

**Unidade Curricular (português):**

Genómica Funcional e Bioinformática

**Curricular unit (inglês):**

Functional Genomics and Bioinformatics

**Docente responsável**

**Nome completo: Amin M. Vissanji Karmali**

**Número de horas de contacto na unidade curricular: 45**

**Outros docentes:**

Magda Sofia C. Nobre Semedo

Rita Isabel Dias Pacheco

**Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):**

Após a aprovação nesta unidade curricular, o aluno deve possuir a capacidade de:

1. Compreender as abordagens experimentais e as ferramentas bioinformáticas mais recentes nesta área.
2. Utilizar estas ferramentas no estudo da biologia à escala do genoma do ponto de vista integrativo.
3. Discutir o desenvolvimento e a utilização de recursos computacionais para a análise de dados genómicos.
4. Comparar e analisar as sequências de genoma usando técnicas bioinformáticas.
5. Descrever a importância da genómica funcional no campo da Medicina, Biologia e Biotecnologia.
6. Analisar de forma crítica a literatura científica sobre genómica, bioinformática e outras áreas.

**Learning outcomes of the curricular unit:**

Once the student has passed this course unit, he (she) will be able to:

1. Understand the latest experimental approaches and bioinformatics tools in this area.
2. Use these tools in the study of biology at genome level from the integrative point of view.

3. Discuss the development and use of computational resources for the analysis of genomic data.
4. Compare and analyze genome sequences using bioinformatic techniques.
5. Describe the importance of functional genomics in the field of Medicine, Biology and Biotechnology.
6. Critically analyze the scientific literature on genomics, bioinformatics and other omics.

**Conteúdos programáticos:**

1. Análise de DNA, RNA e sequências de Proteínas.
2. Ferramenta básica de pesquisa de alinhamento local (BLAST).
3. Pesquisa de base de dados avançada
4. Alinhamento de sequências múltiplas
5. Filogenia Molecular e Evolução
6. Análise de Dados de Sequências de Próxima Geração
7. Abordagens Bioinformáticas ao RNA
8. Expressão genética: Microarrays e análise de sequências de RNA
9. Análise de Proteínas. Estruturas de proteínas e Proteômica
10. Genômica funcional. Transcriptômica, Metabolômica e outras ômicas.
11. Introdução à Biologia de sistemas. Aplicações em Biologia, Biotecnologia e Biomedicina

**Syllabus:**

1. Analysis of DNA RNA and Protein Sequences
2. Basic Local Alignment Search Tool (BLAST)
3. Advanced Database Searching
4. Multiple Sequence Alignment
5. Molecular Phylogeny and Evolution
6. Analysis of Next-Generation Sequence Data
7. Bioinformatic Approaches to Ribonucleic Acid (RNA)
8. Gene Expression: Microarray and RNA-seq Data Analysis
9. Protein Analysis. Protein structure and Proteomics

10. Functional genomics. Transcriptomics, Metabolomics and other omics.

11. Introduction to System Biology. Applications in Biology, Biotechnology and Biomedicine

**Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos da unidade curricular:**

Durante a lecionação do programa, serão salientadas as abordagens experimentais e as ferramentas informáticas mais recentes nesta área (Objetivo 1). Assim, será dada ênfase à utilização das principais ferramentas bioinformáticas para a caracterização de genes e proteínas (Objetivo 3). Será analisada a abordagem do uso ferramentas de interpretação e análise de dados de proteómica designadamente geis bidimensionais (Objetivo 2, ponto 9). Os métodos de caracterização de proteínas serão discutidos em termos de parâmetros bioquímicos, previsão de localização subcelular e de modificações pós-tradicionais designadamente fosforilações e glicosilações bem como a previsão de estrutura 3D (Ponto 9). Os métodos e estratégias de sequenciação de genomas serão discutidos (ponto 6). Por outro lado, serão analisadas a genómica funcional, quimiogenómica, metabolómica, RNómica, metagenómica e outras ómicas (Objetivo 6 e ponto 10).

**Demonstration of the syllabus coherence with the curricular unit's objectives:**

During the lectures on this course unit, the most recent experimental approaches and computer tools in this area will be highlighted (Objective 1). Thus, emphasis will be placed on the use of the main bioinformatics tools for the characterization of genes and proteins (Objective 3). The approach of using tools of interpretation and analysis of proteomics data, namely two-dimensional gels (Objective 2, point 9) will be analysed. Protein characterization methods will be discussed in terms of biochemical parameters, prediction of subcellular localization and post-translational modifications such as phosphorylation and glycosylation and prediction of 3D structure (Point 9). Genome sequencing methods and strategies will be discussed (section 6). On the other hand, functional genomics, chemogenomics, metabolomics, RNomics, metagenomics and other omics (Objective 6 and point 10) will be analyzed.

**Metodologias de Ensino (avaliação incluída):**

O ensino envolve aulas T e TP usando uma metodologia expositiva e interactiva para a apresentação da matéria. Os conceitos nas aulas teóricas serão consolidadas através da resolução de exercícios, perguntas de escolha múltipla e análise de vídeos .

A avaliação teórica (AT) no período letivo engloba duas componentes, um teste global (TG) no final de semestre e uma monografia (M). A AT consiste na realização de TG  $\geq 9,5$  e M  $\geq 9.5$ . A nota final (NF):  $NF = 0.5 \times TG + 0.5 \times M$  .  $NF \geq 9.5$ .

A avaliação por exame (AE) engloba duas componentes, a M ( $\geq 9,5$ ) e uma componente de AE.  $NF = 0.5 \times M + 0.5 \times AE$ . M e AE  $\geq 9.5$ .  $NF \geq 9.5$ .

**Teaching methodologies (including evaluation):**

The teaching is divided into lectures and tutorials whereby a powerpoint presentation is shown of the course unit with interaction with students. The theoretical concepts will be illustrated and consolidated in tutorials by solving problems, multiple choice questions and animation videos.

Continuous assessment (CA) involves two components, a global test (GT) and a monography (M). CA involves a GT  $\geq 9,5$  and M  $\geq 9,5$ . Final Mark (FM):  $FM = 0.5 \times GT + 0.5 \times M$ .  $FM \geq 9.5$ .

Final examination (FE) assessment includes M ( $\geq 9,5$ ) and a FE assessment.  $FM = 0.5 \times M + 0.5 \times FE$ . M and FE  $\geq 9.5$ .  $FM \geq 9.5$ .

**Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:**

A metodologia de ensino envolve conceitos teóricos que serão adquiridos em aulas T e TP através da resolução de exercícios, perguntas de escolha múltipla e vídeos de animação. A ilustração de conceitos teóricos em exercícios permite aos alunos a perceção da forma de aplicar os conhecimentos adquiridos em casos reais da sua carreira profissional futura. Por outro lado, os estudantes irão realizar vários seminários de artigos científicos em ficheiros powerpoint sobre vários temas da UC na presença dos seus colegas estudantes.

**Demonstration of the coherence between the teaching methodologies and the learning outcomes:**

The teaching methodology involves basic concepts which will be taught in lectures and tutorials by solving problems, multiple choice questions and animation videos. The illustration of theoretical concepts into problems solving will foster the students to apply such knowledge in real cases of their future career. On the other hand, all students will carry out several seminars of research papers in powerpoint file in the presence of their colleague students on several topics of the course unit.

**Bibliografia principal:**

1. Hartwell L, Goldberg M, Fischer J. & Aquadro CC ; Genetics: From Genes to Genomes, McGraw-Hill Science, 2015
2. Pevsner , J. ; Bioinformatics and Functional Genomics, Wiley-Blackwell, 2015
3. Videira, A. Engenharia Genética, 2ª. edição, Edições Lidel, 2011
4. Lesk, A. ; Introduction to Bioinformatics. , Oxford University Press, 2014
5. Principles of Genome Analysis and Genomics: S. B. Primrose R. M. Twyman 2003
6. Handbook of Genome Research, vol. I e vol. II: C.W. Sensen 2005

