

Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição

Data: 10-14 fevereiro de 2020

Local: Pólo Ciências da Saúde (Pólo III), FMUC

Comissão Organizadora: Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ilda Patrícia Ribeiro e Susana Ferreira

Programa Científico

10 de fevereiro - Conceitos Básicos de Genética Clínica Laboratorial, Síndromes Genéticas e Aconselhamento Genético

Horário	Tema
09:20-09:30	<u>Introdução ao Curso</u>
09:30-10:00	Introdução à Genética Clínica Laboratorial Isabel Marques Carreira, FMUC
10:00-10:30	Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossómicas” mais frequentes Isabel Marques Carreira, FMUC
10:30-11:00	Citogenética e Genómica: do Cariótipo à Sequenciação de Nova Geração Isabel Marques Carreira, FMUC
11:00-11:30	<u>Pausa para café</u>
11:30-11:50	Genoma Humano e Variabilidade Joana Barbosa de Melo, FMUC
11:50-12:35	Genética Forense Francisco Corte-Real, INML, FMUC
12:35-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00-14:45	Citogenética em Oncologia Isabel Marques Carreira, FMUC
14:45-15:15	Teratologia Isabel Marques Carreira, FMUC
15:15-15:45	Herança Mendeliana e não Mendeliana Joana Barbosa de Melo, FMUC
15:45-16:00	<u>Pausa para café</u>
16:00-16:45	Sindromologia e Síndrome Genéticos Jorge Saraiva, CHUC
16:45-17:30	Cálculo de Risco e Aconselhamento Genético Jorge Saraiva, CHUC

11 de fevereiro -Citogenética Convencional e Molecular (FISH)

Horário	Tema
09:30-10:00	Citogenética Convencional no diagnóstico (Pré, Pós- Natal e Cancro) e na investigação: Metodologias e Nomenclatura Ana Jardim, FMUC
10:00-12:15	<u>Workshop 1: Espalhamento, bandagem e observação ao microscópio de amostras com anomalias cromossómicas numéricas e estruturais</u> Formadoras: Ana Jardim, Patrícia Paiva, FMUC
12:15-12:30	<u>Pausa para café</u>
12:30-12:45	Como e o que reportar em diagnóstico Pré e Pós- Natal: <i>Guidelines</i> Isabel Marques Carreira, FMUC
12:45-13:00	Como e o que reportar em oncologia: <i>Guidelines</i> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
13:00-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00-14:30	Princípios Básicos da Citogenética Molecular Joana Barbosa de Melo, FMUC
14:30-15:00	Aplicações da FISH em interfase e metafase no diagnóstico e investigação Eunice Matoso, FMUC/CHUC
15:00-15:15	<u>Pausa para café</u>
15:15-17:20	<u>Workshop 2: Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas</u> Formadores: Ana Jardim, FMUC
	<u>Workshop 3: Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência</u> Formadores: Marta Pinto, Miguel Pires, FMUC
17:20-17:30	Avaliação 1

12 de fevereiro - Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial I

Horário	Tema
09:15-09:30	<u>Resolução da Avaliação 1</u>
09:30-10:15	Desafios metodológicos e aplicações do MLPA no diagnóstico e investigação – Exemplificação de casos clínicos Miguel Pires, FMUC
10:15-11:00	Desafios metodológicos e aplicações do MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
11:00-11:15	<u>Pausa para café</u>
11:15-11:35	Princípios de Sequenciação de Sanger com aplicação no diagnóstico e investigação Susana Ferreira, FMUC
11:35-12:10	Nomenclatura em Biologia Molecular Celeste Bento, CHUC
12:10-12:45	Desenho de <i>Primers</i> e nomenclatura Rosário Almeida, CNC
12:45-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00-16:20	<u>Workshop 4: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA</u> <ul style="list-style-type: none"> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar - Bases de dados Formadores: Miguel Pires, Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
16:20-16:30	Avaliação 2
17:00-18:30	Visita à Universidade de Coimbra
20:00	Jantar de Grupo

13 de fevereiro - Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial II

Horário	Tema
09:15-09:30	Resolução da Avaliação 2
09:30-10:00	Tecnologias de biologia molecular no diagnóstico de X-Frágil: indicações e metodologia Susana Ferreira, FMUC
10:00-10:15	<u>Pausa para café</u>
10:15-12:00	<u>Workshop 5: X-Frágil: metodologia e interpretação dos resultados</u> Susana Ferreira, FMUC
12:00-12:30	Princípios Básicos do array-CGH Joana Barbosa de Melo, FMUC
12:30-13:00	Aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação Joana Barbosa de Melo, FMUC
13:00-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00-17:20	<u>Workshop 6: Resolução de casos problema de array-CGH</u> <ul style="list-style-type: none"> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar, nomenclatura - Bases de dados - Confirmação de resultados Formadores: Miguel Pires, Mariana Val, Susana Ferreira, FMUC
17:20-17:30	Avaliação 3

12 de fevereiro - Aplicação de NGS na Clínica

Horário	Tema
09:15-09:30	<u>Resolução da Avaliação 3</u>
9:30-10:20	“Big Data” e redução de variáveis Francisco Caramelo, FMUC
10:20-11:20	Desenho de painéis de NGS Ivan Lesende, Agilent
11:20-11:35	<u>Pausa para café</u>
11:35-12:35	Interpretação de dados de NGS Ivan Lesende, Agilent
12:35-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00-14:30	Identificação de biomarcadores de prognóstico - o exemplo do cancro oral Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
14:30-15:00	Sequenciação de Nova Geração: impacto na Prática Clínica Sérgio Sousa, CHUC
15:00-15:30	Diagnóstico Pré-Natal Não Invasivo Isabel Marques Carreira, FMUC
15:30-15:45	<u>Pausa para café</u>
15:45-16:05	Avaliação final
16:05-16:30	<u>Brainstorming entre os alunos e formadores</u>
16:30-16:40	Encerramento do curso

Informações gerais

No Pólo Ciências da Saúde, FMUC, estão disponíveis as seguintes unidades alimentares: Cantina "Restaurante Luzio Vaz" (com refeição social, refeição snack e serviço de cafetaria) e Restaurante. Universitário do Pólo III.