

**Unidade curricular:**

BASES BIOMOLECULARES

Curricular Unit:

BIOMOLECULAR BASIS

**Docente responsável** (preencher o nome completo):

Responsible teacher (fill in the fullname):

Roxana Esmeriz Falcão Moreira

**Objetivos da unidade curricular e competências a desenvolver** (1000 caracteres):

Conferir ao aluno a capacidade de estudar a base molecular de uma patologia, assim como de entender e/ou propor métodos de diagnóstico molecular dirigido a essa patologia. Identificar a genómica funcional como uma área de análise da elevada informação produzida pela sequenciação dos genomas; conhecer a abordagem holística de estudo global da função génica e das atividades biológicas dos produtos génicos; compreender a importância das análises transcriptómica e proteómica; conhecer os principais bancos de dados de apoio à pesquisa genómica e proteómica; utilizar a bioinformática no processamento de dados e para o avanço da pesquisa numa investigação. Conferir ao aluno capacidade de reflexão sobre os limites e implicações éticas do conhecimento resultante da realização de técnicas de estudo e de diagnósticos moleculares.

Objectives of the curricular unit and competences to be developed

To give students the ability of studying molecular basis of diseases and to use this knowledge to understand and / or propose molecular diagnostic methods applied to disease. Identify "Functional Genomics" as an area of study that analyses the information produced by the advance in genome sequencing; know the holistic approach to study gene function and coordination of biological activities of gene products; understand the importance of transcriptomics and proteomics analysis; know the main databases for genomic and proteomic research; know how to take advantage of bioinformatics in the processing of data and to progress in a research project. Give the students the ability to reflect on the limitations and ethical implications of the knowledge resulting from the implementation of molecular techniques of study and diagnostics.

**Conteúdos programáticos (1000 caracteres):**

Técnicas moleculares de investigação e análise de alterações moleculares que permitem estudar diagnosticar, monitorizar o prognóstico de uma patologia e selecionar a terapêutica dirigida ao defeito molecular. Desenvolvimento, perante um caso clínico, de estratégias para o seu estudo a nível molecular que permita a elaboração do diagnóstico molecular da situação apresentada, a implementação de uma terapêutica adequada ao defeito molecular, bem como a identificação da sensibilidade/resistência a essa terapêutica. Estudos genómicos e transcritómicos: abordagens e metodologias. Aplicação da bioinformática aos projetos genoma, transcritoma e proteoma. Aplicações de estudos genómicos e proteómicos em diagnósticos moleculares. Limitações e implicações éticas da realização de diagnósticos moleculares.

**Syllabus**

Molecular techniques of investigation and analysis of molecular changes that allow the study, diagnosis, monitoring and prognosis of a disease and selected a therapy directed at the molecular defect. Establishment, towards a clinical case, of strategies for its study at the molecular level that allows the development of molecular diagnosis and implementation of an appropriate therapy to the molecular defect as well as the identification of the sensitivity / resistance to this therapy. Genomic and transcriptomic studies: approaches and methodologies. Application of bioinformatics to the genome, transcriptome and proteome projects. Applications of genomic and proteomic studies in molecular diagnostic field. Limitations and ethical implications of performing molecular diagnostics.

**Referências bibliográficas (bibliography)**

(máximo três títulos):

- \* The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. Scriver, C.R., Beaudet, A.L., Sly, W.S., Valle, D., Childs, B., Kinzler, K.W., and Vogelstein, B. (eds.). (2001) (8th Ed), Vol. III. McGraw-Hill, Medical Publishing Division.
- \* "Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases", N. Blau, M. Duran, M.E. Blaskovics, (2003) (2nd Ed) Medical, Oxford Great Britain.

O regente: (data e nome completo):