

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	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 Laboratorial Lisa Sampaio, INML, FMUC
12:35 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	Sindromologia e Síndrome Genéticos Jorge Saraiva, CHUC
14:45 - 15:30	Cálculo de Risco e Aconselhamento Genético Jorge Saraiva, CHUC
15:30 - 16:15	Oncologia: da citogenética convencional à era das ómicas Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
16:15 - 16:30	<u>Pausa para café</u>
16:30 - 17:00	Teratologia Isabel Marques Carreira, FMUC
17:00 - 17:30	Hereditariedade e doenças Complexas Joana Barbosa de Melo, FMUC

Dia 1 fevereiro - Citogenética Convencional e Molecular

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 Formadores: 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:</u> Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas Formadores: Ana Jardim, FMUC
	<u>Workshop 3:</u> Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência Formadores: Marta Pinto, Miguel Pires, FMUC
17:20 - 17:30	Avaliação 1

Dia 2 fevereiro - Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial

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

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	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 - 11:45	<u>Workshop 5: X-frágil: metodologia e interpretação dos resultados</u> Susana Ferreira, FMUC
11:45 - 12:30	Princípios Básicos e aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação Joana Barbosa de Melo, FMUC
12:30 - 13:15	“Big Data” e redução de variáveis Francisco Caramelo, FMUC
13:15 - 14:15	<u>Pausa para almoço</u>
14:15 - 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

Dia 4 fevereiro – Bioinformática e NGS na Clínica

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