

Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 5ª Edição

Data: 20-24 de maio de 2024

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

20 de maio de 2024

Horário	Tema
9:20 - 9:30	<u>Introdução ao Curso</u>
9:30 - 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 Lisa Sampaio, INML, FMUC
12:35 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	Oncologia: da citogenética convencional à era das ómicas Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
14:45 - 15:15	Teratologia Isabel Marques Carreira, FMUC
15:15 - 15:45	Hereditariedade e doenças Complexas 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

Dia 2 - Citogenética Convencional e Molecular

21 de maio de 2024

Horário	Tema
9:30 - 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:</u> Espalhamento, bandagem e observação ao microscópio de amostras com anomalias cromossómicas numéricas e estruturais 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 - 15:00	Princípios Básicos e Aplicações da Citogenética Molecular Joana Barbosa de Melo, FMUC
15:00 - 15:15	<u>Pausa para café</u>
15:15 - 17:30	<u>Workshop 2:</u> Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas Ana Jardim, Marta Pinto, FMUC <u>Workshop 3:</u> Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência Marta Pinto, Patrícia Paiva, FMUC
17:30 -18:00	Avaliação 1

Dia 3 – Biologia Molecular no Diagnóstico Laboratorial

22 de maio de 2024

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 1</u>
9:30-10:25	Desenho de <i>Primers</i> e nomenclatura em Biologia Molecular Ana Cristina Gonçalves, FMUC
10:25-10:45	Princípios de Sequenciação de Sanger com aplicação no diagnóstico e investigação Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
10:45 - 11:00	<u>Pausa para café</u>
11:00-12:00	Desafios metodológicos e aplicações do MLPA, MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
12:00 - 13:00	QF-PCR no diagnóstico pré-natal- resolução de casos problema Nuno Lavoura e Mariana Val, FMUC
13:00-14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00-14:30	Tecnologias de biologia molecular no diagnóstico de X-frágil: indicações e metodologia Alexandra Mascarenhas, FMUC
14:30- 15:30	<u>Workshop 4: X-frágil: metodologia e interpretação dos resultados</u> Alexandra Mascarenhas e Mariana Val, FMUC
15:30 - 17:00	<u>Workshop 5: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA e Exemplificação de casos clínicos</u> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar Miguel Pires, Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC

Dia 4 – Genómica no Diagnóstico Laboratorial

23 de maio de 2024

Horário	Tema
9:30 - 10:30	Princípios Básicos e aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação Joana Barbosa de Melo, FMUC
10:30 - 11:00	Bases de dados biológicos Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
11:00-11:15	<u>Pausa para café</u>
11:15 - 13:00	Bioinformática na genómica: desafios e aplicações Francisco Caramelo, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 17:00	<u>Workshop 6: Resolução de casos problema de array-CGH</u> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar, nomenclatura - Bases de dados - Confirmação de resultados Miguel Pires e Mariana Val, FMUC
17:00 - 17:30	Avaliação 2

Dia 5 –NGS na Clínica, Inteligência artificial e ética

24 de maio de 2024

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 2</u>
9:30 - 10:00	Princípios Básicos e aplicações de NGS no diagnóstico e investigação Joana Barbosa de Melo, FMUC
10:00 - 11:30	Desenho de painéis de NGS e interpretação de variantes - conceitos teóricos Miguel Pires, FMUC
11:30 - 11:45	<u>Pausa para café</u>
11:45 - 12:15	Diagnóstico Pré-Natal Não Invasivo Miguel Pires, FMUC
12:15-12:45	NGS: impacto na Prática Clínica Sérgio Sousa, CHUC
12:45 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 15:30	Workshop 7: Interpretação de variantes de NGS em casos clínicos Miguel Pires, Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
15:30 -16:00	Inteligência artificial na era da medicina de precisão Bárbara Oliveiros, FMUC
16:00 - 16:30	Desafios éticos e sociais em genómica e genética clínica laboratorial Isabel Marques Carreira, FMUC
16:30 - 16:50	Avaliação final
16:50 - 17:15	<u>Brainstorming entre os alunos e formadores e encerramento</u>