



# **RELATÓRIO DE ATIVIDADES 2013**

## **INDICE**

### **1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO**

### **2. CONTROLO DE QUALIDADE**

#### **2.1 Participação em processo de Controlo Externo da Qualidade do UKNEQAS**

### **3. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO**

#### **3.1 Docência**

#### **3.2 Trabalhos conducentes a Teses**

#### **3.3 Reunião semanal de Serviço**

#### **3.4 Rotações Laboratoriais**

#### **3.5 Organização de Workshops**

#### **3.6 Participação em Congressos/Reuniões Científicas**

### **4. PRODUÇÃO CIENTÍFICA**

#### **4.1 Publicações em Revistas Indexadas**

#### **4.2 Resumos em Revistas Indexadas com Fator de Impacto**

#### **4.3 Comunicações orais em reuniões científicas**

#### **4.4 Comunicações em Posters em reuniões científicas**

No ano de 2013 o Laboratório de Citogenética e Genómica (LCG), através do empenho dos seus Recursos Humanos, que incluem duas docentes, com especialidade em Genética Clínica Laboratorial e técnicos superiores, na sua maioria também com especialidade em Genética Clínica Laboratorial, 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 do ano 2012 (962 vs 999).

## **1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO**

Foram recebidas 2120 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela 1):

- 962 para diagnóstico pré-natal: 760 líquidos amnióticos (LA) (752 para cariótipo e oito para cultura), 190 biópsias do trofoblasto (CVS) (184 para cariótipo, 2 amostras de DNA para arrayCGH, 2 amostras recebidas sem material fetal, 1 amostra que infetou e 1 para cultura) e 12 cordocenteses (CRD) (8 para cariótipo e 4 para cultura).
- 1158 análises para diagnóstico pós natal: 1090 sangues periféricos (S) e 68 biópsias de pele (Fb) (inclui 4 fragmentos de placenta) para estudos genéticos ou metabólicos.

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

	<b>Amostras recebidas</b>
Líquidos Amnióticos	760
Biópsias do trofoblasto	190
Cordocentese	12
<b>Total Pré-Natal</b>	<b>962</b>
Sangues periféricos	1090
Biópsias de Pele	68
<b>Total Pós-Natal</b>	<b>1158</b>
<b>TOTAL DE AMOSTRAS</b>	<b>2120</b>

O LCG-FMUC efetuou 3.497 análises a partir das 2.120 amostras recebidas.

Por citogenética convencional foram analisados 962 casos em pré-natal e 258 em pós-natal.

Por análise molecular de fragmentos foram analisados 368 casos em pré-natal e 360 em pós-natal.

Por citogenética molecular (FISH) foram realizadas 75 análises para patologias de Síndromes de microdeleção/duplicação, autismo, caracterização de rearranjos cromossómicos e estudo das aneuploidias mais comuns em pré-natal (Tabela 2).

De genómica foram recebidos 533 pedidos de arrayCGH (350 probandos e 183 progenitores de probandos com alterações desequilibradas) (Tabela 2).

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

		<b>Total</b>	<b>Pré-natal</b>	<b>Pós-Natal</b>
<b>Citogenética Convencional</b>	Cariótipo LA	<b>752</b>	<b>752</b>	<b>-</b>
	Cariótipo CVS	<b>184</b>	<b>184</b>	<b>-</b>
	Cariótipo CRD	<b>8</b>	<b>8</b>	<b>-</b>
	Cariótipo S	<b>191</b>	<b>-</b>	<b>191</b>
	Cariótipo Fb	<b>15</b>	<b>-</b>	<b>15</b>
	Cultura	<b>70</b>	<b>18</b>	<b>52</b>
	<b>Total</b>	<b>1220</b>	<b>962</b>	<b>258</b>
<b>Citogenética Molecular</b>	Aneuploidias mais comuns	<b>8</b>	<b>8</b>	<b>-</b>
	T-Multiprobe	<b>3</b>	<b>-</b>	<b>3</b>
	Seq. Centromérica	<b>5</b>	<b>1</b>	<b>4</b>
	Seq. Subtelomérica	<b>20</b>	<b>5</b>	<b>15</b>
	FISH 22	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>4</b>
	Sequência Única	<b>33</b>	<b>7</b>	<b>26</b>
	<b>Total</b>	<b>75</b>	<b>23</b>	<b>52</b>
<b>Extração DNA</b>	Extração DNA	<b>918</b>	<b>123</b>	<b>795</b>
	Projetos	<b>23</b>	<b>-</b>	<b>23</b>
	<b>Total</b>	<b>941</b>	<b>123</b>	<b>818</b>
<b>Análise de Fragmentos</b>	MLPA Aneuploidias	<b>301</b>	<b>263</b>	<b>38</b>
	MLPA 22	<b>85</b>	<b>16</b>	<b>69</b>
	MLPA Teloméricas	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>2</b>
	MLPA 15	<b>6</b>	<b>-</b>	<b>6</b>
	MLPA Microdeleção	<b>7</b>	<b>1</b>	<b>6</b>
	Outros MLPA	<b>3</b>	<b>-</b>	<b>3</b>
	X-frágil	<b>221</b>	<b>2</b>	<b>219</b>
	Microdeleção Y	<b>17</b>	<b>-</b>	<b>17</b>
	Desp. cont. materna	<b>85</b>	<b>85</b>	<b>-</b>
	<b>Total</b>	<b>728</b>	<b>368</b>	<b>360</b>

<b>Array-CGH</b>	<b>Array 180K</b>	<b>340</b>	<b>12</b>	<b>328</b>
	<b>Array 60K</b>	<b>10</b>	<b>1</b>	<b>9</b>
	<b>Array direcionado</b>	<b>183</b>	<b>-</b>	<b>183</b>
	<b>Total</b>	<b>533</b>	<b>13</b>	<b>520</b>

## 2. CONTROLO DE QUALIDADE

### 2.1 Participação em processo de Controlo Externo da Qualidade do UKNEQAS (*United Kingdom National External Quality Assessment Service*)

O LCG-FMUC submeteu-se no ano de 2013 a um processo de avaliação externa da qualidade do UKNEQAS, tendo participado em 3 programas:

- I) diagnóstico pré-natal citogenético em líquidos amnióticos;
- II) diagnóstico rápido de aneuploidias pela metodologia de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification);
- III) diagnóstico por array-CGH.

O LCG-FMUC obteve a classificação máxima nestes três programas: (12/12), (12/12) e (24/24), respectivamente. Em nenhum dos programas foi emitida qualquer recomendação de melhoria futura pelos avaliadores internacionais.

## 3. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

### 3.1 Docência

As duas docentes, membros do LCG-FMUC, participaram na concepção, planeamento, lecionação e avaliação de Unidades Curriculares (UCs) do 1º e 2º ciclo das Faculdades de Medicina, Psicologia, Farmácia e Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra e do 3º ciclo da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

Participaram também em 4 júris de Doutoramento e 10 júris de Mestrado.

### 3.2 Trabalhos conducentes a Teses

#### 3.2.1 Em curso

- Três alunos de doutoramento no LCG-FMUC:
- Eunice Maria Ruas de Campos Matoso. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área das Ciências da Saúde no Ramo das Ciências Biomédicas. Título

da Tese: *Desequilíbrios genómicos nas patologias do desenvolvimento e do comportamento*

- Carlos Fernando Dias Rodrigues. Faculdade de Ciências e Tecnologias da Universidade de Coimbra, Doutoramento em Biociências e Especialidade em Biologia Celular e Molecular. Título da Tese: *Hexavalent chromium and cancer stem cells: a view to a kill!*
- Francisco Joaquim Dias Marques. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área de Medicina Dentária. Título da Tese: *Perfil genético do carcinoma espinho-celular da cavidade oral*
- Um aluno de Mestrado no LCG-FMUC
  - João Carlos Martins Gonçalves, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área de Investigação Biomédica. Título da Tese: *Optimização da técnica de array-CGH em diagnóstico pré-natal.*

### 3.2.2 Trabalhos de Mestrado defendidos em 2013

- Ana Karina da Silva Mendes do Mestrado em Biotecnologia para as Ciências da Saúde da Universidade de Trás-os-Montes. Título da Tese: **O MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*) e o aCGH (*array Comparative Genomic Hybridization*) no diagnóstico de alterações cromossómicas.**
- Cláudia Sofia Augusto Pais do Mestrado em Medicina Legal e Ciências Forenses da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Estudo citogenético e molecular em indivíduos com défice cognitivo: Impacto na área Médico-Legal.**
- Andrea Suzana Teixeira Lopes Machado do Mestrado Integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Clinical characterization and genetic analysis in women with premature ovarian insufficiency.**

- Ana Sofia Pereira Costa Silva Vitorino do Mestrado Integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Perfil genómico e caracterização clínica de crianças com Síndrome X-Frágil.**
- Liliana Sofia Oliveira Silva do Mestrado em Análises Clínicas, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra.
- João Filipe Delgado dos Santos do Mestrado em Biologia Celular e Molecular, do departamento de Ciências da Vida, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Caracterização do perfil genómico do Cancro da Bexiga – Contribuição para o desenvolvimento de uma metodologia de diagnóstico e monitorização molecular.**
- Ana Beatriz Caniço Domingues do Mestrado em Bioquímica, do departamento de Ciências da Vida, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Análise do padrão de metilação do carcinoma pavimento-celular da cavidade oral.**
- Sérgio Filipe de Jesus Portovedo do Mestrado em Biotecnologia Farmacêutica, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Caraterização do perfil genómico do carcinoma pulmonar.**
- Cátia José Domingues das Neves do Mestrado em Biotecnologia para as Ciências da Saúde, da Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro. Título da Tese: **Dissomia uniparental em genética humana e determinação de mecanismos de formação.**
- Hélder Manuel Lopes Gomes do Mestrado em biologia Molecular e Celular, do Departamneto de Biologia, da Universidade de Aveiro. Título da Tese: **aCGH no Diagnóstico pré-Natal de fetos com anomalias ecográficas.**

### 3.3 Reunião semanal de Serviço

Na reunião semanal do serviço (*Journal Club*), para além da análise e discussão dos casos de diagnóstico em curso, realizou-se ainda a apresentação e discussão de 30 temas que incluíram vários artigos científicos e áreas de investigação do Laboratório.

### 3.4 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu:

- Dois médicos (Maria Lopes de Almeida e Ana Luísa Dias de Carvalho), do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, que realizaram no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica, com a duração de três meses e meio e quatro meses respetivamente.
- Quatro médicos (Frederico Duque, Susana Loureiro, Carolina Duarte e Cátia Cardoso Azevedo), para Estágio em Citogenética e Genómica do Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria do Neurodesenvolvimento, com a duração de duas semanas.

O laboratório recebeu ainda:

- Duas alunas do Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, para Estágio de Verão (autoproposto), com a duração de uma semana, (Joana Teresa Santos Pinto e Susana Isabel Ramos Oliveira);
- Três alunos para rotação laboratorial do Mestrado de Investigação Biomédica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, com duração de duas semanas (Ana Ribeiro, Sandra Correia e João Gonçalves);
- Uma aluna para rotação laboratorial do Mestrado em Biologia Celular e Molecular, do Departamento de Ciências da Vida da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra, com duração de três semanas (Vanessa Beck Sempé);
- Uma aluna da Faculdade de Ciências de la salut i la vida da Universidade Pompeu Fabra de Barcelona, para estágio IFMSA, com a duração de três semanas (Mirna Muntal Meseguer);
- Uma aluna de doutoramento da Faculdade de Medicina de São Paulo, Brasil, com a duração de quatro meses (Roberta Dutra).

### 3.5 Organização de Workshops

- Curso Cultura de células - I Cell Culture and Tissue Training Course, 15-19 julho, CIMAGO-FMUC. Organizado por Filomena Botelho e Isabel Marques Carreira, com participação, como formadores, de dois outros elementos do LCG.
- Um elemento do LCG-FMUC participou na concepção, planeamento e organização das 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2º Congresso do CIMAGO.

### 3.6 Participação em Congressos/Reuniões Científicas

Os elementos do laboratório participaram nas seguintes ações de formação e divulgação científica, com apresentação de trabalhos desenvolvidos no LCG-FMUC:

- 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia /2º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro. Estiveram presentes doze elementos do LCG.
- 1º Simpósio Inter-Universitário de Investigação em Medicina Dentária, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, 9 de março. Estiveram presentes dois elementos do LCG.
- 1<sup>st</sup> reSEARCH Coimbra in Health Sciences, 19 e 21 de abril. Estiveram presentes três elementos do LCG.
- Workshop Cytogenomics 2.5 de Agilent Technologies, Barcelona- Espanha, 24 de abril de 2013. Esteve presente um elemento do LCG.
- “From sample to sequencing”. Coimbra, 14 de maio de 2013. Estiveram presentes 9 elementos do LCG.
- European Human Genetics Conference 2013, 8 a 11 de junho de 2013, Paris, França. Estiveram presentes dois elementos do LCG.

- 9<sup>th</sup> European Cytogenetics Conference, The Convention Centre Dublin, 29 de junho a 2 de julho. Dublin, Irlanda. Estiveram presentes quatro elementos do LCG.
- 3<sup>rd</sup> ESPT Pharmacogenomics Advanced Training Course, Université de Lorraine, 25 a 28 de setembro. Esteve presente um elemento do LCG.
- Dia da Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 25 de outubro, Auditório da Unidade Central do Pólo das Ciências da Saúde. Estiveram presentes cinco elementos do LCG.
- 17<sup>a</sup> Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota em Coimbra, 21 a 23 de Novembro. Estiveram presentes oito elementos do LCG.

#### 4. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

Factor de impacto (IF) de acordo com *ISI Web of Knowledge* 2012

Quartil (Q) de acordo com *Scimago Scopus*

Produção apresentada por ordem cronológica

##### 4.1 Publicações em Revistas Indexadas

1. Graça G, Moreira AS, Correia AJ, Goodfellow BJ, Barros AS, Duarte IF, Carreira IM, Galhano E, Pita C, Almeida Mdo C, Gil AM. **Midinfrared (MIR) metabolic fingerprinting of amniotic fluid: a possible avenue for early diagnosis of prenatal disorders?** *Anal Chim Acta*. 2013, 764:24-31. *IF: 4.387. Q1*

2. Diaz SO, Barros AS, Goodfellow BJ, Duarte IF, Carreira IM, Galhano E, Pita C, Almeida Mdo C, Gil AM. **Following healthy pregnancy by nuclear magnetic resonance (NMR) metabolic profiling of human urine.** *J Proteome Res*. 2013 Feb 1;12(2):969-79. *IF: 5.460. Q1*

3. 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. 2013, 517(1):120-4. *IF: 2.196. Q2*
4. Beleza-Meireles A, Matoso E, Ramos L, Melo JB, Carreira IM, Silva ED, Saraiva JM. **Cryptic 7q36.2q36.3 deletion causes multiple congenital eye anomalies and craniofacial dysmorphism.** American Journal of Medical Genetics A, 2013, 161(3):589-93. *IF: 2.505. Q2*
5. Diaz SO, Barros AS, Goodfellow BJ, Duarte IF, Galhano E, Pita C, Almeida MC, Carreira IM, Gil AM. **Second Trimester Maternal Urine for the Diagnosis of Trisomy 21 and Prediction of Poor Pregnancy Outcomes.** J Proteome Res. 2013, 12(6):2946–57. *IF: 5.460. Q1*
6. Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Sá J, Serra A, Carreira IM. **Mosaicism for *FMRI* gene full mutation and intermediate allele in a female foetus: A postzygotic retraction event.** Gene. 2013, 527(1):421-5. *IF: 2.196. Q2*
7. Matoso E, Melo JB, Ferreira SI, Jardim A, Castelo TM, Weise A, Carreira IM. **Insertional Translocation Leading to a 4q13 Duplication Including the *EPHA5* Gene in Two Siblings with Attention-Deficit Hyperactivity Disorder.** American Journal of Medical Genetics A. 2013, 161A(8):1923-8. *IF: 2.505. Q2*

#### 4.2 Resumos em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

1. Carreira IM, Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Santos JD, Jardim A, Matoso E, Melo JB. **Oligonucleotide array as a first tier test for the diagnosis of patients with intellectual disability, multiple congenital anomalies and autism spectrum disorders.** Revista Portuguesa de Pneumologia, volume 19, Especial Congresso 1, fevereiro 2013. *IF: 0.562. Q4*

2. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. **The promise of a non-invasive methodology to follow-up the patients treated for oral cancer - which is the impact in the clinical practice?** Revista Portuguesa de Pneumologia, volume 19, Especial Congresso 1, fevereiro 2013. *IF: 0.562. Q4*
3. Marques F, Ribeiro IP, Ferreira SI, Ferrão J, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Head and Neck Cancer: From the genotype to phenotype and their implications.** Revista Portuguesa de Pneumologia, volume 19, Especial Congresso 1, fevereiro 2013. *IF: 0.562. Q4*
4. Ferreira SI, Jardim A, Mascarenhas A, Lavoura N, Matoso E, Ramos L, Melo JB, Carreira IM **Chromosome 1p36 rearrangements: how complex imbalances can be disclosed by array-CGH.** Revista Portuguesa Pneumologia 2013; 19:11. *IF: 0.562. Q4*
5. Pinto MC, Lavoura N, Mascarenhas A, Pais C, Estevinho A, Paiva P, Simões L, Lourenço A, Jardim A, Matoso E, Equipa de DPN da MBB, Carreira IM: **Prenatal diagnosis: the impact of new laboratory Technologies.** Revista Portuguesa Pneumologia 2013; 19:11. *IF: 0.562. Q4*
6. Mascarenhas A, Santos A, Pinto MC, Pais C, Venâncio M, Santos S, Fernandes AR, Monteiro C, Corte-Real F, Carreira IM. **Genetic testing in hypertrophic cardiomyopathy and sudden cardiac death: The impact of the new technologies.** Revista Portuguesa Pneumologia 2013; 19:28. *IF: 0.562. Q4*
7. Fonseca JP, Carreira IM, Mascarenhas A, Carvalho L, Ladeirinha AF, Rodrigues CFD, Alpoim MC. **Cancer stem cells: the dark passenger.** Revista Portuguesa Pneumologia 2013; 19:10. *IF: 0.562. Q4*
8. Pires LM, Louro P, Lavoura N, Estevinho A, Ramos L, Carreira IM. **Atypical microdeletions and microduplications in 22q11.2 region revealed by aCGH and MLPA.** Revista Portuguesa Pneumologia 2013; 19:11. *IF: 0.562. Q4*
9. Melo JB, Ferreira SI, Pires LM, Jardim A, Pinto MC, Monteiro R, Neto S, Luz A, Nunes C, Ramos F, Sá J, Ramos L, Saraiva J, Carreira IM. **Genomic imbalances at**

**chromosome 16p11.2 associated with mirror contrasting phenotypes.** Revista Portuguesa Pneumologia 2013; 19:12. *IF: 0.562. Q4*

10. Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Pinto M, Venâncio M, Melo JB, Carreira IM **11q23.2q23.3 maternal deletion: is *CADMI* gene responsible?** Chromosome Research. Vol 21(1):115-116. *IF: 2.847. Q2*

11. Melo JB, Ferreira SI, Pires LM, Venâncio M, Matoso E, Carreira IM. **3q13.31 microdeletion syndrome: report of a patient and further evidence for the involvement of *ZBTB20* gene.** Chromosome Research. Vol 21(1):115. *IF: 2.847. Q2*

12. Pinto M, Ferreira SI, Lavoura N, Mascarenhas A, Jardim A, Beleza-Meireles A, Carreira IM, Melo JB. **Is haploinsufficiency of *SRPK2* gene associated with developmental delay? Report of a de novo 7q22.1q22.3 interstitial deletion.** Chromosome Research. Vol 21(1):116. *IF: 2.847. Q2*

13. Ferrão J, Ferreira SI, Matoso E, Jardim A, Ramos F, Saraiva J, Melo JB, Carreira IM. **Chromosome 16q12.1 deletion: a case report adding evidence for a new microdeletion syndrome.** European Journal of Human Genetics 2013. Vol 21(2):157. *IF: 4.319. Q1*

14. Matoso E, Melo JB, Pires LM, Ferreira SI, Silva ED, Sá J, Ramos F, Carreira IM. **Microdeletion 2q11.1q11.2 including haploinsufficiency of *SNRNP200* gene: two families report without clinical manifestations of retinitis pigmentosa.** European Journal of Human Genetics 2013. Vol 21(2):492. *IF: 4.319. Q1*

15. Carreira IM, Mascarenhas A, Santos A, Lavoura N, Santos S, Fernandes A, Monteiro C, Corte-Real F, Venâncio M. **Running for Genotyping in a Heartbeat? Hypertrophic Cardiomyopathy, Molecular Findings.** European Journal of Human Genetics 2013. Vol 21(2):136. *IF: 4.319. Q1*

#### 4.3 Comunicações Orais em reuniões científicas

1. Carreira IM, Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Santos JD, Jardim A, Matoso E, Melo JB. **Oligonucleotide array-CGH as a first tier test for the diagnosis of patients with intellectual disability, multiple congenital anomalies and autism spectrum**

**disorders.** 2º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro

2. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. **The promise of a non-invasive methodology to follow-up the patients treated for oral cancer – Which is the impact in the clinical practice?** 2º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

3. Marques F, Ribeiro IP, Ferreira SI, Ferrão J, Julião MJ, baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Head and neck cancer: from the genotype to phenotype and their implications.** 2º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

4. Mascarenhas A, Carreira IM, Santos A, Lavoura N, Santos S, Fernandes A, Monteiro C, Corte-Real F, Venâncio M **Genotyping in a Heartbeat? Molecular findings in Hypertrophic Cardiomyopathy.** 17ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota em Coimbra, 21 a 23 de novembro.

5. Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Jardim A, Melo JB, Carreira IM. **Whole genome research by array-CGH – detection of copy number imbalances with clinical impact: 1000 cases.** 17ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota em Coimbra, 21 a 23 de novembro.

6. Monteiro J, Ramos L, Venâncio M, Ramos F, Sá J, Beleza a, Melo JB, Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Jardim A, Mascarenhas A, Pinto M, Lavoura N, Pais C, Oliveira R, Reis C, Garabal A, Louro P. Carvalho AL, Almeida M, Matoso E, Carreira IM, Saraiva JM. **Utility of array based comparative genomic hybridization in etiological study of developmental delay and intellectual disability** 17ª Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

7. Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Ferrão J, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. **Genetic gains and losses in oral squamous cell carcinoma - the missing element to trigger clinical personalized medicine.** 17<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

8. Santos JD, Parada B, Ribeiro IP, Ferrão J, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. **Genetic analysis of urine samples as a promising strategy in bladder cancer diagnosis and follow-up.** 17<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

#### **4.4 Comunicações em Posters em reuniões científicas**

1. Mascarenhas A, Santos A, Pinto MC, Pais C, Venâncio M, Santos S, Fernandes AR, Monteiro C, Corte-Real F, Carreira IM. **Genetic testing in hypertrophic cardiomyopathy and sudden cardiac death: The impact of the new technologies.** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

2. Fonseca JP, Carreira IM, Mascarenhas A, Carvalho L, Ladeirinha AF, Rodrigues CFD, Alpoim MC. **Cancer stem cells: the dark passenger.** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

3. Pinto MC, Lavoura N, Mascarenhas A, Pais C, Estevinho A, Paiva P, Simões L, Lourenço A, Jardim A, Matoso E, Equipa de DPN da MBB, Carreira IM. **Prenatal diagnosis: the impact of new laboratory technologies.** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

4. Pires LM, Louro P, Lavoura N, Estevinho A, Ramos L, Carreira IM. **Atypical microdeletions and microduplications in 22q11.2 region revealed by aCGH and MLPA.** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

5. Ferreira SI, Jardim A, Mascarenhas A, Lavoura N, Matoso E, Ramos L, Melo JB, Carreira IM. **Chromosome 1p36 rearrangements: how complex imbalances can be disclosed by array-CGH.** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

6. Melo JB, Ferreira SI, Pires LM, Jardim A, Pinto MC, Monteiro R, Neto S, Luz A, Nunes C, Ramos F, Sá J, Ramos L, Saraiva J, Carreira IM. **Genomic imbalances at chromosome 16p11.2 associated with mirror contrasting phenotypes.** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

7. Ribeiro IP, Marques F, Ferreira SI, Ferrão J, Cainço A, Julião M, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **From genome-wide profiling of oral cavity carcinoma to molecular targeted therapies... How far are we?** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

8. Ribeiro IP, Marques F, Prazeres, H, Ferrão J, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **HPV in the etiology of oral cavity carcinoma: true or coincidence?** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

9. Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. **Can a oral leukoplakia evolve to a tumor: what genes can tell us?** 27<sup>a</sup> Atualizações em Oncologia/2<sup>o</sup> Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 23 a 25 de janeiro.

10. Marques F, Ribeiro IP, Prazeres H, Ferrão J, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **HPV and oral cavity carcinoma: What happen with us?** 1<sup>o</sup> Simpósio Inter-Universitário de Investigação em Medicina Dentária, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, 9 de março.

11. Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Pinto M, Venâncio M, Melo JB, Carreira IM. **11q23.2q23.3 maternal deletion: is *CADMI* gene responsible?** 9<sup>a</sup> Conferência Europeia de Citogenética, 29 de junho a 2 de julho, Dublin, Irlanda.

12. Melo JB, Ferreira SI, Pires LM, Venâncio M, Matoso E, Carreira IM. **3q13.31 microdeletion syndrome: report of a patient and further evidence for the involvement of *ZBTB20* gene.** 9<sup>a</sup> Conferência Europeia de Citogenética, 29 de junho a 2 de julho, Dublin, Irlanda.

13. Pinto M, Ferreira SI, Lavoura N, Mascarenhas A, Jardim A, Beleza-Meireles A, Carreira IM, Melo JB. **Is haploinsufficiency of *SRPK2* gene associated with developmental delay? Report of a *de novo* 7q22.1q22.3 interstitial deletion.** 9<sup>a</sup> Conferência Europeia de Citogenética, 29 de junho a 2 de julho, Dublin, Irlanda.

14. Ferrão J, Ferreira SI, Matoso E, Jardim A, Ramos F, Saraiva J, Melo JB, Carreira IM. **Chromosome 16q12.1 deletion: a case report adding evidence for a new microdeletion syndrome.** Conferência Europeia de Genética Humana, 8 a 11 de junho, Paris, França.

15. Carreira IM, Mascarenhas A, Santos A, Lavoura N, Santos S, Fernandes A, Monteiro C, Corte-Real F, Venâncio M. **Running for Genotyping in a Heartbeat? Hypertrophic Cardiomyopathy, Molecular Findings.** Conferência Europeia de Genética Humana, 8 a 11 de junho, Paris, França.

16. Santos JD, Ribeiro IP, Ferrão J, Ferreira SI, Parada B, Reis F, Figueiredo A, Teixeira F, Mota A, Melo JB, Carreira IM. **Genomic profile of Bladder cancer - Importance in diagnosis, follow-up and prognosis.** 1<sup>st</sup> reSEARCH Coimbra in Health Sciences, Universidade de Coimbra.

17. Rodrigues C, Val M, Rodrigues I, Ferreira S, Botelho F, Ramalho J, Zhitkovich A, Carreira IM, Alpoim C. **Cancer stem cells and dedifferentiation: the stromal match-**

**point!** 104th Annual Meeting of the American Association for Cancer Research, Washington.

18. Marques F, Ribeiro IP, Ferreira SI, Ferrão J, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Head and Neck Cancer: what can some genes tell us?** 1º Simpósio Inter-Universitário de Investigação em Medicina Dentária, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

19. Portovedo S, Ribeiro IP, Pires LM, Ferrão J, Ferreira SI, Caramelo F, Carvalho L, Duarte IF, Carreira IM, Melo JB. **Genomic profile analysis in lung cancer.** 4th PF2 MUC Symposium, Personalized Medicine: Myth or Reality?, Dia da Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 25 de outubro, Auditório da Unidade Central do Pólo Ciências da Saúde.

20. Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Pires LM, Ferreira SI, Ferrão J, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. **Oral tumors: from genomic imbalances to clinical personalized medicine – Are We Ready?** 4th PF2 MUC Symposium, Personalized Medicine: Myth or Reality?. Dia da Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 25 de outubro, Auditório da Unidade Central do Pólo Ciências da Saúde.

21. Santos JD, Parada B, Ribeiro IP, Ferrão J, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. **Genetic analysis of urine samples. A powerful and helpful tool in Bladder Cancer diagnosis and follow-up?** 4th PF2 MUC Symposium, Personalized Medicine: Myth or Reality?, Dia da Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 25 de outubro, Auditório da Unidade Central do Pólo Ciências da Saúde.

22. Ferreira SI, Pires LM, Ferrão J, Jardim A, Mascarenhas A, Lavoura N, Pinto M, Melo JB, Carreira IM. **Whole genome research by array-CGH detection of copy number imbalances with clinical impact.** 4th PF2 MUC Symposium, Personalized Medicine: Myth or Reality?, Dia da Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 25 de outubro, Auditório da Unidade Central do Pólo Ciências da Saúde.

23. Carreira IM, Jardim A, Matoso E, Ferrão J, Ferreira SI, Ramos L, Saraiva J, Melo JB. **An inherited apparently balanced rearrangement detected by cytogenetics with possible mechanisms unveiled by array-CGH.** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

24. Melo JB, Ferreira SI, Pires LM, Venâncio M, Matoso E, Carreira IM. **ZBTB20 gene haploinsufficiency is associated with developmental delay and autism phenotype in a patient with 3q13.31 microdeletion syndrome.** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

25. Oliveira R, Carvalho A, Venâncio M, Melo JB, Ferreira SI, Carreira IM, Saraiva JM. **Multiple complex rearrangement of the short arm of chromosome X.** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

26. Louro P, Ramos L, Garabal A, Reis CF, Ferrão J, Ferreira SI, Pires LM, Melo JB, Carreira IM, Ramos F, Sá J, Venâncio M, Saraiva, J. **Reciprocal syndromes - Comparing patients with Smith Magenis syndrome and Potocki Lupski syndrome.** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

27. Portovedo S, Ribeiro IP, Pires LM, Ferrão J, Ferreira SI, Caramelo F, Carvalho L, Duarte IF, Carreira IM, Melo JB. **Use of MLPA assay in the molecular diagnosis of gene copy number alterations in lung cancer.** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

28. Portovedo S, Ribeiro IP, Pires LM, Ferrão J, Ferreira SI, Caramelo F, Carvalho L, Duarte IF, Carreira IM, Melo JB. **Genomic copy number analysis of NSCLC using array comparative genomic hybridization.** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade

Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

29. Santos JD, Parada B, Ribeiro IP, Ferreira SI, Pires LM, Carreira IM, Melo JB. **Genomic Profile of bladder cancer – array-CGH, a powerful and helpful tool in diagnosis and tumor classification?** 17<sup>a</sup> Reunião anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

30. Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Ferrão J, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. **Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification as a first-tier analysis for oral cavity tumors.** 17<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

31. Cainço A, Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Genetic and epigenetic alterations in Oral Squamous Cell Carcinoma patients.** 17<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

32. Cainço A, Ribeiro IP, Marques F, Ferrão J, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Comparative analysis between fresh and paraffin-embedded samples.** 17<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.

33. Santos JD, Parada B, Ribeiro IP, Ferrão J, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. **Methylation profile of bladder cancer – contribution to diagnosis, follow-up and prognosis.** 17<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, 21 a 23 de novembro, Coimbra.