



RELATÓRIO DE ATIVIDADES 2012

INDICE

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

2. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

2.1 Docência

2.2 Trabalhos conducentes a Teses

2.3 Reunião semanal de Serviço

2.4 Rotações Laboratoriais

2.5 Organização de Workshops

2.6 Participação em Congressos/Reuniões Científicas

2.7 Participação em Júris Académicos

3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

3.1 Publicações em Revistas Indexadas

3.2 Comunicações em reuniões científicas

3.3 Comunicações orais em reuniões científicas

3.4 Comunicações em Posters em reuniões científicas

No ano de 2012 o Laboratório de Citogenética e Genómica (LCG), através do empenho dos seus Recursos Humanos, que incluem:

- duas docentes¹
- nove técnicos superiores² (sete com especialidade em Genética Humana^{2*})
- um técnico de Anatomia Patológica³
- dois elementos de secretariado⁴
- um técnico⁵ de apoio ao laboratório, partilhado a meio tempo com outro laboratório

conseguiu assegurar o cumprimento das suas atividades assistenciais, de formação pedagógica e de investigação.

Uma vez que se tratou de um ano particularmente exigente, face à dificuldade dos diferentes Serviços/Hospitais para quem trabalhamos em cumprir os seus deveres financeiros, a Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (FMUC) foi obrigada a uma gestão rigorosa de modo a garantir que a usual qualidade de diagnóstico não fosse afetada.

Apesar do publicitado decréscimo acentuado de natalidade, o LCG-FMUC teve um volume de casos em diagnóstico pré-natal semelhante ao ano 2011 (999 vs 1081).

Com a abertura do Laboratório de Citogenética no Hospital Pediátrico de Coimbra, o número de cariótipos em sangue periférico diminuiu em cerca de 350 casos, número que foi quantitativamente suplantado pela introdução da análise genómica por array-CGH.

1. ACTIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

Foram recebidas 2032 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela 1):

- 999 para diagnóstico pré-natal: 825 líquidos amnióticos (823 para cariótipo e dois para cultura), 166 biópsias do trofoblasto (165 para cariótipo e uma para cultura) e 8 cordocenteses (sete para cariótipo e uma para cultura).

¹ Isabel Marques Carreira e Joana Barbosa de Melo

² Alexandra Mascarenhas*, Ana Jardim*, Cláudia Pais, José Ferrão*, Luís Miguel Pires*, Marta Pinto*, Nuno Lavoura*, Patrícia Paiva* e Susana Ferreira

³ Lúcia Simões

⁴ Carla Henriques e Sónia Pereira

⁵ Susana Bacelar Santos

- 1033 análises para diagnóstico pós natal: 989 sangues periféricos e 44 biópsias de pele para estudos genéticos ou metabólicos.

Tabela 1 - Total de amostras biológicas recebidas no LCG-FMUC em pré e pós natal

	Amostras recebidas
Líquidos Amnióticos	825
Biópsias do trofoblasto	166
Cordocenteses	8
Total Pré-Natal	999
Sangues periféricos	989
Fibroblastos	44
Total Pós-Natal	1033
TOTAL DE AMOSTRAS	2032

Por citogenética convencional foram analisados 999 casos em pré-natal e 138 em pós-natal.

Por análise molecular de fragmentos foram realizadas 319 casos em pré-natal e 296 em pós-natal. Por citogenética molecular (FISH) foram realizadas 23 análises (51 hibridizações) para patologias de Síndromes de microdeleção/duplicação, autismo (Tabela 2).

De genómica foram recebidos 456 pedidos de arrayCGH (305 probandos e 151 progenitores de probandos com alterações desequilibradas) (Tabela 2).



Tabela 2 – Tabela discriminativa por área (citogenética convencional, citogenética molecular, biologia molecular, genómica)

		Total	Pré-natal	Pós-Natal
Citogenética Convencional	Cariótipo LA	823	823	-
	Cariótipo CVS	165	165	-
	Cariótipo CRD	7	7	-
	Cariótipo S	82	-	82
	Cariótipo Fb	7	-	7
	Cultura	49	4	49
	Total	1133	999	138
Citogenética Molecular	Aneup. mais comuns	3	3	0
	Seq. Centromérica	2	0	2
	Sequência Única	18	0	18
	Total	23	3	20
Extração DNA	Extração DNA	1099	224	875
	Projetos	74	74	0
	Total	1173	298	875
Análise de Fragmentos	MLPA Aneuploidias	213	212	1
	MLPA 22	82	16	66
	MLPA Teloméricas	14	3	11
	MLPA 15	11	0	11
	MLPA Microdeleção	11	2	9
	Outros MLPA	10	0	10
	X-frágil	189	1	188
	Microdeleção Y	14	14	0
	Desp. cont. materna	71	71	0
	Total	615	319	296
Array-CGH	Array 180K	262	2	260
	Array 60K	43	0	43
	Array direcionado	151	0	151
	Total	456	2	454

2. ACTIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

2.1 Docência

As duas docentes, membros do LCG-FMUC, participaram na concepção, planeamento, leccionação e avaliação das Unidades Curriculares (UCs) de:

1º Ciclo

Biologia Celular e Molecular I (MIM da FMUC e AÇORES)

Biologia Celular e Molecular II (MIM da FMUC e AÇORES)

Biologia Celular e Molecular (MIMD da FMUC)

Biologia e Genética (FPCEUC) (em colaboração a meio tempo)

2º Ciclo

Genética Humana (FFUC)

Genética Humana (FCTUC)

3º Ciclo

Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, o Módulo: From Genotype to Phenotype, em novembro de 2012.

Participaram também na leccionação de várias aulas por convite nomeadamente na Faculdade de Farmácia de Lisboa, na Faculdade de Ciências da Educação de Lisboa e na Faculdade de Medicina da Universidade de S. Paulo (Brasil).

2.2 Trabalhos conducentes a Teses

2.2.1 Em curso

- Três alunos de doutoramento no LCG-FMUC (Eunice Matoso, Carlos Rodrigues e Francisco Marques)

- Sete alunos de Mestrado: quatro da Universidade de Coimbra (Ana Domingues, João Santos, Sérgio Portovedo e Liliana Silva) e três de outras universidades (Hélder Gomes, Karina Mendes e Cátia Domingues)
- Seis alunos para Mestrado Integrado em Medicina (MIM) (Filipe Estrela, Mariana Barreto, Ana Sofia Vitorino, Andrea Machado, Rafael Teixeira e Gonçalo Ferraz)

2.2.2 Trabalhos de Mestrado defendidos em 2012

- Quatro Teses de Mestrado: um da Universidade de Coimbra (Filipe Estrela) e três de outras universidades (Diana Rodrigues, Sara Campos e Ilda Ribeiro)

2.3 Reunião semanal de Serviço

Na reunião semanal do serviço (*Journal Club*), para além da análise e discussão dos casos de diagnóstico em curso, realizaram-se ainda a apresentação e discussão de 31 temas que incluíram vários artigos científicos e áreas de investigação do Laboratório.

2.4 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu um médico (Pedro Louro), do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica, do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, que realizou no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica, com a duração de três meses.

O laboratório recebeu ainda:

- Três alunas do Estágio de Verão, com a duração de um mês, do Gabinete de Inserção Profissional da Universidade de Coimbra (Daniela Ferreira, Liliana Silva e Inês Sebastião)
- Um aluno para rotação laboratorial, com duração de um mês (João Santos)
- Duas alunas estrangeiras para estágio laboratorial, duas vezes por semana, com a duração de três meses (Larissa Liqui e Daniele Silva)

2.5 Organização de Workshops

O LCG organizou, em parceria com a *Agilent Technologies*, o **User Meeting de Genómica**, a nível nacional, no dia 27 de setembro de 2012, na Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Estiveram presentes 110 participantes.

Um elemento do LCG-FMUC participou na concepção, planeamento e organização das 26ª Atualizações em Oncologia/1º Congresso do CIMAGO.

2.6 Participação em Congressos/Reuniões Científicas

Os elementos do laboratório participaram nas seguintes ações de formação e divulgação científica, em que foram apresentados trabalhos desenvolvidos no LCG-FMUC:

- 26ª Atualizações em Oncologia/1º Congresso do CIMAGO. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012. Estiveram presentes dois elementos do LCG.
- XXXIII Congresso Português de Cardiologia, Vilamoura, abril de 2012. Esteve presente um elemento do LCG.
- European Human Genetics Conference, Nuremberg, Alemanha, 23 a 26 de junho de 2012. Estiveram presentes dois elementos do LCG.
- Workshop on Microarray Applications in Biomedicine, Biocant, Cantanhede, 5 de julho de 2012. Estiveram presentes quatro elementos do LCG.
- X Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-natal, Viana do Castelo, 29 de setembro de 2012. Esteve presente um elemento do LCG.
- Dia da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 26 de outubro de 2012. Estiveram presentes três elementos do LCG.

- One Day Symposium sponsored by EACR, Fundação Eng. António de Almeida, Porto, 29 de outubro de 2012. Esteve presente um elemento do LCG.
- Meeting on Next-Generation Sequencing, Applications in Genetic and Infectious Diseases, INSA, Lisboa, 5 de novembro de 2012. Estiveram presentes dois elementos do LCG.
- 16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Porto, 22 a 24 de novembro de 2012. Estiveram presentes quatro elementos do LCG.

2.7 Participação em Júris Académicos das docentes do LCG-FMUC

Doutoramento

- Júri das provas de Doutoramento em Ciências da Saúde, no Ramo de Ciências Biomédicas, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, requeridas pelo Licenciado Ricardo José Ribeiro Soares. Título da Tese: *Skeletal Muscle Atrophy: the role of miRNAs*. Abril 2012
- Júri das provas de Doutoramento em Ciências da Saúde, no Ramo de Ciências Biomédicas, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Sofia Cristina Soares de Morais Grade. Título da Tese: *Strategies for the use of neural stem cells in brain repair*. Novembro 2012

Mestrados

- Júri das provas de Mestrado em Biologia Molecular e Celular do Departamento de Biologia da Universidade de Aveiro, requeridas pela Licenciada Marta Coelho Pinto. Título da Tese: *Diagnóstico Pré-Natal Citogenético: O impacto das novas tecnologias*. Julho, 2012.
- Júri das provas de Mestrado em Biologia Celular e Molecular da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Patrícia



Isabel Silva Guarino. Título da Tese: *Avaliação de alterações genéticas e epigenéticas envolvidas na susceptibilidade a Cancro na Síndrome de Down*. Setembro, 2012.

- Júri das provas de Mestrado em Biologia Celular e Molecular da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Mariana Monteiro Loureiro Val. Título da Tese: *Cr(VI) carcinogenesis: Understanding the “lethal” drivers of 9iperglice-stromal co-evolution*. Setembro, 2012.
- Júri das provas de Mestrado no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Salomé Apitz. Título da Tese: *Organismos geneticamente modificados e saúde pública: uma perspectiva integrada*. Fevereiro, 2012.
- Júri das provas de Mestrado no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, requeridas pelo Licenciado Filipe João Santos Estrela. Título da Tese: *Caracterização citogenética e genómica de pacientes com MAC (Microftalmia, Anoftalmia e Coloboma)*. Fevereiro, 2012.
- Júri das provas de Mestrado no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Ana Maria Braz Rocha Ribeiro. Título da Tese: *Potencial terapêutico de inibidores do NF-KB no linfoma difuso de grandes células B*. Abril, 2012.
- Júri das provas de Mestrado no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Sofia Farinha Pereira. Título da Tese: *O papel da ubiquitinação na degradação da conexina em hiperglicemia*. Setembro, 2012



Licenciatura

- Júri das provas de Licenciatura em Biotecnologia da Escola Superior Agrária de Coimbra, requeridas pela Licenciada Diana Raquel Monteiro Rodrigues. Título do relatório: *Implementação de uma técnica de diagnóstico de Dissomia Uniparental associada ao cromossoma 11*. Novembro, 2012.

3 - PRODUÇÃO CIENTÍFICA

3.1 Publicações em Revistas Indexadas

1. Gonçalo Graça, Sílvia O. Diaz, Joana Pinto, António S. Barros, Iola F. Duarte, Brian J. Goodfellow, Eulália Galhano, Cristina Pita, Maria do Céu Almeida, Isabel M. Carreira and Ana M. Gil. **Can Biofluids Metabolic Profiling Help to Improve Healthcare during Pregnancy?** *Spectroscopy: Vol 27 (2012), Issue 5-6, Pages 515-523*.
2. Bento C, Maia TM, Milosevic JD, Carreira IM, Kralovics R, Ribeiro ML. **Beta thalassemia major due to acquired uniparental disomy in a previously healthy adolescent.** *Haematologica*. doi: 10.3324/haematol.2012.064097. Epub 2012 Aug 8.
3. Ferreira SI, Matoso E, Venâncio M, Saraiva J, Melo JB, Carreira IM. **Critical Region in 2q31.2q32.3 Deletion Syndrome: Report of Two Phenotypically Distinct Patients, One with an Additional Deletion in Alagille Syndrome Region** *Molecular Cytogenetics*. 2012, 5:25. doi :10.1186/1755-8166-5-25
4. Oliveira R, Dória S, Madureira C, Lima V, Almeida C, Pinho MJ, Ramalho C, Matoso E, Barros A, Carreira IM, Moura CP. **Inv21p12q22del21q22 and intellectual disability.** *Gene* 2012; doi: 10.1016/j.gene.2012.12.045.
5. Diaz SO, Barros AS, Goodfellow BJ, Duarte IF, Carreira IM, Galhano E, Pita C, Almeida MD, Gil AM. **Following Healthy Pregnancy by Nuclear Magnetic**



Resonance (NMR) Metabolic Profiling of Human Urine. *J Proteome Res.* doi: 10.1021/pr301022e. Epub 2012 Dec 28.

6. Susana Santos, Vanda Marques, Marina Pires, Leonor Silveira, Helena Oliveira, Vasco Lanca, Dulce Brito, Hugo Madeira, Esteves J Fonseca, Antonio Freitas, Isabel M Carreira, Isabel M Gaspar, Carolino Monteiro, Alexandra R Fernandes. **High Resolution Melting: improvements in the genetic diagnosis of Hypertrophic Cardiomyopathy in a Portuguese cohort.** *BMC Medical Genetics* 2012, 13:17 doi:10.1186/1471-2350-13-17

7. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Ferreira SI, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM. **Follow-up of the patients treated for oral cancer by a non-invasive methodology: Pilot study.** *Acta Méd Port* 2011/2012, 1:5.

8. Duarte IF, Rocha CM, Carrola J, Barros AS, Gil AM, Goodfellow BJ, Carreira IM, Bernardo J., Gomes A., Sousa V., Carvalho L. **Altered metabolism in lung cancer: an NMR metabonomics study.** *Acta Méd Port* 2011/2012, 1:9.

9. Carreira IM, Ferreira SI, Pires M, Ferrão J, Jardim A, Pinto M, Mascarenhas A, Matoso E, Ramos L, Saraiva J, Melo JB. **Whole genome oligonucleotide array-CGH in a diagnostic laboratory setting: one year experience.** *Acta Méd Port* 2011/2012, 1:15.

10. Melo JB, Matoso E, Ferreira SI, Jardim A, Mascarenhas A, Saraiva J, Ramos L, Carreira IM. **A cryptic deletion of chromosome 19q13.11 detected by array CGH and associated with mental retardation.** *Acta Méd Port* 2011/2012, 1:16.

11. Ferreira SI, Ferrão J, Pires M, Pais C, Lavoura N, Matoso E, Melo JB, Carreira IM. **The advance of molecular techniques in the diagnosis of fragile X- syndrome : casuistic of 2 years of experience.** *Acta Méd Port* 2011/2012, 1:16.



12. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Ferreira SI, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM. **Genomic profile in the oral cancer diagnosis: step by step... towards reality.** *Acta Méd Port* 2011/2012, 1:17.

13. Melo JB, Ferreira SI, Mascarenhas A, Jardim A, Ramos L, Saraiva J, Carreira I M. **CASK gene heterozygous deletion in a female patient with microcephaly and cerebellar hypoplasia.** *Eur J Hum Gen* 2012. Vol 20(1):108.

14. Oliveira R. F., Belezza-Meireles A., Rodrigues F., Matos A., Maia S., Venâncio M., Ramos L., Matoso E., Carreira I., Saraiva J.. **Multiple Genomic Rearrangements in a consanguineous family.** *Eur J Hum Gen* 2012. Vol20(1):114

15. IM Carreira, IP Ribeiro, F Marques, IP Baptista, J Ferrão, JB Melo. **The contribution of MLPA and aCGH to establish the genetic profile of Oral cancer.** *Eur J Hum Gens* 2012. Vol20(1):191

16. SR Santos, V Marques, M Pires, AC Nunes, CM Machado, IM Gaspar, D Brito, IM Carreira, FM Couto, C Monteiro, AT Freitas, AR Fernandes. **Genomics and transcriptomics in Hypertrophic Cardiomyopathy: from the bench to clinics.** *Eur J Hum Gen* 2012. Vol 20(1):272

3.2 Comunicações em reuniões científicas (por convite)

17. Carreira IM. **Na Era da Genómica: A mudança do Paradigma e a Redescoberta da Citogenética.** 26^a *Atualizações em Oncologia/1º Congresso do CIMAGO*. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.

18. Melo JB and Carreira IM. **From Genotype to Phenotype: The change of paradigm with array-CGH in a diagnostic set up.** *User meeting Genómica*. Hotel NH Sanvy, Madrid, 27 de março de 2012.



19. Carreira IM. **SNP arrays genómicos no diagnóstico pré-natal.** *X Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-Natal, Viana do Castelo, 28 e 29 de setembro de 2012.*
20. Carreira IM. **O Genoma: as diferenças da diferença.** *V Congresso Científico APEF- Farmacogenómica: Luxo ou necessidade? Porto, 11 e 12 de outubro de 2012.*
21. Carreira IM. **“Old” vs advanced new technologies: what and when should they be used?** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, novembro de 2012*
22. Carreira IM. **Review of concepts; The change of the current paradigm.** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, novembro de 2012*
23. Carreira IM. **The genomics of HCM: in familial studies and in the molecular autopsy.** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, novembro de 2012*
24. Melo JB. **New technologies in genomic diagnosis and research.** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, novembro de 2012*
25. Melo JB. **The genetics of intellectual disability: New insight in to the genetics of intellectual disability** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, novembro de 2012*



3.3 Comunicações Orais em reuniões científicas

26. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Ferreira SI, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM. **Follow-Up of the Patients Treated for Oral Cancer by a Non-Invasive Methodology: Pilot Study** 26^a *Atualizações em Oncologia/1º Congresso do CIMAGO*. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.

27. Duarte IF, Rocha CM, Carrola J, Barros AS, Gil AM, Goodfellow BJ, Carreira IM, Bernardo J., Gomes A., Sousa V., Carvalho L. **Altered metabolism in lung cancer: an NMR metabonomics study**. 26^a *Atualizações em Oncologia/1º Congresso do CIMAGO*. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.

28. Oliveira R, Maia S, Pereira C, Ramos L, Venâncio M, Gomes H, Carreira IM, Saraiva J. **12q21.2q22 deletion: a new case**. XVI *Seminário do Centro de Desenvolvimento Luís Borges*. Coimbra, 13 e 14 de abril de 2012.

29. IM Carreira. **A Biologia Molecular ao Serviço do Clínico**. XXXIII *Congresso Português de Cardiologia*, Vilamoura, abril de 2012.

30. IM Carreira. **Da Citogenética à Genómica: o impacto das suas tecnologias no diagnóstico**. XII *Jornadas de Análises Clínicas e Saúde Pública*, Coimbra, 20 e 21 de abril de 2012.

31. Louro P, Garabal A, Reis CF, Branco M, Jardim A, Mascarenhas A, Carreira IM, Sá J, Ramos F, Ramos L e Saraiva J. **Diagnóstico Pré-Natal de rearranjos cromossómicos desequilibrados submicroscópicos – A propósito de um caso clínico**. X *Jornadas Internacionais de diagnóstico Pré-Natal*, Viana do Castelo 28 e 29 de setembro de 2012

32. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Ferreira SI, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM. **Genomic Profile in the Oral Cancer Diagnosis: Step By Step...Towards Reality**. Dia da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 26 de outubro 2012.



33. Melo JB, Ferreira SI, Ferrão J, Pires LM, Jardim A, Monteiro R, Neto S, Luz A, Nunes C, Ramos F, Sá J, Ramos L, Saraiva J, Carreira IM. **Chromosome 16p11.2 Copy Number Variants associated with global developmental delay, intellectual disability and behavioral problems: report of five patients.** *16^a Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 22 a 24 de novembro de 2012, Centro de Cultura e Congressos Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Porto*

3.4 Comunicações em Posters em reuniões científicas

34. Carreira IM, Ferreira SI, Pires M, Ferrão J, Jardim A, Pinto M, Mascarenhas A, Matoso E, Ramos L, Saraiva J, Melo JB. **Whole Genome Oligonucleotide Array-CGH in a Diagnostic Laboratory Setting: One Year Experience.** *26^a Atualizações em Oncologia/ 1^o Congresso do CIMAGO. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.*

35. Melo JB, Matoso E, Ferreira SI, Jardim A, Mascarenhas A, Saraiva J, Ramos L, Carreira IM. **A Cryptic Deletion of Chromosome 19q13.11 Detected by Array CGH associated With Mental Retardation.** *26^a Atualizações em Oncologia/ 1^o Congresso do CIMAGO. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.*

36. Ferreira SI, Ferrão J, Pires M, Pais C, Lavoura N, Matoso E, Melo JB, Carreira IM **The Advance of Molecular Techniques in the Diagnosis of Fragile X-Syndrome: Casuistic of 2 Years of Experience.** *26^a Atualizações em Oncologia/1^o Congresso do CIMAGO. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.*

37. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Ferreira SI, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM. **Genomic Profile in the Oral Cancer Diagnosis: Step By Step...Towards Reality.** *26^a Atualizações em Oncologia/1^o Congresso do CIMAGO. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.*

38. Rodrigues CFD, Gomes CMF, Rodrigues IP, Ramalho J, Ribeiro AM, Paiva A, Carreira IM and Alpoim MC. **Hexavalent chromium and cancer stem cells: a view to**



a kill! 26^a Atualizações em Oncologia/1^o Congresso do CIMAGO. Coimbra 25 a 27 de janeiro de 2012.

39. Oliveira R, Beleza-Meireles A, Rodrigues F, Matos A, Maia S, Venâncio M, Ramos L, Matoso E, Carreira I, Saraiva J. **“Multiple Genomic Rearrangements in a consanguineous family”**. *European Human Genetics Conference, Nuremberg, Alemanha, 23 a 26 de junho de 2012.*

40. Carreira I.M., Ribeiro I.P., Marques F., Baptista I.P., Ferrão J., Melo J.B.. **The contribution of MLPA and aCGH to establish the genetic profile of oral cancer.** *European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Germany, 23 a 26 de junho de 2012*

41. Melo JB, Ferreira SI, Mascarenhas A, Jardim A, Ramos L, Saraiva J, Carreira IM. **CASK gene heterozygous deletion in a female patient with microcephaly and cerebellar hypoplasia.** *European Human Genetics Conference 2012, Nuremberg, Germany, 23 a 26 de junho de 2012*

42. Reis CF, Louro P, Garabal A, Branco M, Ferrão J, Matoso E, Carreira IM, Ramos F, Ramos L e Saraiva J. **Delecção 3qter em feto com infecção por citomegalovírus – A importância da história familiar e o recurso a técnicas de citogenética molecular.** *X Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-Natal, Viana do Castelo 28 e 29 de setembro de 2012*

43. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Ferreira SI, Julião MJ, Poiães Baptista I, Melo JB, Carreira IM. **Biomarkers in oral cancer: The border between the research and the clinical practice.** *One Day Symposium sponsored by EACR, Fundação Eng. António de Almeida, Porto, 29 de outubro de 2012*

44. Rodrigues CFD., Paiva A, Val M, Fonseca J, Carreira I, Alpoim MC. **The social network: testing the communication between tumor cells and the surrounding**



stroma in tumor development. *One Day Symposium sponsored by EACR, Fundação Eng. António de Almeida, Porto, 29 de outubro de 2012*

45. Fonseca J, Carreira I, Mascarenhas A, Carvalho L, Ladeirinha F, Rodrigues C, Alpoim C. **On the origin of cancer stem cells.** *One Day Symposium sponsored by EACR, Fundação Eng. António de Almeida, Porto, 29 de outubro de 2012.*

46. Val M, Mendes L, Chanson M, Carreira I, Carvalho L, Ladeirinha A, s Rodrigues C, Alpoim.C **Senescent bronchial fibroblasts drive bronchial epithelial cells metaplastic transformation followings exposure to hexavalent chromium.** *One Day Symposium sponsored by EACR, Fundação Eng. António de Almeida, Porto, 29 de outubro de 2012.*

47. Rocha CM, Baptista D, Barros AS, Gil AM, Goodfellow B, Carreira IM, Pinto CD, Bernardo J, Gomes A, Sousa V, Carvalho L, Duarte IF. **NMR metabolomics of lung cancer tissues unveils metabolic signatures of malignancy and histological type.** *One Day Symposium sponsored by EACR, Fundação Eng. António de Almeida, Porto, 29 de outubro de 2012.*

48. Reis CF, Louro P, Garabal A, Barbosa JB, Carreira IM, Ramos F, Ramos L, Saraiva J. **“Christianson syndrome in a patient with an interstitial Xq26.3 deletion”** *16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Porto, 22 a 24 de novembro de 2012.*

49. Louro P, Oliveira R, Reis CF, Garabal A, Duarte C, Melo JB, Carreira IM, Ramos F, Sá J, Venâncio M, Ramos L, Saraiva J. **“Microduplication syndromes three cases of Potocki Lupski Syndrome”.** *16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Cultura e Congressos Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Porto, 22 a 24 de novembro de 2012.*



50. Carreira IM, Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Jardim A, Matoso E, Melo JB. **Oligonucleotide array-CGH in a cohort of 500 patients with intellectual disability, multiple congenital anomalies, learning difficulties and autism spectrum disorders.** *16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Cultura e Congressos Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Porto, 22 a 24 de novembro de 2012.*

51. Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Matoso E, Ramos L, Saraiva J, Melo JB, Carreira IM. **2p14 de novodeletion: a mosaic detected by aCGH in a female patient associated with microcephaly, abnormal growth and global development delay.** *16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Cultura e Congressos Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Porto, 22 a 24 de novembro de 2012.*

52. Ribeiro IP, Marques F, Baptista IP, Ferreira SI, Ferrão J, Melo JB, Carreira IM. **Oral cancer: translating molecular genetic data into clinical practice - The contribution of array-CGH.** *16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Cultura e Congressos Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Porto, 22 a 24 de novembro de 2012.*

53. Pinto MC, Mascarenhas A, Pais C, Lavoura N, Estevinho A, Paiva P, Simões L, Jardim A, Matoso E, Equipa de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto, Carreira IM. **Prenatal Diagnosis: the impact of new laboratory Technologies.** *16ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Cultura e Congressos Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Porto, 22 a 24 de novembro de 2012.*