

---

## 1. Caracterização da Unidade Curricular

### 1.1 Designação

[3858] Engenharia Genética e Diagnóstico Molecular / Genetic Engineering and Molecular Diagnosis

### 1.2 Sigla da área científica em que se insere

EB

### 1.3 Duração

Unidade Curricular Semestral

### 1.4 Horas de trabalho

130h 00m

### 1.5 Horas de contacto

Total: 45h 00m das quais T: 22h 30m | TP: 9h 00m | P: 13h 30m

### 1.6 ECTS

5

### 1.7 Observações

Unidade Curricular Opcional

---

## 2. Docente responsável

[9910] Rui Miguel Duque de Brito

---

## 3. Docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular

Não existem docentes definidos para esta unidade curricular

---

## 4. Objetivos 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

---

**4. Intended learning outcomes  
(knowledge, skills and  
competences to be developed  
by the students)**

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

---

**5. Conteúdos programáticos**

1. Enzimologia da engenharia genética (EG): endonucleases de restrição e metilases, exonucleases, polimerases, fosfatases e ligases
2. Vectores de clonagem
3. Clonagem de genes. Introdução de DNA recombinante nas células e selecção 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 Mutagénesse 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
10. EG: implicações nos aspectos sociais, éticos e de segurança

---

## 5. Syllabus

1. Enzymology of genetic engineering (GE) methylases and restriction endonucleases, exonucleases, polymerases, ligases and phosphatases
2. Cloning vectors
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
10. GE: implications in social, ethical and safety aspects

---

## 6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular

Os objetivos 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.

---

## 6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes

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.

---

**7. Metodologias de ensino  
(avaliação incluída)**

**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.

Avaliação distribuída com exame final, realizada por 2 testes (T1 e T2) ou em alternativa por exame (E).

A aprovação implica: [T1  $\geq$  8,00 e T2  $\geq$  8,00 e média de T1 e T2  $\geq$  9,50] ou E  $\geq$  9,50

---

**7. Teaching methodologies  
(including assessment)**

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.

Distributed assessment with final exam, carried out by 2 tests (T1 and T2) or alternatively by exam (E).

Approval implies: [T1  $\geq$  8.00 and T2  $\geq$  8.00 and average of T1 and T2  $\geq$  9.50] or E  $\geq$  9.50

---

**8. Demonstração da coerência  
das metodologias de ensino  
com os objetivos 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

---

**8. Evidence of the teaching methodologies coherence with the curricular unit's intended 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.

---

**9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória**

1. Videira, A. ? Engenharia Genética? Princípios e Aplicações, Editora Lidel, 2ª. edição, 2011.
2. Cabral, JMS , Aires Barros, R., Gama, M.? Eng<sup>a</sup>. 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

---

**10. Data de aprovação em CTC** «INFORMAÇÃO NÃO DISPONIVEL»

---

**11. Data de aprovação em CP** «INFORMAÇÃO NÃO DISPONIVEL»