

Relatório de Atividades

Laboratório de Citogenética e Genómica

2019



1 2



9 0

FACULDADE DE MEDICINA
UNIVERSIDADE DE
COIMBRA

Laboratório de Citogenética e Genómica



FACULDADE DE MEDICINA
UNIVERSIDADE D
COIMBRA

Laboratório de Citogenética e Genómica

RELATÓRIO DE ATIVIDADES 2019

INDICE

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO
2. CONTROLO DE QUALIDADE
 - 2.1 Participação em processo de Controlo Externo da Qualidade do UKNEQAS
 - 2.2 Certificação ISO 9001:2015
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 científicas por convite em reuniões científicas, cursos, workshops e ações pedagógicas
 - 3.3.1. Comunicações orais por convite
 - 3.3.2. Comunicações orais em reuniões científicas
 - 3.3.3. Comunicações sob a forma de *Posters* em reuniões científicas
 - 3.4 Prémios
4. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO
 - 4.1 Docência
 - 4.2 Trabalhos em curso no LCG conducentes a Teses
 - 4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG
 - 4.4 Participação em júris académicos
 - 4.5 Rotações Laboratoriais
 - 4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas
 - 4.7 Participação em Congressos/Reuniões Científicas / Moderações
 - 4.8 Reunião semanal de Serviço

Em 2019 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.

Um investimento estratégico em formação e equipamento permitiu a implementação de um novo teste – Rastreio Pré-natal não invasivo (NIPT).

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 8 artigos em revistas internacionais com arbitragem *peer-review*, 7 resumos de congressos em revistas indexadas e 27 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais (Gráfico 1).

O LCG-FMUC participou na organização do 4th course Basics in Human Genetic Diagnostics – A Course for CLGs in education (em conjunto com o European Medical Board da ESHG) e da 23ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH). (Gráfico 1).

Os membros do LCG-FMUC foram distinguidos com 4 prémios em congressos internacionais e nacionais - um de melhor comunicação oral, um de melhor 2.º poster e duas menções honrosas (Gráfico 1).

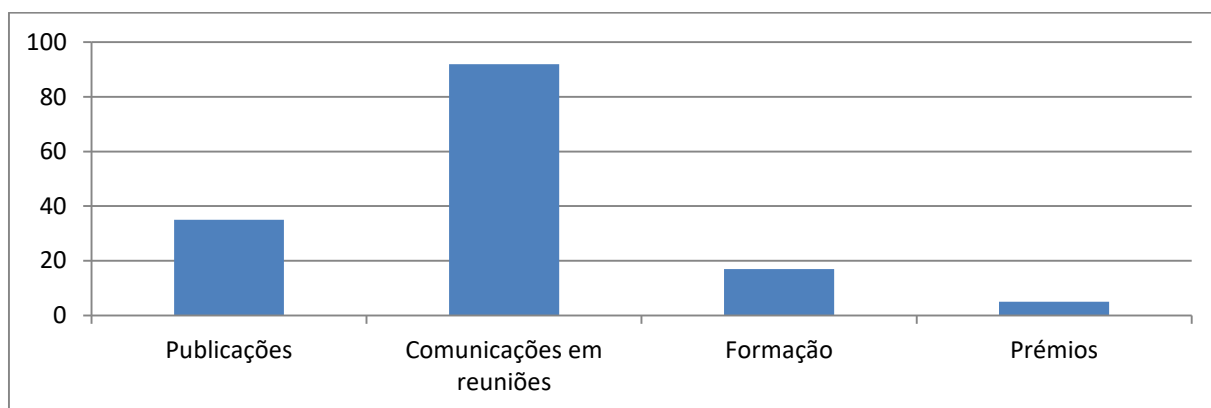


Gráfico 1 – Produção científica do LCG-FMUC, Formação e Prémios

No ano de 2019 o LCG-FMUC processou e analisou 958 amostras em diagnóstico pré-natal e 1.098 em pós-natal distribuídas pelas diferentes tecnologias (Gráfico 2).

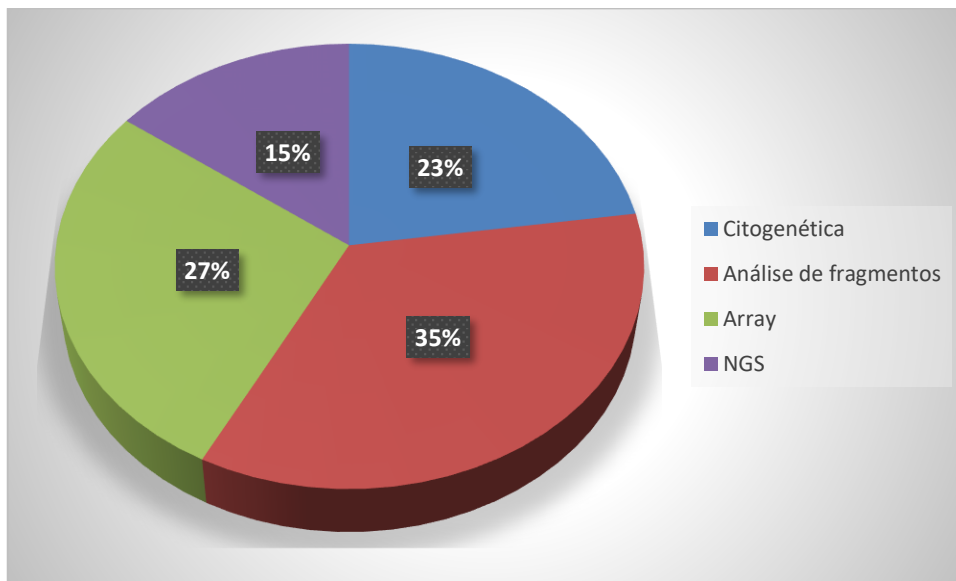


Gráfico 2 – Distribuição do número de análises pelas diferentes metodologias do LCG-FMUC em 2019

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

Foram recebidas 2.056 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela 1):

- 958 para diagnóstico pré-natal: 404 líquidos amnióticos (LA), 186 biópsias do trofoblasto (CVS), 364 sangues maternos para despiste das aneuploidias mais comuns, utilizando teste pré-natal não invasivo (NIPT) e 4 cordocenteses (CRD).
- 1.098 para diagnóstico pós-natal: 1.011 sangues periféricos (S) e 87 biópsias de pele (Fb).

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

Amostras	Pós-natal	Pré-natal
LA		404
CV		186
NIPT		364
CRD		4
Sangues	1,011	
FB	87	
Total	1,098	958

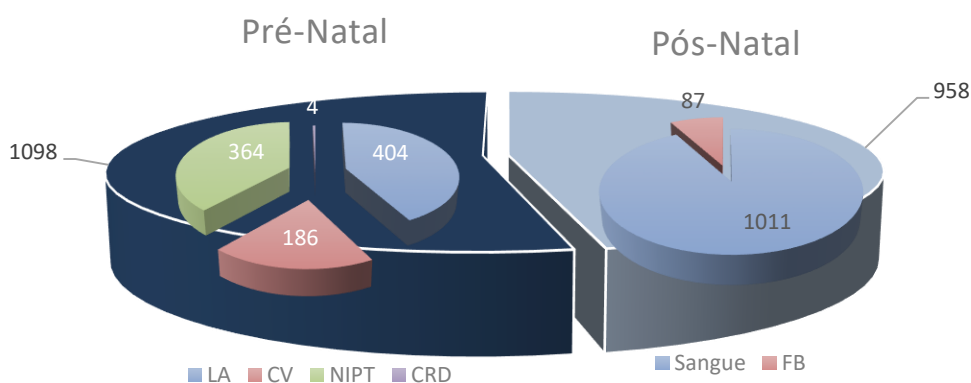


Gráfico 3 – Distribuição do número de análises biológicas recebidas em pré e pós natal

O LCG-FMUC, no ano de 2019, realizou 3.982 procedimentos laboratoriais a partir das 2.056 amostras biológicas recebidas.

Por citogenética convencional foram analisados 437 casos em pré-natal e 94 em pós-natal.

Por análise molecular de fragmentos foram analisados 577 casos em pré-natal e 279 em pós-natal.

Por citogenética molecular (FISH) foram realizadas 25 análises para patologias de Síndromes de microdeleção/duplicação, autismo, caracterização de rearranjos cromossómicos e estudo das aneuploidias mais comuns (2 em pré-natal e 23 em pós-natal).

De genómica foram recebidos 676 pedidos de arrayCGH (161 em diagnóstico pré-natal, 386 probandos e 129 progenitores de probandos com alterações desequilibradas).

Por NGS foram realizadas 364 análises de diagnóstico pré-natal não invasivo (NIPT).

Foram ainda processadas 1530 amostras para extração de DNA.

Tabela 2 – Tabela discriminativa de análises por área (Citogenética, Análise de fragmentos, Genómica e NGS)

		LA	CV	NIPT	CRD	Total Pré-Natal	Sangue	FB	Total Pós-Natal	TOTAL
Citogenética	Citogenética convencional Cariótipo	271	166	-	-	437	88	6	94	531
	Citogenética molecular FISH	2		-	-	2	22	1	23	25
Análise de fragmentos	MLPA/QF-PCR Aneuploidias	246	162	-	2	410	29	24	53	463
	MLPA/MS	8	5	-	-	13	48	-	48	61
	X-Frágil	1	1	-	-	2	178	-	178	180
	Desp. con. materna	5	147	-	-	152	-	-	-	152
Array	180 K	131	28	-	2	161	360	26	386	547
	Direcionado	-	-	-	-	-	129	-	129	129
NGS	NIPT	-	-	364	-	364	-	-	-	364
Extrações de DNA		-	-	-	-	-	-	-	-	1530

CONTROLO DE QUALIDADE

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

Em 2019, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo sétimo ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional GenQA, que faz parte do consórcio UKNEQAS. Foram selecionados três programas: array-CGH em diagnóstico pré-natal, despiste rápido de aneuploidias mais comuns pela técnica de QF-PCR em diagnóstico pré-natal e, pela primeira vez, diagnóstico do Síndrome de X-frágil e outras doenças relacionadas com o gene FMR1.

O LCG-FMUC obteve boa classificação em todos os programas.

2.2 Certificação ISO 9001:2015

Desde 2015 que, o LCG, faz parte do grupo de laboratórios prestadores de serviços especializados certificados da UC (FMUC e FFUC). Concluiu uma vez mais este ano, com sucesso, a auditoria de acompanhamento na norma ISO 9001:2015, confirmando assim a sua condição de laboratório certificado. Não foi identificada, no LCG, qualquer tipo de não conformidade.

3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

No ano de 2019 a produção científica do LCG foi de:

Quadro Resumo:

Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review	8
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 ¹	5
Número de publicações em revistas de Quartil 3 e 4 ¹	3
Publicações de resumos em congressos em revistas indexadas	7
Comunicações científicas por convite, orais e poster	47
Número de Comunicações científicas por convite (CCV)	25
Número de Comunicações científicas orais selecionadas (CO)	2
Número de Comunicações científicas sob a forma de poster (P)	20

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).

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

1. Ribeiro IP, Melo JB, Carreira IM. **Cytogenetics and Cyto-genomics Evaluation in Cancer.** *International Journal of Molecular Sciences* 20,4711 2019. doi:10.3390/ijms20194711. IF: 4.183: (JCR 2017:2.351) Q2
2. Carreira IM. **Molecular characterization of dilated cardiomyopathy.** *Revista Portuguesa de Cardiologia*. 2019 Feb;38(2):141-142. doi: 10.1016/j.repc.2019.02.002. IF: 4.183: (JCR 2017:2.351) Q2
3. Thielker J, Weise A, Othman MAK, Carreria IM, Melo JB, Eggeling F, Guntinas-Lichius O, Ziegler M, Liehr T. **Molecular cytogenetic pilot study on pleomorphic adenomas of salivary glands.** *Oncology Letters*. Published online on: December 10, 2019. <https://doi.org/10.3892/ol.2019.11198>. IF: 1.871. Q3
4. Henriques M, Fernandes R, Santos R, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Fardilha M, Ferreira R, Ribeiro F. **Effect of high-intensity high volume exercise in adolescents on endothelial progenitor cells, inflammatory and catabolic parameters.** *European Journal of Preventive Cardiology*, 2019. doi.org/10.1177/2047487319884793 IF: 5.864 e Q1
5. Ribeiro IP, Melo JB, Carreira IM. **Head and neck cancer: searching for biomarkers in body fluids – the state of art.** *Mol Cytogenet*. 2019; 12: 33. doi: 10.1186/s13039-019-0447-z. IF: 1.506. Q2
6. Ribeiro IP, Rodrigues JM, Mascarenhas A, Marques V, Caramelo F, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. **(Cyto)genomic and epigenetic characterization of BICR 10 cell line and three new established primary human head and neck squamous cell carcinoma**

cultures. *Genes Genomics.* 2019;41(10):1207-1221. doi: 10.1007/s13258-019-00850-6. IF: 0.759. Q4

7. Ribeiro IP, Carreira IM, Esteves L, Caramelo F, Liehr T, Melo JB. **Chromosomal breakpoints in a cohort of head and neck squamous cell carcinoma patients.** *Genomics*, 2019. doi.org/10.1016/j.ygeno.2019.02.009. IF: 2.910. Q1

8. De Matos R, Ney Garcia D, Othman M, Ferreira G, Melo JB, Carreira IM, Meyer C, Marschalek R, Costa E, Land M, Liehr T, Ribeiro R, Macedo Silva M. **A new complex karyotype involving a KMT2A-r variant three-way translocation, in a rare clinical presentation of a pediatric patient with acute myeloid leukemia.** *Cytogenetic and Genome Research.* 157:213-219. IF: 1.587. Q3

3.2 Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

9. MC Pinto, A Jardim, LM Pires, N Lavoura, P Paiva, IM Carreira. **Molecular characterization of a structural abnormal Y chromosome that showed conflicting results by QF-PCR and conventional karyotyping.** *Molecular Cytogenetics* 2019, 12(Suppl 1):3.P6. IF 1.331

10. Mascarenhas A, Ferreira S, Pais C, Carreira IM, Melo JB. **Cytogenetic characterization of an array-CGH terminal X chromosome terminal deletion revealed a mosaic isodicentric X chromosome.** *Molecular Cytogenetics* 2019, 12(Suppl 1):1.P32. IF 1.331

11. Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Esteves L, Abrantes M, Botelho F, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. **Genomic classification-based model for the distinction between intra- and extrahepatic cholangiocarcinoma.** *Meeting Abstracts Medicine* (2019) 98:26 IF 2,028

12. Esteves L, Caramelo F, Ribeiro IP, Carreira IM, Melo JB. **An algorithm for the detection of common copy number alterations in cancer.** *Meeting Abstracts Medicine* (2019) 98:26 IF 2,028

13. Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. **Recurrent chromosomal breaks in a cohort of head and neck cancer.** *Meeting Abstracts Medicine* (2019) 98:26 IF 2,028

14. Ribeiro IP, Caramelo F, Ribeiro M, Migueis J, Melo JB, Carreira IM. **Identification in laryngeal cancer of a genomic and epigenetic signature associated with recurrence.** *Meeting Abstracts Medicine* (2019) 98:26 IF 2,028

15. Garcia C, Lopes S, Figueiredo D, Ribeiro IP, Ribau V, Viana JL, Bertoquini S, Oliveira J, Mesquita-Bastos J, Polonia J, Ribeiro F, Alves AJ. **Association of physical activity with arterial stiffness in resistant hypertension patients.** *Motricidade.* 2019(supl. S1);15:9. **Quartil 3 (Physical Therapy, Sports Therapy and Rehabilitation) Quartil 4 (Orthopedics and Sports Medicine)**

3.3 Comunicações científicas por convite em reuniões científicas, cursos, workshops e ações pedagógicas

3.3.1. Comunicações orais por convite

16. Carreira IM. **Da investigação fundamental à clínica – o CIMAGO. Mesa Redonda: Variações no Genoma Humano. Group: Human Genome Variation in Health and Disease (CIMAGO; CIBB; iCBR).** *Sessão Clínica CHUC*, 16 de janeiro de 2019

17. Melo JB. **“Alterações genómicas na etiologia de doenças oncológicas e do desenvolvimento.”** Sessão Clínica plenária do CHUC, Coimbra, Portugal. 16 de janeiro de 2019.

18. Melo JB. **“Omics technologies and the study of human ageing: The importance of integrating genomics, transcriptomics and epigenomics.”** Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde - Curso de “Envelhecimento”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 5 de fevereiro 2019.

19. Carreira IM. **Da Citogenética Convencional à Citogenética Molecular.** 18º Curso de formação Pós-graduada em neuropatia. Hospital Pediátrico do CHUC, 9 de fevereiro de 2019.

20. Melo JB. **“Genética Clínica Laboratorial – Quais as principais metodologias e como as aplicar?”**. 18º Curso de Formação Pós-graduada em Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Coimbra, Portugal. 9 de fevereiro de 2019.

21. Melo JB. **“New insights into the genetics of intellectual disability”**. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde “From Genotype to Phenotype”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 11 de março de 2019.

22. Melo JB. **“Human Genome variability”**. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde “From Genotype to Phenotype”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 11 de março de 2019.

23. Melo JB. **“Genomic analysis: from karyotype to next generation sequencing” Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 9 de setembro de 2019.

24. Melo JB. **“Epigenetics – uniparental disomy and imprinting” Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 11 de setembro de 2019.

25. Melo JB. **“CGH and array-CGH – principles and applications” Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 11 de setembro de 2019.

-
26. Melo JB e Ferreira SI “Workshop: Reporting including databases and confirmation of aCGH-results - aCGH results interpretation” **Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 11 de setembro de 2019.
27. Melo JB e Ribeiro IP “Workshop: Biological databases and Gene-specific databases” **Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 12 de setembro de 2019.
28. Melo JB. “**Copy Number Variation in intellectual disability and cancer**”. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde - Curso de “Mecanismos Moleculares de Doença”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 14 de outubro 2019.
29. Ribeiro IP. **Relating genotype and phenotype in head and neck cancer: The prognostic significance of genomic and epigenomic signatures.** Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde “From Genotype to Phenotype”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 12 de março de 2019
30. Breda H, Ribeiro IP, Carreira I, Melo JB. **Oral cancer: genomics. Round table 2: New molecular approaches in cancer diagnosis – an overview and applications.** Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde “Oncobiologia e cancro”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 10 de abril de 2019
31. Carreira IM. **Basics of Genetics. Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 9 de setembro de 2019.
32. Carreira IM. **Genomic analysis: from karyotype to next generation sequencing. Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 9 de setembro de 2019.
33. Carreira IM. **Prenatal Diagnosis: Invasive and non-invasive. Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 13 de setembro de 2019.
34. Pires LM. **MLPA: Clinical and Research Applications. Fourth course Basics in human genetic diagnostics – A course for Clinical Laboratory Geneticists in education.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 13 de setembro de 2019.
35. Pires LM. **Examples from diagnostics and research for PCR/MLPA approaches - reporting and databases.** Hotel Mercure, Figueira da Foz, Portugal. 13 de setembro de 2019.

36. Carreira IM. **GENOMICS: Impact on diagnosis, research and on the future of medicine and health**. Módulo: Metodologias e Técnicas de Investigação. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, FMUC, 25 de setembro de 2019.

37. Carreira IM. **Nuclear Mechanisms in developmental disorders and oncology**. Módulo: Molecular Mechanisms of Disease. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, FMUC, 14 de outubro de 2019.

38. Ribeiro IP. **Molecular mechanisms in Head and Neck Cancer**. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde “Mecanismos Moleculares de Doença”, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 17 de outubro 2019.

39. Ribeiro IP. **A citogenética e a genómica na investigação biomédica**. Curso de "Fundamentos da Ciência", do Mestrado em Investigação Biomédica (MIB), Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 25 de outubro 2019.

40. Carreira IM. **Da Citogenética à Genómica: Desafios e Dilemas num laboratório de diagnóstico pré- e pós-natal**. Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, 29 de novembro de 2019.

3.3.2. Comunicações orais em reuniões científicas

41. Tavares J, Martins R, Ribeiro IP, Abrantes AM, Neves R, Caetano-Oliveira R, Botelho MF, Melo JB, Carreira IM, Furtado E, Tralhão J, Carvalho H. **Molecular signature of Hepatocellular carcinoma and Cholangiocarcinoma: a step ahead in diagnosis and prognosis**. XXXIX Congresso Nacional de Cirurgia, Tomar, 21 a 23 de março de 2019.

42. Oliveira D, Pita C, Sá J, Venâncio M, Ramos L, Abreu L, Branco M, Rei AI, Franco S, Coelho F, Goncalves H, Pires LM, Carreira IM, Saraiva JM, Galhano E, Ramos F. **Avaliação da Implementação de Teste Pré-Natal Não Invasivo no Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra**. Reunião Científica da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal. Viana do Castelo, 4 e 5 de outubro de 2019.

3.3.3. Comunicações sob a forma de *Posters* em reuniões científicas

43. Esteves L, Ribeiro IP, Tavares J, Anjo SI, Barroso L, Marques F, Manadas B, Carreira IM, Melo JB. **Proteomic biomarkers for the early detection of Head and Neck Carcinoma's metastasis or relapse**. Genomept Symposium, CIBIO-InBIO, Vairão, Vila do Conde, 10 de maio de 2019

44. Santos A, Ribeiro IP, Marques F, Barroso L, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. **Evaluation of a specific MLPA probe panel for OSCC samples**. Genomept Symposium, CIBIO-InBIO, Vairão, Vila do Conde, 10 de maio de 2019

45. Oliveira AC, Pires LM, Gonçalves AC, Ribeiro IP, Paiva A, Geraldês C, Roque A, Melo JB, Sarmiento-Ribeiro AB, Carreira IM. **Characterization of Monoclonal Gammopathies by aCGH/MLPA**. Genomept Symposium, CIBIO-InBIO, Vairão, Vila do Conde, 10 de maio de 2019
45. Cardoso JC, Ribeiro IP, Tavares J, Silvério L, Melo JB, Carreira IM. **(Epi)genomic signature of Basal Cell Carcinoma**. Genomept Symposium, CIBIO-InBIO, Vairão, Vila do Conde, 10 de maio de 2019
47. LM Pires, C Fonseca, M Val, J Fernandes, ML Cachulo, JB Melo, R Proença, IM Carreira. **Genomic Profiling of two distinct morphological portions of a Uveal Melanoma by Array-CGH**. European Society of Human Genetics, 15 a 18 de junho de 2019, Gotemburgo, Suécia.
48. Carreira IM, Ribeiro IP, Caramelo F, Ribeiro M, Miguéis J, Marques F, Melo JB. **Laryngeal metastasis and relapse development predicted by a (epi)genomic signature**. European Society of Human Genetics, 15 a 18 de junho de 2019, Gotemburgo, Suécia.
49. MC Pinto, A Jardim, LM Pires, N Lavoura, P Paiva, IM Carreira. **Molecular characterization of a structural abnormal Y chromosome that showed conflicting results by QF-PCR and conventional karyotyping**. 12th European Cytogenetics Conference. 6 a 9 de julho de 2019. Salzburgo, Áustria.
50. Mascarenhas A, Ferreira S, Pais C, Carreira IM, Melo JB. **Cytogenetic characterization of an array-CGH terminal X chromosome terminal deletion revealed a mosaic isodicentric X chromosome**. 12th European Cytogenetics Conference. 6-9 de julho de 2019. Salzburgo, Áustria.
51. Ferreira SI, Val M, Pires LM, Lavoura N, Melo JB, Carreira IM. **Do we really need to know fetal gender for array-CGH in prenatal diagnosis?** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.
52. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Mascarenhas A, Pinto A, Carreira IM, Melo JB. **Array-CGH in prenatal diagnosis – cohort of a public laboratory in the Centre of Portugal**. 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.
53. Paiva P, Ferreira SI, Simões L, Pires LM, Jardim A, Almeida P, Sousa S, Matoso E, Melo JB, Carreira IM. **Familial 18q23 deletion: the same alteration with diferente phenotype – a case report**. 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.
54. Pires LM, Oliveira D, Val M, Ferreira SI, Pais C, Lavoura N, Pita C, Sá J, Venâncio MM, Ramos L, Abreu L, Branco M, Almeida MC, Rei AI, Franco S, Coelho F, Gonçalves H, Ramos F, Saraiva J, Galhano E, Melo JB, Carreira IM. **Non-Invasive Prenatal Test**

Implementation in a public laboratory in the Centre of Portugal. 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

55. Ribeiro IP, Tavares I, Marques F, Barroso L, Melo JB, Carreira IM. **Intratumor genetic and epigenetic heterogeneity in oral cancer**_23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

56. Saraiva I, Esteves L, Tavares I, Santiago M, Bertuzzo C, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. **From copy number alterations to genomic correlations in oral cavity cancer – Cohort of patients from Brazil.** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

57. Esteves L, Ribeiro IP, Anjo SI, Barroso L, Marques F, Manadas B, Carreira IM, Melo JB. **Protein and Copy Number Evaluation in Head and Neck Cancer patients.** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

58. Santos A, Ribeiro IP, Esteves L, Marques F, Barroso L, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. **MLPA and array CGH evaluation in Oral Squamous Cell Carcinoma.** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

59. Tavares I, Pires LM, Ribeiro IP, Barroso L, Martins I, Oliveira AC, Melo JB, Carreira IM. **Circulating Cell-free DNA levels as a potential biomarker in cancer – a preliminary study.** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

60. Oliveira AC, Adão DA, Pires LM, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Paiva A, Geraldês C, Roque A, Nascimento T, Duarte S, Carda JP, Pereira A, Azevedo J, Ribeiro ML, Melo JB, Sarmiento-Ribeiro AB, Carreira IM. **Genomic characterization of chronic lymphocytic leukaemia and multiple myeloma patients: aCGH contribution.** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

61. Estevinho A, Saraiva JM, Carreira IM, Matoso E. **Chromosomal abnormalities in a cohort of 1341 patients with infertility.** 23^a Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

62. Gonçalves AC, Oliveira AC, Pires LM, Alves R, Jorge J, Ribeiro IP, Roque A, Luís D, Ribeiro AB, Afonso MC, Coelho D, Marques B, Melo JB, Ribeiro L, Geraldês C, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB. **Caracterização genómica do mieloma múltiplo por array Comparative Genomic Hybridization (aCGH) – Resultados preliminares.** Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Altice Fórum, 14 a 16 de novembro de 2019, Braga

3.4 Prémios

Melhor Comunicação Oral: Avaliação da implementação de teste pré natal não-invasivo no centro de diagnóstico pré natal do CHUC. Oliveira D, Pita C, Sá J, Venâncio M, Ramos L, Abreu L, Branco M, Rei AI, Franco S, Coelho F, Gonçalves H, Pires LM, Carreira IM, Saraiva JM, Galhano E, Ramos F. Reunião Científica da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal, Viana do Castelo, Portugal, 4 e 5 de outubro.

2º Prémio na categoria de poster de trabalho experimental: Caracterização genómica do mieloma múltiplo por array Comparative Genomic Hybridization (aCGH) – Resultados preliminares. Gonçalves AC, Oliveira AC, Pires LM, Alves R, Jorge J, Ribeiro IP, Roque A, Luís D, Ribeiro AB, Afonso MC, Coelho D, Marques B, Melo JB, Ribeiro L, Galdes C, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, 14 a 16 de novembro de 2019, Braga.

Menção Honrosa na categoria de poster Clinical Research: Protein and Copy Number Evaluation in Head and Neck Cancer patients. Esteves L, Ribeiro IP, Anjo SI, Barroso L, Marques F, Manadas B, Carreira IM, Melo JB. 23ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 14 a 16 de novembro 2019, Coimbra.

Menção Honrosa: Prémio de Boas Práticas de Envelhecimento Ativo e Saudável da Região Centro 2019 na categoria Saúde+. Entidade instituidora: Comissão de Coordenação e Desenvolvimento Regional do Centro (CCDRC), organismo desconcentrado da Presidência do Conselho de Ministros, em parceria com o Consórcio Ageing@Coimbra.

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 em 8 júris de Doutoramento e 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

Doutoramentos

- 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.

- Joana Ribeiro. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área da Dermatologia. Título da Tese: ***Epilepsia farmacorresistente: análise genómica e epigenética.***
Joana Barbosa de Melo - Orientador.
- 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.***
Oscar Tellechea - Orientador.
Isabel Marques Carreira – Coorientadora.
- Leonor Barroso. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área Maxilo-facial. Título da Tese: ***Cancro oral: perfil genómico e DNA tumoral em circulação no diagnóstico e seguimento clínico.***
Isabel Marques Carreira - Orientadora.
Joana Barbosa de Melo – Co-orientadora.

Mestrados

- Alexandra Maria de Jesus Couto Oliveira. 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: ***Genomic Characterization of Monoclonal Gammopathy Patients.***
Isabel Marques Carreira - Orientadora.
- Ivana Marisa da Costa Martins. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Celulae e Molecular, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: ***Oral cancer: exploring the potential of liquid biopsies in diagnosis and follow-up.***
Isabel Marques Carreira - Orientadora.
- Gabriela Abreu Penas. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Molecular e Genética, da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa. Título: ***Estudo retrospectivo de resultados de Array-CGH em crianças com perturbações de neurodesenvolvimento.***
Isabel Marques Carreira - Orientadora.
- Luís Gonçalves Nobre. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, Departamento de Ciências da Vida, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: ***Diagnóstico molecular de infeções por papiloma vírus humanos.***
Isabel Marques Carreira - Orientadora.

4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG

Doutoramentos

- Ana Cláudia Brandão Gomes Paulo Escudeiro. Universidade de Trás-os-montes e Alto Douro. Título da Tese: **The Bovinae rob(1;29) as a model to study the translocation mechanism underlying the most frequente Robertsonian Centric Fusions.**

Isabel Marques Carreira – Arguente.

Defendido em 27 de setembro de 2019

- Jorge Oliveira. Universidade do Porto. Título da Tese: **Identifying Novel Genetic Causes for Hereditary Myopathies: from Conventional Approaches to Next-Generation Sequencing.**

Isabel Marques Carreira – Arguente.

Defendido em 2 de julho de 2019

Mestrados

- Ana Lousã Rodrigues Mendes Santos. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Utilização do MLPA na identificação do perfil genético do carcinoma da cavidade oral, no follow up e na conduta médica.**

Joana Barbosa de Melo - Orientadora.

Ilda Patrícia Ribeiro - Arguente.

Defendido em julho de 2019

4.4 Participação em júris académicos

Doutoramentos

- Ana Cláudia Brandão Gomes Paulo Escudeiro. Universidade de Trás-os-montes e Alto Douro. Título da Tese: **The Bovinae rob(1;29) as a model to study the translocation mechanism underlying the most frequente Robertsonian Centric Fusions.**

Isabel Marques Carreira – Arguente.

Defendido em 27 de setembro de 2019

- Jorge Oliveira. Universidade do Porto. Título da Tese: **Identifying Novel Genetic Causes for Hereditary Myopathies: from Conventional Approaches to Next-Generation Sequencing.**

Isabel Marques Carreira – Arguente.

Defendido em 2 de julho de 2019

- Maria de Fátima Torres. Doutoramento em Patologia e Genética Molecular da Universidade do Porto – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar Título da Tese: **Genomic approach in idiopathic intellectual disability**

Joana Barbosa de Melo – Arguente

Defendido em 11 de junho 2019

Mestrados

- Bárbara Beatriz Pinto Macedo. Provas de Mestrado em Bioquímica, da Faculdade de Departamento de Química da Universidade de Aveiro. Título: **Aldehyde Dehydrogenases as potential biomarkers in myeloid neoplasias.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Arguente.

Defendido em janeiro de 2018.

- Catarina Domingues Ferreira. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, da Universidade de Aveiro. Título: **WNT/B-catenin and Hedgehog signaling pathways as therapeutic targets in B cell neoplasm.**

Isabel Marques Carreira - Arguente.

Defendido em janeiro de 2018

4.5 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 6 candidatos para rotações laboratoriais:

- Ana Daniela de Oliveira e Silva e Orlando Pimenta Rodrigues, médicos do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, realizaram no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica, com a duração de três meses (01/04 a 28/06).
- Mafalda Santos Melo, médica do internato complementar de Genética Médica, da Unidade de Genética Médica, do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, realizou no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica, com a duração de três mês (01/04 a 28/06).
- Ivana Marisa da Costa Martins, aluna de Mestrado em Biologia Celular e Molecular, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de quatro semanas (28/01 a 22/02).
- Inês Isabel Rodrigues Saraiva, aluna de Licenciatura em Biotecnologia, da Escola Superior Agrária de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial com vista à realização de Relatório de Tese de Licenciatura, com a duração de três meses (06/05 a 31/07).
- Inês Mota Soares, aluna do Mestrado em Análises Clínicas, da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de quatro semanas (02/09 a 30/09).

4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas

- **4th course Basics in Human Genetic Diagnostics – A Course for CLGs in education** (em conjunto com o European Medical Board da ESHG), Figueira da Foz, de 9 a 13 de setembro de 2019
- **23^a Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)**, Coimbra, de 14 a 16 de novembro de 2019

4.7 Participação em Congressos / Reuniões Científicas / Moderações

- **XXXIX Congresso Nacional de Cirurgia**, 21 a 23 de março de 2019, Tomar.
- **Genomept Symposium, CIBIO-InBIO, Vairão**, 10 de maio de 2019, Vila do Conde.
- **European Society of Human Genetics**, 15 a 18 de junho de 2019, Gotemburgo, Suécia.
- **12th European Cytogenetics Conference**, 6 a 9 de julho de 2019. Salzburgo, Áustria.
- **4th course Basics in Human Genetic Diagnostics – A Course for CLGs in education** (em conjunto com o European Medical Board da ESHG), Figueira da Foz, de 9 a 13 de setembro de 2019
- **Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia**, 14 a 16 de novembro de 2019, Braga.
- **23^a Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)**, Fundação Bissaya Barreto, de 14 a 16 de novembro de 2019, Coimbra.

4.8 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 incluíam vários artigos científicos nas áreas de investigação do Laboratório.