K. & Szweda, P. (2012). Genotyping Techniques for Determining the Diversity of Microorganisms. ISBN: 978-953-51-0064-5, InTech.
5. Nature video (2017).CRISPR: Gene editing and beyond.https://www.youtube.com/watch?v=4YKFw2KZA5o

Métodos de ensino e de aprendizagem

Aulas teóricas – Metodologia expositiva, com recurso a meios audiovisuais. Disponibilização de materiais de estudo por via dos recursos de e-learning. Aulas práticas – Realização de trabalhos práticos laboratoriais

Alternativas de avaliação

1. Alternativa 1 - (Ordinário, Trabalhador) (Final)
   - Prova Intercalar Oral - 15% (Exame prático laboratorial)
   - Prova Intercalar Escrita - 25% (Teste escrito da componente prática (classificação mínima de 8 em 20)
   - Prova Intercalar Escrita - 20% (Componente teórica - realização de mini-testes ao longo do semestre)
   - Exame Final Escrito - 40% (Componente teórica (classificação mínima de 8 em 20)
2. Alternativa 2 - (Ordinário, Trabalhador) (Recurso, Especial)
   - Exame Final Escrito - 100% (Componente teórica e prática (classificação mínima de 9, 5 em 20)

Este documento só tem validade académica depois de autenticado, em todas as suas folhas, com o selo a óleo da Instituição.

Língua em que é ministrada

Inglês

Validação Eletrónica

Maria Lurdes Antunes Jorge	Altino Branco Choupina	Paula Cristina Azevedo Rodrigues	Maria José Miranda Arabolaza
06-12-2021	06-12-2021	06-12-2021	06-12-2021

Este documento só tem validade académica depois de autenticado, em todas as suas folhas, com o selo a óleo da Instituição.