

Relatório de Atividades

Laboratório de Citogenética e Genómica

2015/2016



© Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra * Direitos Reservados



**Faculdade de Medicina
Universidade de Coimbra**



Faculdade de Medicina

Universidade de Coimbra

Laboratório de Citogenética e Genómica

RELATÓRIO DE ATIVIDADES 2015-2016

INDICE

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

2. CONTROLO DE QUALIDADE

2.1 Participação em processo de Controlo Externo da Qualidade do UKNEQAS

2.2 Certificação

3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

3.1 Publicações de artigos científicos em Revistas com Fator de Impacto

3.2 Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

3.3 Comunicações orais por convite

3.4 Comunicações orais em reuniões científicas

3.5 Comunicações em *Posters* em reuniões científicas

4. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

4.1 Docência

4.2 Trabalhos conducentes a Teses

4.3 Participação em júris académicos

4.4 Rotações Laboratoriais

4.5 Organização de Workshops

4.6 Participação em Congressos/Reuniões Científicas

4.7 Reunião semanal de Serviço

Nos anos de 2015 e 2016 o Laboratório de Citogenética e Genómica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (LCG-FMUC), através do empenho dos seus Recursos Humanos, que incluem duas docentes, com especialidade em Genética Clínica Laboratorial (pelo *European Board of Medical Genetics*) e oito técnicos superiores, seis dos quais também com a especialidade Europeia em Genética Clínica Laboratorial, assegurou o cumprimento das suas atividades assistenciais, de diagnóstico, de investigação e de formação pedagógica.

O ano de 2015 foi particularmente exigente, face à redução de recursos humanos por três licenças de maternidade e de dificuldades processuais na substituição de um Técnico Superior que aguarda concurso, desde outubro de 2014. Esta gestão culminou num esforço acrescido no número horas de trabalho voluntárias de todos os Colaboradores do Laboratório de modo a cumprir com as solicitações recebidas.

Apesar do grande volume de trabalho assistencial o LCG não descurou a sua atividade pedagógica e de investigação essencial para a excelência dos serviços prestados. Neste período publicou 24 artigos em revistas internacionais com arbitragem *peer-reviews*, 31 resumos de congressos em revistas indexadas e 118 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais.

Adicionalmente o LCG recebeu alunos de pós graduação (rotações laboratoriais, mestrados e doutoramentos).

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

2015

Foram recebidas 2233 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela 1):

- 1121 para diagnóstico pré-natal: 889 líquidos amnióticos (LA) (855 para cariótipo e 35 para cultura), 228 biópsias do trofoblasto (CVS) (209 para cariótipo, 14 amostras para arrayCGH e seis para cultura) e quatro cordocenteses (CRD) (três para cariótipo e uma para arrayCGH).
- 1112 estudos genéticos e de metilação para diagnóstico pós natal: 1058 sangues periféricos (S), 53 biópsias de pele (Fb) e uma amostra de tumor cerebral (TC).

2016

Foram recebidas 2189 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela 1):

- 993 para diagnóstico pré-natal: 799 líquidos amnióticos (LA) (743 para cariótipo e 31 para cultura), 184 biópsias do trofoblasto (CVS) (167 para cariótipo, 14 amostras para arrayCGH e 10 para cultura) e 10 cordocenteses (CRD) (uma para cultura e uma para arrayCGH).
- 1196 estudos genéticos e de metilação para diagnóstico pós natal: 1131 sangues periféricos (S) e 65 biópsias de pele (Fb).

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

	Amostras Recebidas	
	2015	2016
Líquidos Amnióticos	889	799
Biópsias do trofoblasto	228	184
Cordocenteses	4	10
Total Pré-Natal	1121	993
Sangues periféricos	1058	1131
Biópsias de Pele	53	65
Tumores cerebrais	1	0
Total Pós-Natal	1112	1196
TOTAL DE AMOSTRAS	2233	2189

O LCG-FMUC, no biénio 2015/2016, efetuou 5.043 análises a partir das 4.422 amostras biológicas recebidas.

Por citogenética convencional foram analisados 1.964 casos em pré-natal e 267 em pós-natal.

Por análise molecular de fragmentos foram analisados 977 casos em pré-natal e 542 em pós-natal.

Por citogenética molecular (FISH) foram realizadas 103 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 1.162 pedidos de arrayCGH (116 em diagnóstico pré-natal, 680 probandos e 326 progenitores de probandos com alterações desequilibradas) (Tabela 2).

Tabela 2 – Tabela discriminativa de análises por área (citogenética convencional, citogenética molecular, biologia molecular, genômica)

		Total 2015	2015		Total 2016	2016	
			Pré-natal	Pós-Natal		Pré-natal	Pós-Natal
Citogenética Convencional	Cariótipo LA	720	720	-	743	743	-
	Cariótipo CVS	209	209	-	167	167	-
	Cariótipo CRD	2	2	-	-	-	-
	Cariótipo S	37	-	37	101	-	101
	Cariótipo Fb	4	-	4	-	-	-
	Cultura	88	50	38	73	73	87
	Total	1.060	981	79	1.171	983	188
Citogenética Molecular	Aneuploidias mais comuns	1	1	-	1	-	1
	FISH	55	4	51	46	1	45
	Total	56	5	51	47	1	46
Extração DNA	Extração DNA	1242	512	730	1372	636	736
	Projetos	-	-	-	-	-	-
	Total	1242	512	730	1372	636	736
Análise de Fragmentos	MLPA/QF-PCR Aneuploidias	378	359	19	371	350	21
	MLPA/MS	123	18	105	84	8	76
	X-frágil	147	3	144	179	4	175
	Desp. cont. materna	139	137	2	126	98	-
	Total	787	517	270	732	460	272
Array-CGH	Array 180K	275	50	225	416	66	350
	Array 60K	69	-	69	76	-	76
	Array direcionado	143	-	143	183	-	183
	Total	487	50	437	675	66	609

2. CONTROLO DE QUALIDADE

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

2015

O Laboratório de Citogenética e Genómica (LCG-FMUC) submeteu-se, em 2015, pelo terceiro ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional do UKNEQAS para citogenética convencional e para array-CGH, ambos em diagnóstico pré-natal (DPN).

Em citogenética convencional optou-se pelo programa de líquidos amnióticos, que se realizou no primeiro semestre e em Genómica (array-CGH) pelo programa de pré-natal, que ocorreu no segundo semestre.

O LCG-FMUC obteve muito boa classificação em ambos programas: no primeiro a classificação de 11,5/12 e no segundo de 12/12.

O painel internacional de avaliadores, dada a qualidade dos relatórios emitidos, não entendeu necessário fazer qualquer recomendação de melhoria.

2016

Em 2016, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo quarto ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional do UKNEQAS, tendo sido selecionados quatro programas (dois no primeiro semestre e os restantes no segundo): citogenética convencional, array-CGH e despiste de aneuploidias mais comuns em diagnóstico pré-natal (DPN) e ainda array-CGH em diagnóstico pós-natal.

Em citogenética convencional optou-se pela amostra líquidos amnióticos e no despiste de aneuploidias mais comuns pela técnica de QF-PCR.

O LCG-FMUC obteve excelente classificação em todos os programas a que se propôs: 12/12 em citogenética convencional, em array-CGH em DPN e em array-CGH em diagnóstico pós-natal e 18/18 no despiste de aneuploidias mais comuns.

Mais uma vez, o painel internacional de avaliadores, dada a qualidade dos relatórios emitidos, não entendeu necessário fazer qualquer recomendação de melhoria.

2.2 Certificação

No ano de 2015, o LCG integrou o grupo de laboratórios especializados da FMUC e FFUC que implementaram um sistema de gestão da qualidade com base na norma ISO 9001:2008. O âmbito do sistema implementado é a prestação de serviços de diagnóstico e saúde pública à comunidade, e a certificação pela APCER foi obtida no início de 2016, após a realização de duas auditorias.

3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

No ano de 2015 e 2016 a produção científica do LCG foi de:

Quadro Resumo:

	2015	2016
Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review	16	8
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 ^{1,2}	14	5
Número de publicações em revistas de Quartil 3 ^{1,2}	4	3
Publicações de resumos em congressos em revistas indexadas	19	12
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2	7	6
Número de publicações em revistas de Quartil 3	12	12
Comunicações científicas por convite, orais e poster	63	55
Número de Comunicações científicas por convite (CCV)	25	10
Número de Comunicações científicas orais selecionadas (CO)	6	7
Número de Comunicações científicas sob a forma de poster (P)	32	38

1 O Fator de impacto está indicado no final de cada referência e está de acordo com o índice ISI Thomson Reuters Journal Citation Report. O quartil em que a revista se encontra em relação à área do trabalho está também indicado no final da referência está de acordo com o ranking Scopus Cimago Journal and Country Rank (2014).

2 A soma das publicações dos diferentes quartis é maior que o número de publicações total, uma vez que existem referências que podem ter mais do que um tipo de quartil, dependendo da área científica considerada.

3.1 Publicações de artigos científicos em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

2015

1. Copy number variants prioritization after array-CGH analysis - a cohort of 1000 patients. Carreira IM, Ferreira SI, Matoso E, Pires LM, Ferrão J, Jardim A, Mascarenhas A, Pinto M, Lavoura N, Pais C, Paiva P, Simões L, Caramelo F, Ramos L, Venâncio M, Ramos F, Beleza A, Sá J, Saraiva J, Melo JB. Mol Cytogenet. 2015 Dec 30;8:103. *IF 2,140. Q2 e Q3*

2. Cutis Aplasia as a clinical hallmark for the syndrome associated with 19q13.11 deletion: the possible role for UBA2 gene. Melo JB, Estevinho A, Saraiva J, Ramos L, Carreira IM. Mol Cytogenet. 2015; 8: 21. *IF 2,140. Q2 e Q3*

3. 12q21.2q22 deletion: a new patient. Oliveira R, Pereira C, Melo JB, Mesquita S, Venâncio M, Carreira IM, Saraiva J. Am J Med Genet A. 2015 Aug;167A(8):1877-83. *IF 2,159. Q2*

4. Novel Cryptic Rearrangements in Adult B-Cell Precursor Acute Lymphoblastic Leukemia Involving the MLL Gene. Othman MA, Grygalewicz B, Pienkowska-Grela B,

Rincic M, Rittscher K, Melo JB, Carreira IM, Meyer B, Marzena W, Liehr T. J Histochem Cytochem. 2015 May;63(5):384-90. *IF 1,959. Q1*

5. High rates of submicroscopic aberrations in karyotypically normal acute lymphoblastic leukemia. Othman MA, Melo JB, Carreira IM, Rincic M, Glaser A, Grygalewicz B, Gruhn B, Wilhelm K, Rittscher K, Meyer B, Silva ML, de Jesus Marques Salles T, Liehr T. Mol Cytogenet. 2015 Jun 30;8:45. *IF 2,140. Q2 e Q3*

6. Iodine deficiency and thyroid nodular pathology--epidemiological and cancer characteristics in different populations: Portugal and South Africa. Santos JE, Kalk WJ, Freitas M, Carreira IM, Castelo Branco M. BMC Res Notes 2015 1;8:284. Epub 2015 Jul 1. *Q2*

7. A unique phenotype in a patient with a rare triplication of the 22q11.2 region and new clinical insights of the 22q11.2 microduplication syndrome: a report of two cases. Vaz SO, Pires R, Pires LM, Carreira IM, Anjos R, Maciel P, Mota-Vieira L. BMC Pediatr. 2015; 15: 95. *IF 1,930. Q1*

8. Impact of fetal chromosomal disorders on maternal blood metabolome: toward new biomarkers? Pinto J, Almeida LM, Martins AS, Duarte D, Domingues MR, Barros AS, Galhano E, Pita C, Almeida MC, Carreira IM, Gil AM. Am J Obstet Gynecol. 2015 Dec;213(6):841.e1-841.e15. *IF 4,704. Q1*

9. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: clinical and molecular analysis of 51 patients. Beleza-Meireles A, Hart R, Clayton-Smith J, Oliveira R, Falcão Reis C, Venâncio M, Ramos F, Sá J, Ramos L, Cunha E, Pires LM, Carreira IM, Scholey R, Wright R, Urquhart JE, Briggs TA, Kert B, Kingston H, Metcalfe K, Dannai D, Newman WG, Saraiva JM, Tassabehji M. Eur J Med Genet. 58(9): 455-65. Sep 2015. *IF 1,466. Q3*

10. NMR metabolomics of human lung tumours reveals distinct metabolic signatures for adenocarcinoma and squamous cell carcinoma. Rocha CM, Barros AS, Goodfellow BJ, Carreira IM, Gomes A, Sousa V, Bernardo J, Carvalho L, Gil AM, Duarte IF. Carcinogenesis 36(1):68-75. doi: 10.1093/carcin/bgu226. Epub 2014 Nov 3. 2015. *IF: 5,334. Q1*

11. MLLT10 and IL3 rearrangement together with a complex four-way translocation and trisomy 4 in a patient with early T-cell precursor acute lymphoblastic leukemia: A case report. Othman MA, Melo JB, Carreira IM, Rincic M, Alhourani E, Wilhelm K, Gruhn B, Glaser A, Liehr T. Oncol Rep 33(2):625-30. doi: 10.3892/or.2014.3624. Epub 2014 Nov 25. 2015. *IF 2,301. Q2*

12. Senescent bronchial fibroblasts induced to senescence by Cr(VI) promote epithelial-mesenchymal transition when co-cultured with bronchial epithelial cells in the presence of Cr(VI). Val MM, Mendes LA, Alarcão A, Carvalho L, Carreira IM,

Rodrigues CF, Alpoim MC. *Mutagenesis* 30(2):277-86. doi: 10.1093/mutage/geu070. Epub 2014 Nov 17. 2015. *IF: 2,793. Q 2*

13. Drug Transporters play a key role in the complex process of Imatinib Resistance in vitro. Alves R, Fonseca AR, Gonçalves AC, Ferreira-Teixeira M, Lima J, Abrantes AM, Alves V, Rodrigues-Santos P, Jorge L, Matoso E, Carreira IM, Botelho MF, Sarmento-Ribeiro AB. *Leukemia Research*. 39(3):355-60. doi: 10.1016/j.leukres.2014.12.008. Epub 2014 Dec 23. 2015. *IF: 2,351. Q 2*

14. Prediction of Gestational Diabetes through NMR Metabolomics of Maternal Blood. Pinto J, Almeida LM, Martins AS, Duarte D, Barros AS, Galhano E, Pita C, Almeida MC, Carreira IM, Gil AM. *J Proteome Res*. 14(6):2696-706. doi: 10.1021/acs.jproteome.5b00260. 2015. *IF: 4,245. Q 1*

15. Isochromosome 17q in Chronic Lymphocytic Leukemia. Alhourani E, Rincic M, Melo JB, Carreira IM, Glaser A, Pohle B, Schlie C and Liehr T. *Leukemia Research and Treatment*. Volume 2015, Article ID 489592, 6 pages <http://dx.doi.org/10.1155/2015/489592>. 2015.

16. Following Healthy Pregnancy by NMR Metabolomics of Plasma and correlation to Urine. Pinto J, Barros A, Domingues MR, Goodfellow BJ, Galhano E, Pita C, Almeida MC, Carreira I, Gil AM. *J. Proteome Res*. 2015, 14, 1263–1274. *IF: 4.173. Q 1*

2016

17. Newborn urinary metabolic signatures of prematurity and other disorders: a case control study. Diaz SO, Pinto J, Barros AS, Morais E, Duarte D, Negrão F, Pita C, Almeida MD, Carreira IM, Spraul M, Gil AM. *Proteome Res* 15:311–325. Epub 2015 DOI:10.1021/acs.jproteome.5b00977. 2016. *IF: 4.245. Q 1*

18. A novel IGH@ gene rearrangement associated with CDKN2A/B deletion in young adult B-cell acute lymphoblastic leukemia. Othman MAK, Grygalewicz B, Pienkowska-Grela B, Rygier J, Ejduk A, Rincic M, Melo JB, Carreira IM, Meyer B and Liehr T. *Oncology Letters* 11: 2117-2122. 2016. *IF 1.482 Q3*

19. Spraul M and Gil AM. Metabolic profiling of maternal urine can aid clinical management of Gestational Diabetes Mellitus. Pinto J, Diaz SO, Aguiar E, Duarte D, Barros AS, Galhano E, Pita C, Almeida MC, Carreira IM. *Metabolomics MEBO-D-16-00013R1*. 12:105 (12 pages) DOI 10.1007/s11306-016-1046-1. 2016. *IF 1.482 Q1*

20. BIRC3 alterations in chronic and B-cell acute lymphocytic leukemia patients. Alhourani E, Othman MAK, Melo JB, Carreira IM, Grygalewicz B, Vujić D, Zecević Z, Joksić G, Glaser A, Pohle B, Schlie C, Hauke S and Liehr T. *Oncology Letters* 11: 3240-3246, DOI: 10.3892/ol.2016.4388. 2016. *IF 1.482 Q3*

21. Fibroblasts of Machado Joseph Disease patients reveal autophagy impairment. Onofre I, Mendonça N, Lopes S, Nobre R, Melo JB, Carreira IM, Januário C, Gonçalves AF, Almeida LP. *Scientific Reports* 6:28220. doi: 10.1038/srep28220. *IF - 5.578; Q 1 (Multidisciplinary)*

22. WT1, MSH6, GATA5 and PAX5 as epigenetic oral squamous cell carcinoma biomarkers - a short report. Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Domingues A, Mesquita M, Barroso L, Prazeres H, Julião MJ, Poiars Baptista I, Ferreira A, Melo JB, Carreira IM. *Cell Oncol* 10 pages DOI: 10.1007/s13402-016-0293-5. *IF:3.032 Q 1*

23. Iodine deficiency a persisting problem: assessment of iodine nutrition and evaluation of thyroid nodular pathology in Portugal. Santos JEC, Freitas M, Fonseca CP, Castilho P, Carreira IM, Rombeau JL, Branco MC. *J Endocrinol Invest* 7 pages. DOI 10.1007/s40618-016-0545-2, Set 2016. *IF: 1.994 Q 3*

24. Early detection and personalized treatment in oral cancer: the impact of omics approaches. Molecular Cytogenetics. Ribeiro IP, Barroso L, Marques F, Melo JB, Carreira IM. (2016) 9:85 (7 pages) DOI 10.1186/s13039-016-0293-1. *IF 1.506. Q2*

Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

2015

25. Decoding genetic and epigenetic signatures in oral squamous cell carcinoma. Ribeiro IP, Cainço A, Marques F, Caramelo F, Estevinho A, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p4. 2015. *IF 1,167. Q3*

26. Resistance exercise at 70% of maximum resistance increases the circulating number of endothelial progenitor cells: preliminary results. Eulálio F, Martins S, Melo E, Costa R, Gonçalves A.C, Ribeiro IP, Sarmiento-Ribeiro AB, Melo JM, Carreira IM, Ribeiro F. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p3. 2015. *IF 1,167. Q3*

27. Genome-wide copy number analysis in oral squamous cell carcinoma. Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Ferreira SI, Pires LM, Rodrigues J, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p9. 2015. *IF 1,167. Q3*

28. Challenges Of Molecular Karyotyping In Prenatal Diagnosis. Mascarenhas A, Ferreira SI, Pires LM, Jardim A, Pinto M, Simões L, Pais C, Paiva P, Melo JB, Carreira IM, Equipa DPN-MBB. *Rev Port Pneumol*. 2015; 21(Esp Cong 1):p10. *IF 1,167. Q3*

29. Molecular Characterization Of Prenatally Detected Small Supernumerary Marker Chromosomes: Improving The Genotype – Phenotype Correlations. Pinto MC, Melo JB, Jardim A, Ferreira S, Simões L, Mascarenhas A, Marques I, Galhano E, Gonçalves H, Ramos F, Carreira IM. *Rev Port Pneumol*. 21(Esp Cong 1):p10. 2015. *IF 1,167. Q3*

- 30. The Beas-2b Cell Line As A Model System For The Study Of Lung Carcinogenesis: Effects Of Culture Conditions And Culture Length.** Ferreira DC, Abreu PL, Simões JS, Pais C, Mascarenhas A, Melo JB, Carreira IM, Urbano AM. *Rev Port Pneumol.* 21(Esp Cong 1):p21. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 31. Pilot study on MGMT gene methylation status by MS-MLPA in patients with glioblastoma.** Lavoura N, Ferrão J, Ferreira SI, Almeida MR, Tao H, Rebelo O, Carreira IM. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p8. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 32. Importance of revisiting previously classified copy number variants: towards building stronger CNVs databases.** Melo JB, Cruz P, Ferreira SI, Pires LM, Jardim A, Carreira IM. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p11. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 33. Chromosome 13q31.3 deletion involving MIR17HG gene: miRNA involvement in human development.** Ferreira SI, Lavoura N, Mascarenhas A, Carreira IM, Melo JB. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p11. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 34. Chromosome 1q21.1 recurrent microdeletions and microduplications in patients with developmental delay revealed by array-CGH.** Pires LM, Ferreira SI, Paiva P, Pinto MC, Jardim A, Pais C, Carreira IM, Melo JB. *Rev Port Pneumol* 21(Esp Cong 1):p9. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 35. Genetic and epigenetic changes in tongue squamous cell carcinoma: detection by methylation-specific multiplex ligation dependent probe amplification.** S Lisboa, IP Ribeiro, F Marques, A Domingues, F Caramelo, A Estevinho, V Marques, MJ Julião, JB Melo, A Ferreira, IP Baptista, IM Carreira. *Rev Port Pneumol* 21(1):102. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 36. Cr(VI)-induced senescent bronchial stroma stimulates epithelial to mesenchymal transition on bronchial epithelial cells exposed to Cr(VI).** MM Val, LA Mendes, A Alarcão, L Carvalho, I Carreira, CFD Rodrigues, MC Alpoim. *Rev Port Pneumol.* 21(1):3. 2015. *IF 1,167. Q3*
- 37. From oral cancer genetic and epigenetic alterations to clinical outcome prediction.** Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Domingues A, Estevinho A, Julião MJ, Ferreira A, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. *Eur J Hum Genet*, S(1). p260 June 2015. *IF 4,349. Q1*
- 38. RBFOX1 intragenic deletions detected by array-CGH - 6 new case with neurological phenotype.** Lavoura N, Melo JB, Ferreira SI, Pinto MC, Pais C, Mascarenhas A, Ramos L, Carreira IM. *Eur J Hum Gen.* 23(1):p163 . 2015. *IF 4,349. Q1*
- 39. Revisiting previously classified Copy Number Variants - Is it worthy for management of clinical strategy?** Melo JB, Cruz P, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Mascarenhas A, Jardim A, Carreira IM. *Eur J Hum Gen.* 23(1):p276. 2015. *IF 4,349. Q1*

40. Molecular characterization of prenatally detected small supernumerary marker chromosomes: improving the genotype-phenotype correlations. Carreira IM, Pinto MC, Jardim A, Ferreira SI, Simões L, Lavoura N, Mascarenhas A, Galhano E, Gonçalves H, Ramos F, Melo JB. Chromosome Research. 23(1):p114. 2015. *IF 2,478. Q1*

41. Dealing with de novo apparently balanced rearrangements in the era of array-CGH. Jardim A, Melo JB, Mascarenhas A, Pires LM, Lavoura N, Ramos F, Galhano E, Carreira IM. Chromosome Research. 23(1):p114. 2015. *IF 2,478. Q1*

42. Chromosome 1q21.1 recurrent imbalances in patients with developmental delay revealed by array-CGH. Pires LM, Ferreira SI, Paiva P, Pinto MC, Jardim A, Pais C, Venâncio M, Melo JB, Carreira IM. Eur J Hum Gene 2015. Vol23(1):156. *IF 4,349. Q1*

43. Array-CGH in Prenatal Diagnosis - The First 100 Cases. Mascarenhas A, Ferreira SI, Pires LM, Pais C, Paiva P, Branco M, Rei AI, Melo JB, Carreira IM. Chromosome Res. Vol 23(1):116. *IF 2,847. Q2*

2016

44. Genomic classification of oral squamous cell carcinoma: the role of copy number alterations. Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Santos A, Barroso L, Mesquita M, Lopes T, Julião MJ, Ferreira A, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. Eur J Hum Gen. 24(1):p279. 2016. *IF 4.580 Q1*

45. Oral squamous cell carcinoma: can the genes predict a second primary tumor? Carreira IM, Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Santos A, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB. Eur J Hum Gen. 24(1):p295. 2016. *IF 4.580 Q1*

46. 7p21 Interstitial duplication - male patient with global developmental delay, autism, dysmorphisms and epilepsy. Melo JB, Ferreira SI, Jardim A, Mascarenhas A, Robalo MC, Carreira IM. Eur J Hum Gen. 24(1):p157. 2016. *IF 4.580 Q1*

47. 8p rearrangements detected by array-CGH in a 1500 cohort of patients with intellectual disability. Pires LM, Ferreira SI, Val M, Lavoura N, Saraiva J, Carreira IM, Melo JB. Eur J Hum Gen. 24(1):p157. 2016. *IF 4.580 Q1*

48. 9p13.3 Interstitial deletion - a new syndrome? Ferreira SI, Carreira IM, Pinto M, Ramos L, Melo JB. Eur J Hum Gen. 24(1):p224-225. 2016. *IF 4.580 Q1*

49. Early results of next-gen cytogenetics implementation in Portugal. David D, Freixo J, Marques J, Carvalho I, Tkachenko N, Oliva Teles N, Marques M, Cardoso M, Fino J, Alves A, Fortuna A, Dória S, Pinto de Moura C, Correia H, Carreira IM, Sá J, Gonçalves R, Lavinha J, Kay T, Talkowski M, Morton C. Eur J Hum Gen. 24(1):p228. 2016. *IF 4.580 Q1*

50. Novel regions of gain and loss on chromosome 11 detected in the oral squamous cell carcinoma. Ribeiro IP, Marques F, Santos A, Caramelo F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):6. *IF 1,167. Q3*

51. Non-random genomic breakpoints in oral cancer: which characteristic sequence motifs are behind the breaks? Ribeiro IP, Marques F, Santos A, Menoita J, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):25. *IF 1,167. Q3*

52. Scraping Cells of the Oral cavity: a viable method for OSCC detection? Oliveira AC, Ribeiro IP, Marques F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):13. *IF 1,167. Q3*

53. Genomic characterization of primary culture cells of oral squamous cell carcinoma— preliminary data. Marques V, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Pais C, Rodrigues J, Marques F, Melo JB, Carreira IM. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2): 25. *IF 1,167. Q3*

54. Head and neck squamous cell carcinoma: genomic imbalances revealed in X and Y chromosomes. Menoita J, Ribeiro IP, Santos A, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2): 26. *IF 1,167. Q3*

55. Copy number alteration analysis of SNP array data in HNSCC patients from TCGA database. Esteves LP, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):15. *IF 1,167. Q3*

56. New contributions to the HNSCC carcinogenesis model: piecing together genomics and epigenetics data. Rodrigues J, Ribeiro IP, Lavoura N, Dourado M, Melo JB, Carreira IM. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):17. *IF 1,167. Q3*

57. Laboratorial mistake or biological explanation? The reasons behind unexpected results in a laboratory diagnostic setting. Ferreira SI, Melo JB, Val M, Mascarenhas A, Pinto M, Simões L, Pires LM, Lavoura N, Paiva P, Jardim A, Carreira IM. 5ª congresso da Cimago. 27-28 janeiro 2016. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):12. *IF 1,167. Q3*

58. Narrowing 12q24.33 deletion critical region: P2RX2 gene involvement in intellectual disability. Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Val M, Garcia P, Melo JB, Carreira IM. 5ª congresso da Cimago. 27-28 janeiro 2016. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):23-24. *IF 1,167. Q3*

59. C-reactive protein in patients with head and neck cancer: implications for cancer cachexia and quality of life. Pedro N, Ribeiro IP, Lopes T, Barroso L, Marques F, Figueiredo D, Costa R, Melo JB, Ferreira A, Ribeiro F, Carreira IM. Rev Port Pneumol. 2016;22(Esp Cong 2):26. *IF 1,167. Q3*

3.3 Comunicações orais por convite

2015

60. Melo JB. **Omics technologies and the study of human ageing: The importance of integrating genomics, transcriptomics and epigenomics**. Curso de Envelhecimento, Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde – FMUC, Coimbra, 03 de fevereiro de 2015. (POR CONVITE)

61. Carreira IM. **Different Molecular and Conventional Cytogenetic approaches to characterize cancer**. Cancer Molecular Biology. Masters in Cellular and Molecular Biology – CNC 12 de fevereiro de 2015. (POR CONVITE)

62. Carreira IM. **OMICS na investigação do envelhecimento**. PhD Programa de Doutoramento - Envelhecimento: Genetic mechanisms and environmental, social, mental and stochastic factors. Faculdade de Medicina da universidade de Coimbra. 26 de fevereiro de 2015. (POR CONVITE)

63. Melo JB. **Cytogenetics and Genomics in Cardiac Pathology**. Curso Ciências Cardiovasculares, Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde – FMUC, Coimbra, 26 de fevereiro de 2015. (POR CONVITE)

64. Carreira IM. **Da Citogenética à Citogenómica no diagnóstico pré-natal. Ciência e Tecnologia na Vanguarda do Futuro**. JORTEC Biomédica Genética e Biomedicina. Auditório CGD (Grd Auditório) Faculdade de Ciências e Tecnologia Univ Nova de Lisboa. Mte de Caparica. 11 de fevereiro, 2015.

65. Carreira IM (relatora). **Workshop III: Investigação em Doenças Raras**. Conferência Nacional EUROPLAN da Aliança Portuguesa de Associações de doenças raras. Assembleia da República, Lisboa 27 e 28 de Fevereiro 2015.

66. Carreira IM. **A Citogenética e a Genómica na Investigação Biomédica**. Seminário de investigação II, Mestrado Integrado em Medicina. 4 de março, 2015.

67. Carreira IM. **Da Citogenética à Genómica: A importância no Diagnóstico**. Mestrado em Biotecnologia Farmacêutica: Módulo de Diagnóstico Molecular. 14 de março de 2015. (POR CONVITE)

68. Melo JB. **The era of genomics in neuropsychiatric diseases**. Curso de Neurociências e Saúde Mental, Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde – FMUC, Coimbra, 5 de maio de 2015. (POR CONVITE)

69. Carreira IM. **Da Citogenética à Citogenómica no Diagnóstico de Cromossomopatias Desafios e Dilemas**. Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa. 10 maio de 2015. (POR CONVITE)

70. Carreira IM. *Cell Culture – Adherent versus suspension cell lines.* III Cell Culture and tissue training Course. Beyond the Microscope, culturing life. 21 a 25 de julho de 2015. Auditório do IBILI, FMUC. (POR CONVITE)

71. Carreira IM. *EBV – Transformation.* II Cell Culture and tissue training Course. Beyond the Microscope, culturing life. 21 a 25 de julho de 2015. Auditório do IBILI, FMUC. (POR CONVITE)

72. Carreira IM. *Primary cultures: in prenatal and postnatal diagnosis.* II Cell Culture and tissue training Course. Beyond the Microscope, culturing life. 21 a 25 de julho de 2015. Auditório do IBILI, FMUC. (POR CONVITE)

73. Melo JB. *Array CGH in neurodevelopmental disorders – clinical impact of revisiting previously classified CNVs.* User Meeting Agilent, Porto. 30 de setembro de 2015. (POR CONVITE)

74. Melo JB. *Genómica.* Curso de Técnicas e Métodos de Investigação, Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde – FMUC, Coimbra. 12 de outubro de 2015. (POR CONVITE)

75. Carreira IM. *Cell Line Characterization: The Impact and Challenge on Research.* III Cell Culture and tissue training Course. Beyond the Microscope, culturing life. Auditório do IBILI, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 6 a 10 de julho de 2015.

76. Carreira IM. *Metodologia e Técnicas de Citogenética Genómica e Biologia Molecular na Investigação aplicada ao diagnóstico.* Programa Interuniversitário de Doutoramento em Envelhecimento e Doenças Crónicas. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 16 de outubro de 2015.

77. Carreira IM. *From Genotype to Phenotype : 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, 16 a 20 novembro de 2015. (POR CONVITE)

78. 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, 16 a 20 novembro de 2015. (POR CONVITE)

79. Carreira IM. *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, 16 a 20 novembro de 2015. (POR CONVITE)

80. Carreira IM. **From Genotype to Phenotype: In Prenatal Diagnosis. The genetic laboratory diagnosis: from the clinic to the nucleotide.** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra*, 16 a 20 novembro de 2015. (POR CONVITE)

81. Carreira IM **From the clinic to the laboratory and back to the patient through genetic counselling:** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra*, 16 a 20 novembro de 2015. (POR CONVITE)

82. Branco M; Carreira IM; Ramos F. **Integrated discussion of problem cases.** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: From Genotype to Phenotype, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra*, 16 a 20 novembro de 2015. (POR CONVITE)

83. Carreira IM. **Da Citogenética convencional à Genómica em Diagnóstico pré- e pós-natal.** Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa. 24 de novembro, 2015.

84. Carreira IM. **OMICS in cancer diagnosis.** *Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Módulo: Organs and Systems - Cancer and Oncobiology. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra*, 3 de dezembro, 2015. (POR CONVITE)

2016

85. Carreira IM. **Omic technologies and the study of human ageing: The importance of integrating Metabolomics, Nutrigenomics and Pharmacogenomics.** PhD Programa de Doutoramento - Envelhecimento: Genetic mechanisms and environmental, social, mental and stochastic factors. Faculdade de Medicina da universidade de Coimbra. 8 de fevereiro de 2016.

86. Carreira IM. **The contribution of Conventional Cytogenetic, Molecular Biology and Cytogenomics in the diagnosis of cancer.** Cancer Molecular Biology. Masters in Cellular and Molecular Biology – CNC 10 de fevereiro de 2016.

87. Carreira IM. **Da Citogenética à Genómica: A importância no Diagnóstico.** Mestrado em Biotecnologia Farmacêutica: Módulo de Diagnóstico Molecular. 14 de março, 2016.

88. Carreira IM. **Da Citogenética à Citogenómica no Diagnóstico de Cromossomopatias Desafios e Dilemas.** Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa. 2 de maio de 2016.

89. Carreira IM. **A Citogenética e a Genómica na Investigação Biomédica.** Seminário de investigação II, Mestrado integrado em Medicina. 19 de maio de 2016.

90. Carreira IM. EBV – Transformation. III Cell Culture and tissue training Course. Beyond the Microscope, culturing life. Auditório do IBILI, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 6 a 10 julho de 2016.

91. Carreira IM. Cell Line Characterization: The Impact and Challenge on Research. III Cell Culture and tissue training Course. Beyond the Microscope, culturing life. Auditório do IBILI, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 6 a 10 julho de 2016.

92. Carreira IM, Melo JB. GENOMICS: Impact on Diagnosis, Research and on the future of Medicine and Health. Programa Interuniversitário de Doutoramento em Envelhecimento e Doenças Crónicas. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 29 de outubro de 2016.

93. Carreira IM, Fabiana Ramos. Prenatal Diagnosis: where are we going? 20ª Reunião Annual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto, Coimbra. 10 a 12 de novembro, 2016.

94. Melo JB. “Genómica e farmacoterapia personalizada”. IX Congresso Nacional da Associação Portuguesa dos Farmacêuticos Hospitalares, Centro de Congressos do Estoril, 24 de novembro de 2016.

3.4 Comunicações Orais em reuniões científicas

2015

95. CR(VI)-induced senescent bronchial stroma stimulates epithelial to mesenchymal transition on bronchial epithelial cells exposed to CR(VI). Val MM, Mendes LA, Alarcão A, Carvalho L, Carreira IM, Rodrigues CFD, Alpoim MC. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

96. Resistance exercise at 70% of maximum resistance increases the circulating number of endothelial progenitor cells: preliminary results. Eulálio F, Martins S, Melo E, Costa R, Gonçalves AC, Ribeiro IP, Sarmiento-Ribeiro AB, Melo JM, Carreira IM, Ribeiro F. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

97. Decoding genetic and epigenetic signatures in oral squamous cell carcinoma. Ribeiro IP, Domingues A, Marques F, Caramelo F, Estevinho A, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015. [Melhor comunicação oral](#)

98. Comparison between a radiosensitive and a radioresistant cell line – could the difference be in copy number variations? A preliminary study. Rodrigues J, Ribeiro IP,

Abrantes A, Simões P, Borrego M, Lavoura N, Dourado M, Melo JB, Botelho MF, Carreira IM. VII Jornadas de Genética e Biotecnologia, nos dias 26, 27 e 28 de Março de 2015 na Universidade de Trás- os- Montes e Alto Douro (UTAD).

99. DNA Extraction From Formalin-Fixed Paraffin Embedded Tissues – Protocol Optimization. Lisboa S, Ribeiro IP, Marques F, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. VII Jornadas de Genética e Biotecnologia, nos dias 26, 27 e 28 de Março de 2015 na Universidade de Trás- os- Montes e Alto Douro (UTAD).

100. Detection of Chromosomal Alterations in Laryngeal Squamous Cell Carcinoma Using Array Comparative Genomic Hybridization. Marques V, Ribeiro IP, Migueis J, Marques F, Lavoura N, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. VII Jornadas de Genética e Biotecnologia, nos dias 26, 27 e 28 de Março de 2015 na Universidade de Trás- os- Montes e Alto Douro (UTAD).

2016

101. Ribeiro IP, Marques F, Santos A, Caramelo F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Novel regions of gain and loss on chromosome 11 detected in the oral squamous cell carcinoma.** 5º Congresso do CIMAGO, Coimbra 27 e 28 janeiro de 2016.

102. Ribeiro IP, Marques F, Santos A, Caramelo F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Novel regions of gain and loss on chromosome 11 detected in the oral squamous cell carcinoma.** 5º Congresso do CIMAGO, Coimbra 27 e 28 janeiro de 2016.

103. Oliveira AC, Ribeiro IP, Marques F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. **Can scraped cells be used to follow up OSCC patients? A pilot study.** VIII Jornadas de Genética e Biotecnologia. Universidade de Trás- os- Montes e Alto Douro (UTAD). 11 a 13 de março de 2016.

104. Ferreira S, Pires LM, Val M, Jardim A, Mascarenhas A, Pinto M, Lavoura N, Pais C, Paiva P, Simões L, Melo JB, Carreira I. **Array-CGH as a tool in a clinical laboratory set-up: experience in 4000 samples. Área: Cytogenetics and Genomics.** 20ª Reunião Anal da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto, Coimbra. 10 a 12 novembro de 2016.

105. Mascarenhas A, Ferreira S, Pires LM, Jardim A, Pinto MC, Simões L, Pais C, Paiva P, Val M, MBB Equipa DPN, MDM Equipa DPN, Melo JB, Carreira IM. **Application of whole-genome Array CGH in prenatal diagnosis. Área: Cytogenetics and Genomics.** 20ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto, Coimbra. 10 a 12 novembro de 2016.

106. Ribeiro IP, Santos A, Caramelo F, Pedro N, Marques F, Barroso L, Ferreira A, Julião M, Melo JB, Carreira IM. **Gene expression profiling to predict clinical outcome of oral cavity carcinomas. Área: Cancro.** 20ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto, Coimbra. 10 a 12 de novembro de 2016.

107. Louro P, Ramos L, Oliveira R, Garabal A, Pereira J, Cunha E, Pires LM, Ferreira SI, Melo JB, Carreira IM. **Grigelioniene G, Saraiva J. KBG syndrome: the experience of a regional Medical Genetics Unit.** Área: Genética Clínica. 20ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto, Coimbra. 10 a 12 de novembro de 2016. [Menção Honrosa](#)

3.5 Comunicações em *Posters* em reuniões científicas

2015

108. Pilot study on MGMT gene methylation status by MS-MLPA in patients with glioblastoma. Lavoura N, Ferrão J, Ferreira SI, Almeida MR, Tao H, Rebelo O, Carreira IM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

109. Chromosome 13q31.3 deletion involving MIR17HG gene: mirna involvement in human development. Ferreira SI, Lavoura N, Mascarenhas A, Carreira IM, Melo JB. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

110. Molecular characterization of prenatally detected small supernumerary arker chromosomes: improving the genotype – phenotype correlations. Pinto MC, Melo JB, Jardim A, Ferreira S, Simões L, Mascarenhas A, Marques I, Galhano E, Gonçalves H, Ramos F, Carreira IM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

111. Challenges of molecular karyotyping in prenatal diagnosis. Mascarenhas A, Ferreira SI, Pires LM, Jardim A, Pinto M, Simões L, Pais C, Paiva P, Melo JB, Carreira IM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

112. The BEAS-2B cell line as a model system for the study of lung carcinogenesis: effects of culture conditions and culture length. Ferreira DC, Abreu, Simões JS, Pais C, Mascarenhas A, Melo JB, Carreira IM, Urbano AM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

113. Chromosome 1q21.1 recurrent microdeletions and microduplications in patients with developmental delay revealed by array-CGH. Pires LM, Ferreira S, Paiva P, Pinto MC, Jardim A, Pais C, Carreira IM, Melo JB. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

114. Genome-wide copy number analysis in oral squamous cell carcinoma. Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Ferreira SI, Pires LM, Rodrigues J, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

115. Importance of revisiting previously classified copy number variants: towards building stonger CNVS databases. Melo JB, Cruz P, Ferreira SI, Pires LM, Jardim A, Carreira IM. Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do CIMAGO. 29 e 30 de janeiro de 2015.

116. Genetic and epigenetic changes in tongue squamous cell carcinoma: detection by methylation-specific multiplex ligation-dependent probe amplification. Lisboa S, Ribeiro IP, Marques F, Cainço A, Caramelo F, Estevinho A, Marques V, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. Atualizações em oncologia 2015: 4ºCongresso do CIMAGO, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 29 e 30 de janeiro de 2015.

117. Oral Cancer: identify the genes to treat disease - myth or reality? Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Ferreira SI, Pires LM, Julião MJ, Melo JB, Baptista IP, Carreira IM. 1 Concurso de Posters Científicos AstraZeneca, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 20 de fevereiro de 2015.

118. Genetic and Epigenetic signatures in Tongue Squamous Cell Carcinoma. Lisboa S, Ribeiro IP, Marques F, Domingues A, Caramelo F, Estevinho A, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. VII Jornadas de Genética e Biotecnologia, Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD). 26 a 28 de março de 2015.

119. Kariograms and Inter-Specific Comparison. Mamede B, Santos S, Gomes H, Gamboa S, Melo J, Carreira I, Delgado F. XIX Congresso de Zootecnia. Viana do Castelo, abril de 2015.

120. Genetic Characterization of Two Head and Neck Squamous Cell Carcinoma Cell Lines by Karyotyping and Array CGH. Rodrigues J, Ribeiro IP, Pais C, Estevinho A, Mascarenhas A, Lavoura N, Melo JB, Carreira IM. XXXIX Jornadas Portuguesas de Genética, Braga. 25 a 27 de maio de 2015.

121. Predicting Radiotherapy Response: Could the answer be in Copy Number Variations? Rodrigues J, Ribeiro IP, Abrantes AM, Lourenço SP, Simões P, Borrego M, Lavoura N, Dourado M, Melo JB, Botelho FM, Carreira IM. XXXIX Jornadas Portuguesas de Genética, Braga. 25 a 27 de maio de 2015.

122. Association between genetic, epigenetic and clinicopathological features in tongue squamous cell carcinoma. Lisboa S, Ribeiro IP, Marques F, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Carreira IM. XXXIX Jornadas Portuguesas de Genética, Braga. 25 a 27 de maio de 2015.

123. Genetic and Epigenetic Characterization of Laryngeal Squamous Cell Carcinoma Using Array Comparative Genomic Hybridization and Methylation-Specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification. Marques V, Ribeiro IP, Migueis J, Marques F,

Lavoura N, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. XXXIX Jornadas Portuguesas de Genética, Braga. 25 a 27 de maio de 2015.

124. Perfil genético e epigenético do carcinoma de células escamosas da cavidade oral. Ribeiro IP, Santiago MB, Domingues A, Marques F, Caramelo F, Estevinho A, Julião MJ, Melo JB, Ferreira A, Baptista IP, Bertuzzo CS, Carreira IM. 8ª Semana de pesquisa, Cidade Universitária Zeferino Vaz, Campinas, Brasil. 19 de maio de 2015.

125. Chromosome 1q21.1 recurrent imbalances in patients with developmental delay revealed by Array-CGH. Pires LM, Ferreira SI, Paiva P, Pinto MC, Jardim A, Pais C, Venâncio M, Melo JB, Carreira IM. European Human Genetics Conference, Glasgow. 6 a 9 junho de 2015.

126. RBF1X1 intragenic deletions detected by array-CGH - 6 new cases with neurological phenotype. Lavoura N, Melo JB, Ferreira SI, Pinto MC, Pais C, Mascarenhas A, Ramos L, Carreira IM. European Human Genetics Conference, Glasgow. 6 a 9 junho de 2015.

127. From oral cancer genetic and epigenetic alterations to clinical outcome prediction. Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Domingues A, Estevinho A, Julião AM, Ferreira A, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. European Human Genetics Conference, Glasgow. 6 a 9 junho de 2015.

128. Revisiting previously classified Copy Number Variants - Is it worthy for management of clinical strategy? Melo JB, Cruz P, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Mascarenhas A, Jardim A, Carreira IM. European Human Genetics Conference, Glasgow. 6 a 9 junho de 2015.

129. Molecular characterization of prenatally detected small supernumerary marker chromosomes: improving the genotype-phenotype correlations. Carreira IM, Pinto MC, Jardim A, Ferreira SI, Simões L, Lavoura N, Mascarenhas A, Galhano E, Gonçalves H, Ramos F, Melo JB. 10th European Cytogenetics Conference, Strasbourg, França. 4 a 7 de julho 2015.

130. Dealing with de novo apparently balanced rearrangements in the era of array-CGH. Jardim A, Melo JB, Mascarenhas A, Pires LM, Lavoura N, Ramos F, Galhano E, Carreira IM. 10th European Cytogenetics Conference, Strasbourg, França. 4 a 7 de julho 2015.

131. Array-CGH in prenatal diagnosis-reflexions over the first 100 cases. Mascarenhas A, Ferreira SI, Pires LM, Pais C, Paiva P, Branco M, Rei AI, Melo JB, Carreira IM. 10th European Cytogenetics Conference, Strasbourg, França. 4 a 7 de julho 2015.

132. Predictors of prognosis in oral squamous cell carcinoma: the role of DNA methylation. Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Domingues A, Mesquita M, Julião MJ,

Baptista IP, Melo JB, Ferreira A, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto. 5 a 7 de novembro de 2015.

133. Primary tongue tumor and second primary tumor in the floor of the mouth in the same patient - The discriminatory power of the genes. Ribeiro IP, Marques F, Oliveira C, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto. 5 a 7 de novembro de 2015.

134. Characterization of body composition, quality of life, daily physical activity, anxiety and depression in patients with head and neck cancer: preliminary results. Lopes T, Ribeiro IP, Barroso L, Pedro N, Pinto I, Marques F, Figueiredo D, Costa R, Melo JB, Ferreira A, Ribeiro F, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto. 5 a 7 de novembro de 2015.

135. DNA methylation changes in HNSCC cell lines after Radiation Treatment. Rodrigues J, Ribeiro IP, Abrantes AM, Pires-Lourenço S, Casalta-Lopes J, Simões P, Borrego M, Dourado M, Melo JB, Botelho FM, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto. 5 a 7 de novembro de 2015.

136. HNSCC Metastatic and Non-metastatic cell lines: Can cytogenetic abnormalities unveil their behavioral differences? Rodrigues J, Ribeiro IP, Pais C, Mascarenhas A, Margues V, Estevinho A, Lavoura N, Melo JB, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto, 5 a 7 de novembro de 2015.

137. Genomic Characterization of Laryngeal Squamous Cell Carcinoma. Marques V, Ribeiro IP, Migueis J, Marques F, Lavoura N, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto. 5 a 7 de novembro de 2015.

138. Duplication of 17q24.3q25.1 resulting from an Intrachromosomal Insertion on 17p: the Importance of High Resolution Cytogenetics in Unrevealing Cryptic Rearrangements. Matoso E, Estevinho A, Ferreira SI, Paiva P, Melo JB, Mirante A, Louro P, Ramos L, Saraiva J, Carreira IM. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Ordem dos Médicos, Porto, 5 a 7 de novembro de 2015.

139. NMR metabolomics of human lung tumours reveals distinct metabolic signatures for adenocarcinoma and squamous cell carcinoma. Rocha CM, Barros AS, Goodfellow BJ, Carreira IM, Gomes A, Sousa V, Bernardo J, Carvalho L, Gil AM, Duarte IF. Metabomeeting, Cambridge, UK. 7 a 9 dezembro de 2015.

2016

140. Development of an in-house database for array comparative genomic hybridization results. Santos A, Carreira IM, Carvalho J, Wolters H, Melo JB. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

141. The case of the mysterious chromosome(s). Mascarenhas A, Paiva P, Pires LM, Jardim A, Lavoura N, Pinto MC, Simões L, Melo JB, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

142. Non-random genomic breakpoints in oral cancer: which characteristic sequence motifs are behind the breaks? Ribeiro IP, Marques F, Santos A, Menoita J, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

143. Scraping Cells of the Oral cavity: a viable method for OSCC detection? Oliveira AC, Ribeiro IP, Marques F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

144. Genomic characterization of primary culture cells of oral squamous cell carcinoma – preliminary data. Marques V, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Pais C, Rodrigues J, Marques F, Melo JB, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

145. Head and neck squamous cell carcinoma: genomic imbalances revealed in X and Y chromosomes. Menoita J, Ribeiro IP, Santos A, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

146. Copy number alteration analysis of SNP array data in HNSCC patients from TCGA database. Esteves LP, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

147. New contributions to the HNSCC carcinogenesis model: piecing together genomics and epigenetics data. Rodrigues J, Ribeiro IP, Lavoura N, Dourado M, Melo JB, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

148. C-reactive protein in patients with head and neck cancer: implications for cancer cachexia and quality of life. Pedro N, Ribeiro IP, Lopes T, Barroso L, Marques F, Figueiredo D, Costa R, Melo JB, Ferreira A, Ribeiro F, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

149. Laboratorial mistake or biological explanation? The reasons behind unexpected results in a laboratory diagnostic setting. Ferreira SI, Melo JB, Val M, Mascarenhas A, Pinto M, Simões L, Pires LM, Lavoura N, Paiva P, Jardim A, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

150. Narrowing 12q24.33 deletion critical region: P2RX2 gene involvement in intellectual disability. Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Val M, Garcia P, Melo JB, Carreira IM. 5º Congresso do CIMAGO, Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra. 27 e 28 de Janeiro de 2016.

151. Genetic and epigenetic profile of tumour samples and the corresponding resection margins: the genes behind the phenotypic alterations. Oliveira AC, Ribeiro IP, Marques F, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. VIII Jornadas de Genética e Biotecnologia. 11, 12 e 13 de março de 2016 na Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD). Vila Real, Portugal.

152. Perfil genómico do carcinoma da cabeça e pescoço: existem preditores para as diferentes taxas de sobrevivência? Menoita J, Ribeiro IP, Santos A, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. VIII Jornadas de Genética e Biotecnologia. 11, 12 e 13 de março de 2016 na Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD). Vila Real, Portugal.

153. Análise in silico do Perfil Genómico do Carcinoma da Cabeça e Pescoço para determinação de preditores para as diferentes taxas de sobrevivência. Esteves LP, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. VIII Jornadas de Genética e Biotecnologia. 11, 12 e 13 de março de 2016 na Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD). Vila Real, Portugal.

154. Inflammatory biomarkers and gene expression in patients with head and neck cancer and its implications for cancer cachexia and quality of life: preliminary results. Pedro N, Ribeiro IP, Lopes T, Barroso L, Marques F, Figueiredo D, Costa R, Melo JB, Ferreira A, Ribeiro F, Carreira IM. VIII Jornadas de Genética e Biotecnologia. 11, 12 e 13 de março de 2016 na Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD). Vila Real, Portugal.

155. Genomic classification of oral squamous cell carcinoma: the role of copy number alterations. Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Santos A, Barroso L, Mesquita M, Lopes T, Julião MJ, Ferreira A, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

156. Oral squamous cell carcinoma: can the genes predict a second primary tumor? Carreira IM, Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Santos A, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

157. 7p21 Interstitial duplication - male patient with global developmental delay, autism, dysmorphisms and epilepsy. Melo JB, Ferreira SI, Jardim A, Mascarenhas A, Robalo MC, Carreira IM. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

158. 8p rearrangements detected by array-CGH in a 1500 cohort of patients with intellectual disability. Pires LM, Ferreira SI, Val M, Lavoura N, Saraiva J, Carreira IM, Melo JB. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

159. 9p13.3 Interstitial deletion - a new syndrome? Ferreira SI, Carreira IM, Pinto M, Ramos L, Melo JB. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

160. Early results of next-gen cytogenetics implementation in Portugal. David D, Freixo J, Marques J, Carvalho I, Tkachenko N, Oliva Teles N, Marques M, Cardoso M, Fino J, Alves A, Fortuna A, Dória S, Pinto de Moura C, Correia H, Carreira IM, Sá J, Gonçalves R, Lavinha J, Kay T, Talkowski M, Morton C. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

161. Genomic classification of oral squamous cell carcinoma: the role of copy number alterations. Ribeiro IP, Caramelo F, Marques F, Santos A, Barroso L, Mesquita M, Lopes T, Julião MJ, Ferreira A, Baptista IP, Melo JB, Carreira IM. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

162. Oral squamous cell carcinoma: can the genes predict a second primary tumor? Carreira IM, Ribeiro IP, Marques F, Caramelo F, Santos A, Julião MJ, Baptista IP, Melo JB. European Society of Human Genetics. 21 a 24 de maio de 2016. Barcelona, Espanha.

163. Higher inflammation is associated with worse body composition and quality of life in patients with Head & Neck squamous cell carcinoma. Lopes T, Ribeiro IP, Pedro N, Marques F, Figueiredo D, Costa R, Melo JB, Ferreira A, Ribeiro F, Carreira IM, Barroso L. 23rd European Association for Cranio Maxillo-Facial Surgery (EACMFS) Congress. 13 a 16 de setembro de 2016. Londres, Inglaterra.

164. A multi-platform approach for a thorough (cyto)genomics characterization of a metastatic OSCC cell line. Rodrigues J, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Pais C, Paiva P, Marques V, Kosyakova N, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

165. Intellectual disability X-linked associated to IL1RAPL1 gene (Xp21.2). Garabal A, Sá J, Ferreira SI, Melo JB, Carreira IM, Saraiva J. Área: Clinical Genetics. 20ª Reunião

Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

166. De novo TBL1XR1 deletion at 3(q26.32) in a boy with global developmental delay, growth retardation and dysmorphisms – 3rd reported case. Ferreira SI, Pires LM, Maia S, Matoso E, Carreira IM, Melo JB. Área: Clinical Genetics. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

167. Genomic profile of 8p copy number variants detected by array-CGH in patients with intellectual disability. Pires LM, Ferreira SI, Val M, Lavoura N, Matoso E, Estevinho A, Melo JB, Saraiva J, Carreira IM. Área: Clinical Genetics. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

168. Prenatal diagnosis of de novo apparently balanced chromosome rearrangements. Jardim A, Melo JB, Mascarenhas A, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Ramos F, Galhano E, Carreira IM. Área: Cytogenetics and Genomics. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

169. Two cases of rare pericentric inv(22) cytogenetically detected at prenatal diagnose: its characterization and implications on the phenotype. Pinto M, Jardim A, Lavoura N, Pires LM, Paiva P, Ramos L, Melo JB, Carreira IM. Área: Cytogenetics and Genomics. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

170. A new case of 8p23.1 deletion syndrome with congenital heart defects not associated with GATA4 haploinsufficiency. Estevinho A, Pires LM, Ramos L, Saraiva JM, Dionísio M, Carreira IM, Matoso E. Área: Cytogenetics and Genomics. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

171. Study of copy number variation by MLPA in retinal angiomatous proliferation: pilot study. Tomás M, Pires LM, Val M, Laíns I, Marques JP, Marques M, Silva R, Carreira IM. Área: Molecular Genetics. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

172. A multi-platform approach for a thorough (cyto)genomics characterization of a metastatic OSCC cell line. Rodrigues J, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Pais C, Paiva P, Marques V, Kosyakova N, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. Área: Genética do Cancro. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

173. Genomic predictors of the different survival rates in the head and neck carcinoma. Menoita J, Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Ferreira SI, Marques F, Barroso L, Carreira IM, Melo JB. Área: Genética do Cancro. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

174. A Novel Approach for Screening the Oral Cavity and its Capability to Detect Oral Squamous Cell Carcinoma. Oliveira AC, Ribeiro IP, Marques F, Batista IP, Melo JB, Carreira IM. Área: Genética do Cancro. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

175. Determination of Predictors for Survival in Head and Neck Squamous Cell Carcinoma from a TCGA Database Cohort. Esteves LP, Ribeiro IP, Menoita J, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. Área: Genética do Cancro. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

176. Relationship between DNA Copy Number Aberrations and Chromosomal Rearrangements in Primary Culture Cells of Oral Squamous Cell Carcinoma – Preliminary Data. Marques V, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Ferreira SI, Pais C, Rodrigues J, Marques F, Melo JB, Carreira IM. Área: Genética do Cancro. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

177. Cholangiocarcinoma cell lines: Extrahepatic and Intrahepatic cell lines characterization and comparison. Tavares I, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Abrantes AM, Martins R, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. Área: Genética do Cancro. 20ª Reunião Anual da Sociedade de Portuguesa de Genética Humana, 10 a 12 de novembro de 2016. Coimbra, Portugal.

4. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

4.1 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 num júri de Doutoramento e nove júris de Mestrado.

O LCG-FMUC foi visitado por alunos do MIM, MIMD e de outros cursos da Universidade de Coimbra.

4.2 Trabalhos em curso no LCG conducentes a Teses

4.2.1 Doutoramento

- Ilda Patrícia Tavares da Silva Ribeiro. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Programa Interuniversitário de Doutoramento em Envelhecimento e Doenças Crónicas. Título da Tese: ***Head and Neck Squamous Cell Carcinoma: integrating genomic, transcriptomic and proteomic data – from bench to clinical applications.*** Isabel Marques Carreira – Orientadora. Joana Barbosa de Melo – Co-orientadora.

- 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.*** Isabel Marques Carreira – Orientadora. Isabel Poiares Batista – Co-orientadora.

- Inês Maria de Carvalho Laíns. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área da Oftalmologia. Título da Tese: ***Metabólica, genética e ambiente: uma nova abordagem integradora na degenerescência macular relacionada com a idade.*** Orientador: Rufino Silva. Isabel Marques Carreira – Co-orientadora.

- José Carlos Cardoso. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área da Dermatologia. Título da Tese: ***Basal Cell Carcinomas of the Scalp Post-radiotherapy for Tinea Capitis in Childhood: Clinicopathologic and Genetic Study.*** Orientador: Oscar Tellechea. Isabel Marques Carreira – Co-orientadora.

4.2.2 Mestrado

- Maria Margarida Sá Ribeiro. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: ***Caracterização citogenética e dos padrões de metilação do DNA no carcinoma da laringe.*** Joana Barbosa de Melo – Orientadora

- Joana Francisca dos Santos da Costa Lopes Coelho. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Neuroproteomics: understanding the molecular effects of haloperidol chronic therapy in mouse striatum** Joana Barbosa de Melo – Co-orientadora
- Inês Moura Tavares. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Perfil genético em colangiocarcinoma**. Isabel Marques Carreira – Orientadora

4.2.3 Trabalhos defendidos

Doutoramento

2015

- Eunice Maria Ruas de Campos Matoso, Tese de Doutoramento em Ciências Biomédicas, na Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Desequilíbrios genómicos nas patologias do desenvolvimento e do comportamento**. Orientadora: Isabel Marques Carreira; Co-Orientadora: Joana Barbosa de Melo. Defendido em março 2015

Mestrado

2015

- Sofia Matos Lisboa, Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Characterization of the Genetic and Epigenetic Profile of Tongue Squamous Cell Carcinoma**. Orientadora externa: Isabel Marques Carreira. Defendido em julho 2015
- Vanessa Alexandra Freire Marques, Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biomedicina Molecular, da Seção Autónoma das Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro. Título: **Caracterização genética e epigenética do carcinoma da laringe**. Orientadora: Isabel Marques Carreira. Defendido em julho 2015
- Sílvia Matos dos Santos, relatório de estágio da Licenciatura em Biotecnologia, da Escola Superior Agrária de Coimbra. Título: **Técnicas de diagnóstico genético em pré-natal**. Orientadora externa: Isabel Marques Carreira. Defendido em julho 2015

- André Ferreira Santos, Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Engenharia Biomédica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Desenvolvimento de uma base de dados relacional para registo e pesquisa de dados de array CGH.**
Orientadora: Joana Barbosa de Melo.
Defendido em setembro 2015

- Joana Matos Rodrigues, Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biomedicina Molecular, da Seção Autónoma das Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro. Título: **Dos genes à radioresistência no cancro da cabeça e pescoço.**
Orientadora: Isabel Marques Carreira.
Defendido em dezembro 2015

2016

- Mariana Santos Vidal Tomás. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Celular e Molecular, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Copy number variations analysis in retinal angiomatous proliferation.**
Orientadora: Isabel Marques Carreira
Defendido em setembro de 2016

- Joana Margarida Morgado Menoita. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Imagem e radiação; neurociências, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Perfil genómico do carcinoma da cabeça e pescoço: existem preditores para as diferentes taxas de sobrevivência?**
Orientadora: Joana Barbosa de Melo
Defendido em setembro de 2016

- Luísa Maria Pais Esteves. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Instrumentação Biomédica e Biomateriais, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Análise in silico do perfil genómico do carcinoma da cabeça e do pescoço para determinação de preditores para as diferentes taxas de sobrevivência.**
Orientadora: Joana Barbosa de Melo
Defendido em setembro de 2016

- Nicole Sónia Neto Pedro. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biotecnologia Farmacêutica, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra. Título: **Cachexia in patients with head and neck cancer undergoing**

radiotherapy or concurrent chemoradiotherapy: characterization, molecular mechanisms and relationships.

Orientadora externa: Isabel Marques Carreira

Defendido em outubro de 2016

- Andreia Camila Monteiro Oliveira. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Genética Molecular, da Universidade do Minho. Título: **Development of a non-invasive approach for oral squamous cell carcinoma diagnosis.**

Orientadora: Isabel Marques Carreira

Defendido em novembro de 2016

4.3 Participação em júris académicos

2015 - Doutoramentos

- Diana Margarida Martins Carvalho, Tese de Doutoramento em Ciências e Tecnologias da Saúde, na especialidade de Biologia Celular e Molecular, na Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra. Título da tese: **Identificação de alterações do número de cópias intragénicas e genes de fusão em gliomas pediátricos de alto grau.**

Isabel Marques Carreira (Arguente)

Defendido em fevereiro de 2015

2016 - Doutoramentos

Ana Cristina Gonçalves, Tese de Doutoramento em Ciências da Saúde, Ramo Ciências Biomédicas, na Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da tese: **Oxidative stress versus epigenetic – Role in susceptibility, development, and progression of myeloid neoplasms.**

Isabel Marques Carreira (Arguente).

Defendido em maio de 2016.

2015 - Mestrados

- Tiago Jorge Martins Branco, Trabalho final de 6.º ano com vista à atribuição do grau de Mestre no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título do artigo científico: **Ressonância mecânica em cromossomas humanos.**

Isabel Marques Carreira (Presidente)

Defendido em fevereiro de 2015

- Andreia Filipa Martins Palma, Trabalho final de 6.º ano com vista à atribuição do grau de Mestre no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título do artigo científico: **The**

role of SIRT2 in alfa-tubulin, tau and alfa-synuclein post-translational modifications in parkinsons's disease.

Isabel Marques Carreira (Presidente)

Defendido em fevereiro de 2015

- Sara Lopes Petronilho, Trabalho final de 6.º ano com vista à atribuição do grau de Mestre no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título do artigo científico: **Antitumor activity of splicing.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)

Defendido em março de 2015

- Sara Isabel Monteiro e Sousa Fernandes, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Molecular e Celular do Departamento de Biologia da Universidade de Aveiro. Título da tese: **Avaliação do papel dos polimorfismos em enzimas metabolizadoras e enzimas transportadoras de fármacos em neoplasias hematológicas.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)

Defendido em julho de 2015

- Vanessa Alexandra Freire Marques, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Biomedicina Molecular da Universidade de Aveiro. Título da tese: **Caracterização genética e epigenética do carcinoma da laringe.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)

Defendido em julho de 2015

- Sofia Matos Lisboa, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título da tese: **Characterization of the genetic and epigenetic profile of tongue squamous cell carcinoma.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)

Defendido em julho de 2015

- Mariana Sousa Ribeiro, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Biotecnologia Farmacêutica, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Evaluation of the Interplay between polymorphisms in enzymes from one-carbon metabolism and myelodysplastic syndromes.**

Isabel Marques Carreira (Arguente)

Defendido em setembro de 2015

- Ana Patrícia Miranda Costa, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Celular e Molecular da Faculdade de Ciências da Universidade do Porto. Título da tese: **Impacto da técnica de arrayCGH na avaliação genética de doentes com diagnóstico de atraso mental.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)
Defendido em outubro de 2015

- Ana Catarina de Gouveia e Melo Santos, Trabalho final de 6.º ano com vista à atribuição do grau de Mestre no âmbito do ciclo de estudos de Mestrado Integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da tese: **A importância dos marcadores fenotípicos em genética forense - o sistema IRISPLEX.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)
Defendido em novembro de 2015

- Joana de Matos Rodrigues, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Biomedicina Molecular da Universidade de Aveiro. Título da tese: **Dos genes à radiorresistência do cancro da cabeça e pescoço.**

Joana Barbosa de Melo (Arguente)
Defendido em dezembro de 2015

2016 - Mestrados

- Jorge Miguel Nunes Simão, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **CHIP e o controlo de qualidade proteico durante o envelhecimento.**

Isabel Marques Carreira (Presidente)
Defendido em março de 2016

- Joselina Reis Antunes, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Avaliação de polimorfismos dos genes NFE2L2 e KEAP1 na leucemia linfocítica crónica.**

Isabel Marques Carreira (Arguente)
Defendido em junho de 2016

- Leticia Pavão Balanco, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Polimorfismos in XRCC5, XRCC4, NFKB2 and BIRC5 genes: Influence in risk and prognosis of monoclonal gammopathies.**

Isabel Marques Carreira (Presidente).
Defendido em junho de 2016

- Yolanda Sofia Pires Afonso, Trabalho com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Protein misfolding and aggregation in Neurodegenerative disorders.**

Isabel Marques Carreira (Presidente)
Defendido em junho de 2016

4.4 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 11 candidatos para rotações laboratoriais:

2015

- Maria Teresa Carminho Amaro Rodrigues, médica do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, realizou no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica, com a duração de três meses;
- Elorm Vladimir Aflakpul e Angelina Dolernova Piskova, alunos para estágio ao abrigo da The International Federation of Medical Students Associations (IFMSA), da Faculty of Medicine in Hradec Králové, Charles University e Sofia University, respetivamente, ambas da República Checa com a duração de três semanas;
- Vera Kavkova, aluna de mestrado em Speciality in laboratory methods da Charles University, Praga, República Checa, com a duração de três meses.

2016

- Joana Margarida Rosmaninho Salgado e Sofia Freire Fernandes, médicas do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, realizou no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica, com a duração de três meses;
- Rita Andreia da Silva Monteiro, médica da formação específica de Patologia Clínica do Centro Hospitalar do Baixo Vouga, com a duração de um mês;
- Yasmim Nadime Joé Frigo, Matilde Vaninetti e Ana Birt, alunos para estágio ao abrigo da The International Federation of Medical Students Associations (IFMSA), da Universidade São Francisco, no Brasil, Medical University in Milano Biocca, em Itália e Medical University of Zagreb, na Croácia, respetivamente, com a duração de um mês;
- Sofia Farinha Pereira, médica do IFE de Ginecologia/Obstetrícia, da Maternidade Bissaya Barreto do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, com a duração de uma semana.

4.4 Organização de Workshops e Reuniões Científicas

2015

- **29.ª Actualizações em Oncologia/ 4.º Congresso do CIMAGO.** Isabel Marques Carreira, Membro da Comissão Científica e Organizadora. Coimbra, 29 e 30 janeiro de 2015
- **III Cell Culture and Tissue Training Course.** Isabel Marques Carreira, Membro da Equipa de Concepção e Organização. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Coimbra, 21 a 25 de julho de 2015

2016

- **5º Congresso do CIMAGO.** Isabel Marques Carreira, Membro das Comissões Científica e Executiva. Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Coimbra 27 e 28 de janeiro de 2016
- **IV Cell Culture and Tissue Training Course.** Isabel Marques Carreira, Membro da Equipa de Conceção e Organização. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Coimbra 18 a 22 de julho de 2016
- **20ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana,** Fundação Bissaya Barreto, 10 a 12 de novembro de 2016, Coimbra. Joana Barbosa de Melo, Presidente da Comissão Organizadora e da Comissão Científica.

4.6 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:

2015

- **Atualizações em Oncologia 2015 - 4.º Congresso do Cimago.** Instituto Português de Oncologia de Coimbra, 29 e 30 de janeiro. Estiveram presentes sete elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ana Jardim, Alexandra Mascarenhas, Marta Pinto, Luís Miguel Marques Pires e Nuno Lavoura).
- **Concurso de Posters Científicos AstraZeneca.** Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 20 de fevereiro. Esteve presente uma aluna a realizar doutoramento no LCG (Ilda Ribeiro).
- **VII Jornadas de Genética e Biotecnologia.** Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD), 26 a 28 de março. Estiveram presentes três alunas a realizarem teses no LCG (Joana Rodrigues, Vanessa Marques e Sofia Lisboa).
- **XXXIX Jornadas Portuguesas de Genética.** Braga, 25 a 27 de maio. Estiveram presentes três alunas a realizarem teses no LCG (Joana Rodrigues, Vanessa Marques e Sofia Lisboa).
- **European Human Genetics Conference 2015.** Glasgow - Escócia, 6 a 9 junho. Estiveram presentes quatro elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Luís Miguel Marques Pires e Nuno Lavoura).

- **10th European Cytogenetics Conference.** Strasbourg - França, 4 a 7 julho. Estiveram presentes três elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Ana Jardim e Alexandra Mascarenhas).
- **19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana,** Ordem dos Médicos, Porto, 5 a 7 novembro. Estiveram presentes dois elementos do LCG (Isabel Marques Carreira e Joana Barbosa de Melo).

2016

- **5º Congresso do CIMAGO,** Auditório dos Hospitais da Universidade de Coimbra, 27 e 28 de janeiro de 2016. Estiveram presentes seis elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ana Jardim, Alexandra Mascarenhas, Susana Ferreira e Mariana Val).
- **VIII Jornadas de Genética e Biotecnologia.** 11, 12 e 13 de março de 2016 na Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro (UTAD). Estiveram presentes três alunas a realizarem teses no LCG (Camila Oliveira, Luísa Esteves e Joana Menoita).
- **European Society of Human Genetics.** 21 a 24 de maio de 2016, Barcelona, Espanha. Estiveram presentes cinco elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Luís Miguel Marques Pires, Susana Ferreira e Ilda Ribeiro).
- **23rd European Association for Cranio Maxillo-Facial Surgery (EACMFS) Congress,** London, 13-16 September 2016.
- **20ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana,** Fundação Bissaya Barreto, 10 a 12 de novembro de 2016, Coimbra. Estiveram presentes sete elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ana Jardim, Alexandra Mascarenhas, Luís Miguel Marques Pires, Marta Pinto e Susana Ferreira).

4.7 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 temas que incluíram vários artigos científicos nas áreas de investigação do Laboratório.