instituto superior de engenharia de lisboa

Ficha de Unidade Curricular A3ES
Terapia Génica e Farmacogenómica
Mestrado em Engenharia Biomédica

2025-26

1. Designação da unidade curricular

[4274] Terapia Génica e Farmacogenómica / Gene Therapy and Pharmacogenomics

2. Sigla da área científica em que se insere	CS
3. Duração	Unidade Curricular Semestral
4. Horas de trabalho	160h 00m
5. Horas de contacto	Total: 45h 00m das quais T: 22h 30m | TP: 15h 30m | P: 7h 00m
6. % Horas de contacto a distância	Sem horas de contacto à distância
7. ECTS	6
8. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular	[9913] Liliana Aranha Caetano | Horas Previstas: 360 horas
9. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular	[1962] Cecília Ribeiro da Cruz Calado | Horas Previstas: 45 horas [9918] Carina Soares da Silva | Horas Previstas: 45 horas [9919] Edna Soraia Gregório Ribeiro | Horas Previstas: 45 horas [9945] Alexandra Maria Pinto Machado | Horas Previstas: 45 horas

10. Objetivos de aprendizagem e a sua compatibilidade com o método de ensino (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes).

No final da UC o estudante deverá:

1. Avaliar criticamente as teorias e conceitos da farmacogenómica molecular, demonstrando como os princípios da biologia molecular podem ser usados para explicar a variabilidade de base genética na resposta a medicamentos.
2. Articular os princípios da farmacogenética translacional e avaliar as questões éticas levantadas em várias técnicas especializadas de tratamento farmacológico.
3. Avaliar de forma crítica diferentes abordagens na terapia génica para tratar doenças monogénicas e complexas.
4. Descrever a utilização das tecnologias de edição de genes como intervenção terapêutica.
5. Identificar e discutir os princípios da epigenética e aplicações em diagnóstico e terapêutica.
6. Descrever os princípios e discutir aplicações da genómica, proteómica e metabolómica na pesquisa de biomarcadores para diagnóstico e no desenvolvimento de fármacos inovadores.
7. Aplicar ferramentas de bioinformática na análise de dados genómicos.

10. Intended Learning objectives and their compatibility with the teaching method (knowledge, skills and competences by the students).

At the end of the course the student shall:

1. Critically evaluate the theories and concepts of molecular pharmacogenomics, demonstrating how the principles of molecular biology can explain genetic basis variability in drug response.

2. Articulate the principles of translational pharmacogenetics and evaluate the ethical issues raised in various specialized pharmacological treatment techniques.

3. Critically evaluate different approaches in gene therapy to treat monogenic and complex diseases.

4. Describe the use of gene editing technologies as a therapeutic intervention.

5. Identify and discuss the principles of epigenetics and applications in diagnostic and therapy.

6. Describe the principles and discuss applications of genomics, proteomics and metabolomics in the research of diagnostic biomarkers and in the development of innovative drugs.

7. Apply bioinformatics tools in the analysis of genomic data.

11. Conteúdos programáticos

1. Farmacogenética e Farmacogenómica
2. Terapia génica translacional, doenças alvo, riscos e vantagens associados à terapia génica
3. Técnicas de edição génica
4. Questões éticas e regulamentação associadas à terapia génica
5. Perspetivas terapêuticas atualmente em estudo e doenças alvo
6. Princípios e aplicações da epigenética, proteómica e metabolómica no diagnóstico e na terapêutica
7. Representação bioinformática de dados genómicos

11. Syllabus

. 1. Pharmacogenetics and Pharmacogenomics

2. Translational gene therapy, target diseases, risks and advantages associated with gene therapy

3. Techniques of gene editing

4. Ethical issues and regulation associated with gene therapy

5. Therapeutic perspectives currently under study and target diseases

6. Principles and applications of epigenetics, proteomics and metabolomics in diagnostic and therapy.

7. Bioinformatic representation of genomic data

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

Para que o estudante apreenda a aplicabilidade de Terapia Génica e Farmacogenómica serão abordadas as bases genéticas de doença e a variabilidade nas respostas ao tratamento farmacológico. Após este enquadramento serão abordados os princípios e aplicações da terapia génica no desenvolvimento de medicamentos inovadores. Serão abordados os conceitos de farmacogenética e farmacogenómica, suas aplicações na terapia humana personalizada, vantagens e limitações, e considerações éticas decorrentes da aplicação da terapia génica e farmacogenómica em diagnóstico e na terapêutica. Numa fase seguinte são introduzidas os conceitos de epigenética, proteómica e metabolómica com exemplos de aplicação em métodos de diagnóstico e na terapêutica. No final da UC serão aplicadas ferramentas de bioinformática na análise de dados genómicos.

12. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit´s intended learning outcomes

For the student to understand the applicability of Gene Therapy and Pharmacogenomics the genetic basis of disease and the variability in responses to pharmacological treatment will be addressed. After this framework the principles and applications of gene therapy in the development of innovative drugs will be addressed. The concepts of pharmacogenetics and pharmacogenomics, their applications in personalized human therapy, advantages and limitations, and ethical considerations arising from the application of gene therapy and pharmacogenomics in diagnostic and therapy will be addressed. At a later stage the concepts of epigenetics, proteomics and metabolomics will be introduced with examples of application in diagnostic methods and therapeutics. At the end of the course, bioinformatic tools will be applied to the analysis of genomic data.

13. Metodologias de ensino e de aprendizagem específicas da unidade curricular articuladas com o modelo pedagógico

Metodologias de Ensino: Nesta UC são utilizadas aulas expositivas para a exploração de conceitos teóricos, e aulas Teórico-práticas e Laboratoriais para aplicação e consolidação dos conteúdos lecionados nas aulas teóricas através de exercícios, estudos de caso e protocolos laboratoriais.

13. Teaching and learning methodologies specific to the curricular unit articulated with the pedagogical model

In this course, lectures are used to explore theoretical concepts, and theoretical-practical and laboratory classes to apply and consolidate the contents taught in theoretical classes through exercises, case studies and laboratory protocols.

14. Avaliação

Avaliação distribuída com exame final

A avaliação distribuída consiste de um teste escrito (TE), três relatórios (R1,R2,R3) das aulas teórico-práticas e laboratoriais, e de uma apresentação oral (AO) de um artigo científico reportando um tema enquadrado no programa da UC.

Classificação final, NF = 0,5*TE + 0,25*(media de R1, R2 e R3) + 0,25*AO.

Aprovação com NF> = 9,50 e TE>=9.50 e AO>=9.50 e média (R1, R2 e R3)>=9.50

Em alternativa ao teste, o aluno pode efetuar um exame.

14. Assessment

Distributed assessment with Exam

The distributed assessment consists of a written test (TE), three reports (R1, R2 and R3) of the theoretical-practical and laboratory classes, and an oral presentation (AO) of a scientific paper reporting on a topic within the UC program.

Final classification, NF = 0.5*TE + 0.25*(average of R1, R2 and R3) + 0.25*AO.

Approval with NF > = 9.50 and TE>=9.50 and AO>=9.50 and average (R1,R2 e R3)>=9.50

Na exam can be conducted in alternative to the test.

15. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular

As três tipologias de aulas apoiam o processo de ensino-aprendizagem, havendo preocupação de fazer a ligação entre as matérias lecionadas nesta unidade curricular e as matérias lecionadas em unidades curriculares anteriores. As aulas maioritariamente expositivas (aulas teóricas) permitem transmitir os conceitos teóricos aos estudantes, sendo também ativas e participativas ao estimular a sua intervenção na discussão sobre as matérias lecionadas. As aulas teórico-práticas são sessões de trabalho em que os estudantes são chamados a intervir na interpretação e discussão de casos exemplificativos de aplicações da terapia génica e farmacogenómica, bem como na resolução de problemas. Estas aulas potenciam uma reflexão sobre os conhecimentos transmitidos nas aulas teóricas, contribuindo para uma visão mais ampla, prática e atual dos temas. Nas aulas práticas serão desenvolvidos protocolos laboratoriais de observação e realização de atividades práticas relacionadas com as temáticas lecionadas.

A avaliação contínua, que inclui a avaliação na forma de relatório de aulas teórico-práticas e laboratoriais, e a apresentação de trabalhos exige aos estudantes um acompanhamento ativo da matéria ao longo do semestre, contribuindo para a melhoria dos resultados da aprendizagem. A avaliação através de um teste escrito final envolvendo todos os conceitos transmitidos permite avaliar a consolidação dos temas e a correta aferição do cumprimento dos objetivos de aprendizagem estipulados.

15. Evidence of the teaching methodologies coherence with the curricular unit´s intended learning outcomes

The different class typologies support the teaching-learning process, linking the course syllabus with contents taught in previous courses. Mostly expositive lectures (theoretical classes) allow to convey theoretical concepts to the students, being also active and participative by stimulating their intervention in the discussion about the taught topics. Theoretical-practical classes are working sessions in which students are called to intervene in the interpretation and discussion of gene therapy and pharmacogenomics? case studies as well as problem solving. These classes promote a reflection on the knowledge transmitted in the theoretical classes, contributing to a broader, practical and current view of the topics. In practical classes laboratory protocols will be developed for observation and realization of practical activities related to the themes taught.

Continuous assessment, which includes assessment in the form of a report on theoretical-practical and laboratory classes, and presentation of assignments, requires students to actively monitor the syllabus throughout the semester, contributing to improved learning outcomes. The evaluation through a final written test involving all the transmitted concepts allows to evaluate the consolidation of the themes and the correct measurement of the accomplishment of the stipulated learning objectives.

16. Bibliografia de consulta/existência obrigatória

Bibliografia Principal:

[1] Templeton, N.S. Gene and Cell Therapy: Therapeutic Mechanisms and Strategies. Third Edition. CRC Press, 2008.

[2] Cheng, K., Mahato, R.I. eds (2013) Advanced delivery and therapeutic applications of RNA. Wiley. ISBN 9781119976868 (ebook)

Bibliografia Complementar

[4] Jan Trost Jorgensen, Henrik Winther. Molecular Diagnostics: The Key in Personalized Cancer Medicine. Pan Stanford , 2010. ISBN 9789814241441

[5] Galli, M.C., Serabian, M. Eds (2015) Regulatory aspects of gene therapy and cell therapy products - A global perspective. Springer. ISBN 9783319186184 (ebook)

17. Observações

Unidade Curricular Opcional