

## **Biologia Molecular 2009/2010: Sumário de Conceitos Abordados**

- Organização do genoma humano:
  - Nº de genes, regiões codificantes e não codificantes
  - Genes codificantes e não codificantes
  - “Clusters” génicos e sua evolução; Pseudogenes
- Diferentes tipos de genomas
- Dinâmica do genoma: elementos móveis e recombinação
- Replicação do DNA
- Mutações e reparação do DNA
- Variabilidade genética e evolução
- Bases moleculares das doenças hereditárias
  - Dominância e recessividade
  - Selecção natural positiva
  - Genótipo/fenótipo
  - Diversidade molecular das doenças hereditárias
- DNA e cromatina
- Estrutura de um gene, exões e intrões
- Genes “housekeeping”, de desenvolvimento e específicos de tecido
- Bases da expressão génica
- DNA>RNA>Proteína
- Excepções ao dogma central
- Alterações da expressão génica como causa de doença
- Biogénese do mRNA
  - Transcrição
  - Processamento (capping, splicing e poliadenilação)
  - Tradução
  - Exportação
  - Degradação
- Mecanismos básicos de transcrição
  - RNA polimerase e factores de transcrição
  - Sequências reguladoras
  - Direcção da transcrição
  - Métodos de identificação e estudo dos reguladores da transcrição
  - Iniciação, regulação e terminação
- Regulação da transcrição
  - Expressão basal e activada
  - Expressão específica de tecido
  - Expressão dependente do desenvolvimento
  - Regulação da transcrição e diferenciação celular
- Processamento do pre-mRNA (splicing)
  - O spliceosoma e factores auxiliares
  - Sequências reguladoras
  - Mecanismo do splicing
  - Splicing alternativo – regulação e importância biológica
- Transporte núcleo-citoplasma
- Tradução e degradação do mRNA

- Mecanismos básicos
- Iniciação, elongação e terminação
- Controlo de qualidade na expressão génica
  - Coordenação e ligação de etapas na biogénese do mRNA
  - Nonsense-mediated decay
- RNAs não codificantes:
  - siRNAs e microRNAs
  - Descoberta
  - Biogénese e Funções Celulares
  - Papel na regulação Transcricional e pós-transcricional
  - Outros tipos de RNAs não codificantes
- Aplicações da Biologia Molecular
  - Engenharia Genética
  - Bioinformática e Análise de Sequências
  - Enzimas de Restrição e Vectores
  - Clonagem Molecular
  - PCR, RT-PCR e Sequenciação
- A Biologia Molecular em Medicina e desenvolvimento de novas terapias
  - Conceitos em terapia génica
  - Terapia de RNA
  - Etapas do desenvolvimento experimental de fármacos (in vitro, modelos celulares e animais)
    - Ensaios clínicos
    - Microarrays de DNA e Transcriptómica
    - Identificação de novos alvos terapêuticos
- Os vírus como programas de expressão génica e modelos em Biologia Molecular: exemplo do HIV
  - Estrutura e Organização do genoma viral
  - Ciclo de Vida
  - Interacções com a célula
  - Evolução e Desenvolvimento de Resistências
  - Terapêutica Molecular
- Bases Moleculares do Cancro
  - Origens do Cancro
  - Oncogenes e Oncossupressores
  - Cancro e vírus
  - Proliferação e diferenciação celular no Cancro
  - Prognóstico e Novos Tratamentos