INSTITUTO POLITÉCNICO DE BRAGANÇA

Unidade Curricular	Genética Molecular e Farmacogenómica			Área Científica	Biologia e Bioquímica		
Licenciatura em	Farmácia			Escola	Escola Superior de Saúde de Bragança		
Ano Letivo	2022/2023	Ano Curricular	2	Nível	1-2	Créditos ECTS	5.0
Tipo	Semestral	Semestre	1	Código	9549-644-2103-00-22		

Horas totais de trabalho	135	Horas de Contacto	T	-	TP	30	PL	30	TC	-	S	-	E	-	OT	7,5	O	-

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): Carina de Fatima Rodrigues, Paula Cristina Santos Baptista

Resultados da aprendizagem e competências

No fim da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:
1. Conhecer as bases genéticas da hereditariedade: DNA como material genético, a sua natureza química e características estruturais
2. Identificar a estrutura e organização do genoma de diferentes organismos (eucariotas, procariotas e virais)
3. Conhecer os mecanismos moleculares de replicação, transcrição e tradução em procariotas e eucariotas
4. Conhecer a transmissão genética e as leis da herança genética e as suas exceções
5. Descrever e definir conceitos básicos farmacogenómica e farmacogenética
6. Conhecer os principais genes responsáveis pela variância observada na resposta ao metabolismo farmacológico.
7. Avaliar os tipos de polimorfismo e seu impacto sobre a farmacocinética e farmacodinâmica.
8. Adquirir os conhecimentos básicos laboratoriais na área Genética Molecular aplicadas à Farmacogenómica na análise de polimorfismos importantes no tratamento do cancro, DCV, etc.

Pré-requisitos

Antes da unidade curricular o aluno deve ser capaz de:
Não aplicável

Conteúdo da unidade curricular

Introdução às bases genéticas. Leis da herança genética e suas exceções. Genomas eucariotas, procariotas e virais. Replicação de DNA, transcrição e tradução em procariotas e eucariotas. Variação genética e mecanismos epigenéticos. Farmacogenómica e Farmacogenética: conceitos. Base genética da resposta a fármacos. Variantes polimórficas que levam à variabilidade interindividual. Limitações e questões ética.

Conteúdo da unidade curricular (versão detalhada)

1. Introdução à Genética
   - Conceito e evolução
   - Importância, aplicações e perspetivas
2. Transmissão genética e as leis da herança genética e suas exceções
   - Experiências e leis de Mendel
   - Herança de caracteres autossómicos recessivos e dominantes nos Humanos
   - Alelomorfismo múltiplo: Sistema ABO de grupos sanguíneos
   - Hereditariedade ligada ao sexo: Genes holândricos, incompletamente ligados ao sexo, ligados ao sexo
   - Inativação do cromossoma X: Hipótese de Lyon. Corpúsculo de Barr
   - Herança autossómica limitada e influenciada pelo sexo. Características e exemplos
3. O DNA como material genético
   - A identificação do DNA como material genético
   - Natureza química do DNA
   - Características estruturais do DNA e RNA
4. Diferentes tipos de genoma: eucariota, procariota e viral
   - Classificação dos vírus de acordo com o seu genoma: vírus de DNA e de RNA
   - Genomas bacterianos e plasmídeos
   - Genomas mitocondriais. Hereditariedade citoplasmática
   - Genomas nucleares
5. Replicação do DNA em procariotas e eucariotas
6. Transcrição
   - Estrutura de RNA: rRNA, tRNA e do mRNA
   - Etapas da transcrição: iniciação, alongamento e terminação
7. Tradução e Código Genético
   - Síntese de proteínas: fases, fatores e enzimas
8. Variação genética e mecanismos epigenéticos
   - Mecanismos moleculares envolvidos nas modificações epigenéticas
   - Importância dos factores ambientais nas modificações epigenéticas
9. A Farmacogenómica e Farmacogenética: Medicina personalizada.
   - Fatores que contribuíram para o desenvolvimento destas novas ciências.
   - Base genética da resposta a fármacos (enzimas, proteínas transportadoras e recetores).
10. Polimorfismos genéticos que levam à variabilidade interindividual na resposta a fármacos.
   - Métodos de genotipagem disponíveis. Análise de polimorfismos: Protocolo de Sequenciação e qPCR.
   - Testes comerciais e interpretação de resultados: em Oncologia, Doenças Infeciosas e Coagulação.
11. Uso de informação genómica para o desenvolvimento de fármacos específicos.
   - Tecnologia de DNA Recombinante. Aplicação na produção de novos fármacos.
   - Farmacogenómica/Farmacogenética e a sua inclusão em ensaios clínicos.
   - Aspetos éticos.

Bibliografia recomendada

1. Allison L. A. (2012) Fundamentals of Molecular Biology, 2nd Edition, Wiley-Blackwell
2. Klug WS, Cummings MR, Spencer C, Palladino MA, 2015. Concepts of Genetics. 11th Edition. Pearson Education
3. Krebs J. E. , Goldstein E. S. , Kilpatrick S. T. (2013). Lewin's GENES XI, 11 ed. , Jones & Bartlett Learning

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.

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

Alternativas de avaliação

1. Alternativa 1 - (Ordinário, Trabalhador) (Final)
   - Prova Intercalar Escrita - 40% (Exame da componente prática.)
   - Prova Intercalar Escrita - 30% (Exame da componente teórica)
   - Exame Final Escrito - 30% (Exame da componente teórica.)
2. Alternativa 2 - (Ordinário, Trabalhador) (Recurso, Especial)
   - Exame Final Escrito - 40% (Exame da componente prática.)
   - Exame Final Escrito - 60% (Exame da componente teórica)

Língua em que é ministrada

Português, com apoio em inglês para alunos estrangeiros

Validação Eletrónica

Carina de Fatima Rodrigues, Paula Cristina Santos Baptista	Olívia Rodrigues Pereira	Ana Maria Nunes Português Galvão	Adília Maria Pires da Silva Fernandes
31-10-2022	15-11-2022	15-11-2022	17-11-2022

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