

## Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 4ª Edição

**Data:** 31 de janeiro a 4 de fevereiro de 2022

**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

**Dia 31 janeiro - Conceitos Básicos de Genética Clínica Laboratorial, Síndromes Genéticas e Aconselhamento Genético**

Horário	Tema
9:20 - 9:30	<u>Introdução ao Curso</u>
9:30 - 10:00	<b>Introdução à Genética Clínica Laboratorial</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
10:00 - 10:30	<b>Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossómicas” mais frequentes</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
10:30 - 11:00	<b>Citogenética e Genómica: do Cariótipo à Sequenciação de Nova Geração</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
11:00 - 11:30	<u>Pausa para café</u>
11:30 - 11:50	<b>Genoma Humano e Variabilidade</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
11:50 - 12:35	<b>Genética Forense Laboratorial</b> Lisa Sampaio, INML, FMUC
12:35 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	<b>Sindromologia e Síndrome Genéticos</b> Jorge Saraiva, CHUC
14:45 - 15:30	<b>Cálculo de Risco e Aconselhamento Genético</b> Jorge Saraiva, CHUC
15:30 - 16:15	<b>Oncologia: da citogenética convencional à era das ómicas</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
16:15 - 16:30	<u>Pausa para café</u>
16:30 - 17:00	<b>Teratologia</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
17:00 - 17:30	<b>Hereditariedade e doenças Complexas</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC

## Dia 1 fevereiro - Citogenética Convencional e Molecular

Horário	Tema
9:30 - 10:00	<b>Citogenética Convencional no diagnóstico (Pré, Pós- Natal e Cancro) e na investigação: Metodologias e Nomenclatura</b> Ana Jardim, FMUC
10:00 -12:15	<b><u>Workshop 1:</u> Espalhamento, bandagem e observação ao microscópio de amostras com anomalias cromossómicas numéricas e estruturais</b> Formadores: Ana Jardim; Patrícia Paiva, FMUC
12:15 -12:30	<u>Pausa para café</u>
12:30 - 12:45	<b>Como e o que reportar em diagnóstico Pré e Pós- Natal: <i>Guidelines</i></b> Isabel Marques Carreira, FMUC
12:45- 13:00	<b>Como e o que reportar em oncologia: <i>Guidelines</i></b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:30	<b>Princípios Básicos da Citogenética Molecular</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
14:30 - 15:00	<b>Aplicações da FISH em interfase e metafase no diagnóstico e investigação</b> Eunice Matoso, FMUC/CHUC
15:00 - 15:15	<u>Pausa para café</u>
15:15 - 17:20	<b><u>Workshop 2:</u> Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas</b> Formadores: Ana Jardim, FMUC
	<b><u>Workshop 3:</u> Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência</b> Formadores: Marta Pinto, Miguel Pires, FMUC
17:20 - 17:30	<b>Avaliação 1</b>

## Dia 2 fevereiro - Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 1</u>
9:30-9:50	<b>Princípios de Sequenciação de Sanger com aplicação no diagnóstico e investigação</b> Susana Ferreira, FMUC
9:50-10:45	<b>Desenho de <i>Primers</i> e nomenclatura em Biologia Molecular</b> Rosário Almeida, CNC
10:45 - 11:00	<u>Pausa para café</u>
11:15-12:15	<b>Desafios metodológicos e aplicações do MLPA, MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
12:15 - 12:45	<b>Diagnóstico Pré-Natal Não Invasivo</b> Miguel Pires, FMUC
12:45-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 -14:30	<b>Bases de dados biológicos</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
14:30- 17:00	<b><u>Workshop 4: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA e Exemplificação de casos clínicos</u></b> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar  Formadores: Miguel Pires, FMUC
17:00 - 17:10	<b>Avaliação 2</b>
17:30 - 18:30	<b>Convívio entre docentes e alunos (de acordo com as normas em vigor da DGS)</b>

**Dia 3 fevereiro – *Big data* e genómica no Diagnóstico Laboratorial**

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 2</u>
9:30 – 10:00	<b>Tecnologias de biologia molecular no diagnóstico de X-frágil: indicações e metodologia</b> Susana Ferreira, FMUC
10:00 - 10:15	<u>Pausa para café</u>
10:15 - 11:45	<b><u>Workshop 5: X-frágil: metodologia e interpretação dos resultados</u></b> Susana Ferreira, FMUC
11:45 - 12:30	<b>Princípios Básicos e aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
12:30 - 13:15	<b>“Big Data” e redução de variáveis</b> Francisco Caramelo, FMUC
13:15 - 14:15	<u>Pausa para almoço</u>
14:15 - 17:20	<b><u>Workshop 6: Resolução de casos problema de array-CGH</u></b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Como interpretar os resultados</li> <li>- Como e o que reportar, nomenclatura</li> <li>- Bases de dados</li> <li>- Confirmação de resultados</li> </ul> Formadores: Miguel Pires, Mariana Val, Susana Ferreira, FMUC
17:20 - 17:30	<b>Avaliação 3</b>

**Dia 4 fevereiro – Bioinformática e NGS na Clínica**

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 3</u>
9:30 - 10:00	<b>Princípios Básicos e aplicações de NGS no diagnóstico e investigação</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
10:00 - 11:00	<b>Desenho de painéis de NGS</b> Ivan Lesende, Agilent
11:00 - 11:15	<u>Pausa para café</u>
11: 15 - 12:15	<b>Interpretação de dados de NGS</b> Ivan Lesende, Agilent
12:15-12:45	<b>NGS: impacto na Prática Clínica</b> Sérgio Sousa, CHUC
12:45 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	<b>Bioinformática na genómica: desafios e aplicações</b> Francisco Caramelo, FMUC
14:45 -15:15	<b>Inteligência artificial na era da medicina de precisão</b> Bárbara Oliveiros, FMUC
15:15 - 15:45	<b>Desafios éticos e sociais em genómica e genética clínica laboratorial</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
15:45 - 16:00	<u>Pausa para café</u>
16:00 – 16:10	Avaliação final
16:10 - 16:30	<u>Brainstorming entre os alunos e formadores</u>
16:30 - 16:40	<b>Encerramento do curso</b>

**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.