

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 25 TP - PL 25 TC - S - E - OT 4 O -

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

## 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