

# 1º curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação

**Data:** 19-23 fevereiro de 2018

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

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

## Programa Científico

<b>Dia 19</b>	<b>Conceitos Básicos de Genética Clínica Laboratorial, Síndromes Genéticas e Aconselhamento Genético</b>
9:20 - 9:30	<u>Abertura do secretariado</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>Herança Mendeliana e não Mendeliana</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
12:35 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	<b>Citogenética em Oncologia</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
14:45 - 15:15	<b>Teratologia</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
15:15 - 15:30	<u>Pausa para café</u>
15:30 - 16:15	<b>Sindromologia e Síndrome Genéticos</b> Jorge Saraiva, CHUC
16:15 - 17:00	<b>Cálculo de Risco e Aconselhamento Genético</b> Jorge Saraiva, CHUC
17:00 - 17:30	<b>Genética Forense</b> Francisco Corte-Real, INML, FMUC

<b>Dia 20</b>	<b>Citogenética Convencional e Molecular (FISH)</b>
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 - 10:15	<b>Como e o que reportar em diagnóstico Pré e Pós- Natal: <i>Guidelines</i></b> Isabel Marques Carreira, FMUC
10:15 - 10:30	<b>Como e o que reportar em oncologia: <i>Guidelines</i></b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
10:30 - 10:45	<u>Pausa para café</u>
10:45 - 13:00	<b>Workshop 1: Espalhamento, bandagem e observação ao microscópio de amostras com anomalias cromossómicas numéricas e estruturais</b> Formadores: Ana Jardim; Patrícia Paiva, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:20	<b>Princípios Básicos da Citogenética Molecular</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
14:40 - 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>Workshop 2: Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas</b> Formadores: Ana Jardim, Vanessa Marques, FMUC
	<b>Workshop 3: Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência</b> Formadores: Marta Pinto, Miguel Pires, FMUC
17:20 - 17:30	<b>Avaliação 1</b>

<b>Dia 21</b>	<b>Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial I</b>
9:15 - 9:30	Resolução da Avaliação 1
9:30 - 10:00	<b>Tecnologias de biologia molecular no diagnóstico de X-frágil: indicações e metodologia</b> Susana Isabel Ferreira, FMUC
10:00 - 10:15	<u>Pausa para café</u>
10:15 - 12:00	<b>Workshop 4: X-frágil: metodologia e interpretação dos resultados</b> Susana Isabel Ferreira, FMUC
12:00 - 12:30	<b>Princípios Básicos do array-CGH</b> Susana Isabel Ferreira, FMUC
12:30 - 13:00	<b>Aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 17:20	<b>Workshop 5: Resolução de casos problema de array-CGH</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: Susana Isabel Ferreira, Miguel Pires, FMUC
17:20 - 17:30	<b>Avaliação 2</b>

<b>Dia 22</b>	<b>Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial II</b>
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 2</u>
9:30 - 10:00	<b>Desafios metodológicos e aplicações do MLPA no diagnóstico e investigação – Exemplificação de casos clínicos</b> Miguel Pires, FMUC
10:00 - 10:30	<b>Desafios metodológicos e aplicações do MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
10:30 - 10:45	<u>Pausa para café</u>
10:45 - 11:15	<b>Tecnologias de Biologia Molecular no diagnóstico de Microdeleções</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
11:15 - 11:45	<b>Princípios de Sequenciação de Sanger com aplicação no diagnóstico e investigação</b> Henriqueta Breda, FMUC
11:45 - 12:15	<b>Sequenciação de Nova Geração: impacto na Prática Clínica</b> Sérgio Sousa, CHUC
12:15 - 12:45	<b>Nomenclatura em Biologia Molecular</b> Celeste Bento, CHUC
12:45 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 17:20	<b><u>Workshop 6: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA</u></b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Como interpretar os resultados</li> <li>- Como e o que reportar</li> <li>- Bases de dados</li> </ul> Formadores: Miguel Pires, Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
17:20 - 17:30	<b>Avaliação 3</b>

<b>Dia 23</b>	<b>Ferramentas Bioinformáticas</b>
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 3</u>
9:30 - 10:15	<b>Desenho de <i>Primers</i> e nomenclatura</b> Rosário Almeida, CNC
10:15 - 11:15	<b>Desenho de painéis de NGS</b> Ivan Lesende, Agilent
11:15 - 11:30	<u>Pausa para café</u>
11:30 - 12:30	<b>“Big Data” e redução de variáveis</b> Francisco Caramelo, FMUC
12:30 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	<b>Identificação de biomarcadores de prognóstico - o exemplo do cancro oral</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
14:45 - 15:45	<b>Interpretação de dados de NGS</b> Ivan Lesende, Agilent
15:45 - 16:00	<u>Pausa para café</u>
16:00 - 16:30	<u>Brainstorming</u> entre os alunos e formadores
16:30 - 16:50	<b>Avaliação final</b>
16:50 - 17:00	<b>Encerramento do curso</b>

### Informações gerais

Número mínimo de inscritos para realização do curso: 8

**Inscrição\* até dia 10 de Janeiro de 2018: 120€**

**Inscrição\* depois de dia 10 de Janeiro de 2018: 150€**

**Data limite de inscrição: 3 de Fevereiro de 2018**

**INSCRIÇÃO: [www.uc.pt/fmuc/cimago/cursos/cursolcg\\_fmuc](http://www.uc.pt/fmuc/cimago/cursos/cursolcg_fmuc)**

\* Coffee-breaks, diploma de participação e documentação do curso

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.