

Relatório de Atividades

Laboratório de Citogenética e Genómica

2020



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 2020

INDICE

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO
2. CONTROLO DE QUALIDADE
 - 2.1 Participação no Controlo Externo de Qualidade do GenQA (membro do UK NEQAS)
 - 2.2 Certificação ISO 9001:2015
3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA
 - 3.1 Publicações de artigos científicos em Revistas com Fator de Impacto
 - 3.2 Livros
 - 3.3 Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto
 - 3.4 Comunicações científicas por convite em reuniões científicas, cursos, *workshops* e ações pedagógicas
 - 3.4.1 Comunicações orais por convite
 - 3.4.2 Comunicações orais em reuniões científicas
 - 3.4.3 Comunicações sob a forma de *Posters* em reuniões científicas
 - 3.5 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

O ano de 2020 foi certamente um ano delicado e difícil que certamente não estava no horizonte de ninguém. A chegada da pandemia devido ao corona vírus marcou um dos períodos mais complicados e negros da nossa civilização. Alterou as nossas vidas, as nossas atividades profissionais e pessoais. Trouxe-nos sofrimento, angústias e desalento. No entanto, trouxe-nos também uma nota muito positiva pela demonstração da capacidade de resiliência, trabalho e pela motivação humana de fazer o melhor perante a adversidade.

Face a estas contingências o LCG-FMUC reestruturou a sua equipa (duas docentes, nove técnicos superiores, uma técnica de diagnóstico e terapêutica e duas administrativas), de modo a funcionarem em espelho e/ou em horários desfasados conseguindo assim manter em pleno a sua atividade assistencial, de docência e de investigação bem como aumentar a sua produção científica. Apesar do e volume de trabalho assistencial o LCG não descuroou a sua atividade pedagógica e de investigação essencial para a excelência dos serviços prestados. Neste período publicou 17 artigos em revistas internacionais com arbitragem *peer-review*, um capítulo de livro, 27 resumos de congressos em revistas indexadas e 51 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais. Três membros do Laboratório finalizaram ainda a compilação de vários capítulos do livro “Cancro da Cabeça e Pescoço - Aspetos Particulares do Cancro Oral”, publicado pela imprensa da Universidade de Coimbra no ano 2021. (Gráfico 1)

No ano de 2020 cinco trabalhos de Doutoramento continuaram o seu curso no LCG bem como sete trabalhos conducentes a Mestrados. Foi defendida uma tese de Mestrado. As docentes do LCG-FMUC participaram também em 6 júris académicos de Doutoramentos e cinco de Mestrados. Os membros do LCG-FMUC foram ainda distinguidos com dois prémios em congressos nacionais - um de melhor comunicação oral e uma menção honrosa.

O LCG-FMUC participou também na organização de cursos teórico-práticos de Citogenética e Genómica Laboratorial, módulos do Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde: *From genotype to phenotype* e Mecanismos Moleculares de Doença.

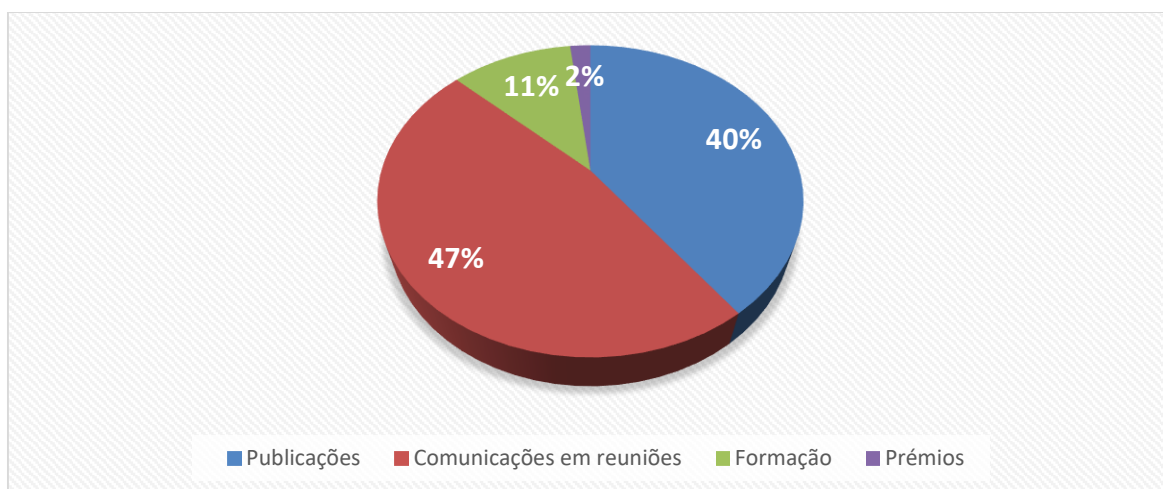


Gráfico 1 – Produção científica do LCG-FMUC, Formação e Prémios

No âmbito assistencial, em 2020 o LCG-FMUC processou e analisou 901 amostras em diagnóstico pré-natal e 725 em pós-natal (Tabela 1) recorrendo a diferentes tecnologias: Citogenética (Convencional e Molecular), Análise de Fragmentos (MLPA, QF-PCR, MS-MLPA, X-frágil e Despiste de Contaminação Materna), *Array Comparative Genomic Hybridization* (aCGH) e *Next Generation Sequencing* (NGS) (Gráfico 2).

O processamento das análises atrás referidas implicou a realização de 1.093 extrações de DNA.

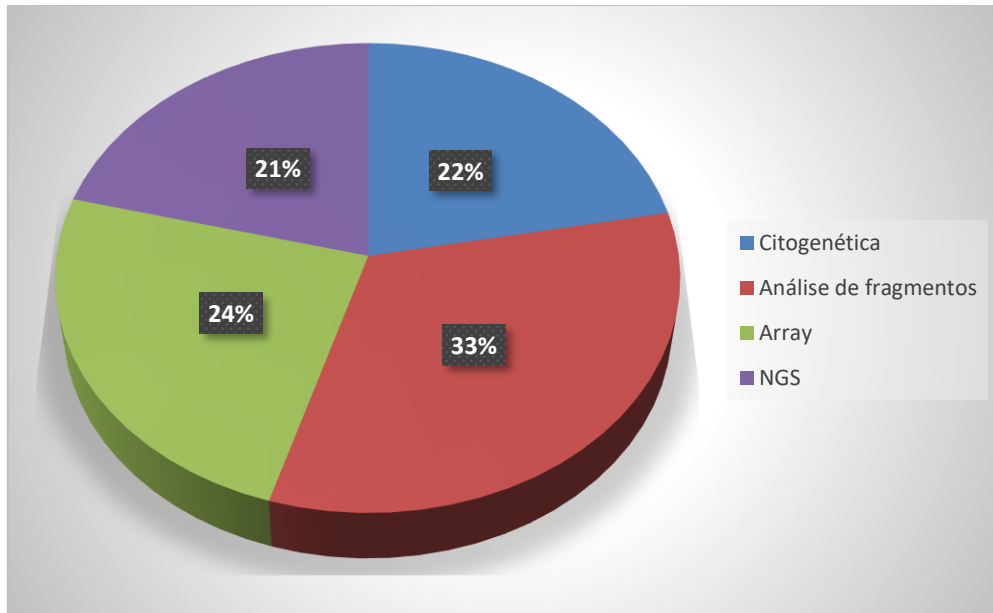


Gráfico 2 – Distribuição do número de análises pelas diferentes metodologias do LCG-FMUC em 2020

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

Foram recebidas 1.626 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela I):

- 901 para diagnóstico pré-natal: 339 líquidos amnióticos (LA), 153 biópsias do trofoblasto (CVS), 404 sangues maternos para despiste das aneuploidias mais comuns, utilizando teste pré-natal não invasivo (NIPT) e cinco cordocenteses (CRD).
- 725 para diagnóstico pós-natal: 670 sangues periféricos (S) e 55 biópsias de pele (Fb).

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

Amostras	Pós-natal	Pré-natal
LA		339
CV		153
NIPT		404
CRD		5
Sangues	670	
FB	55	
Total	725	901

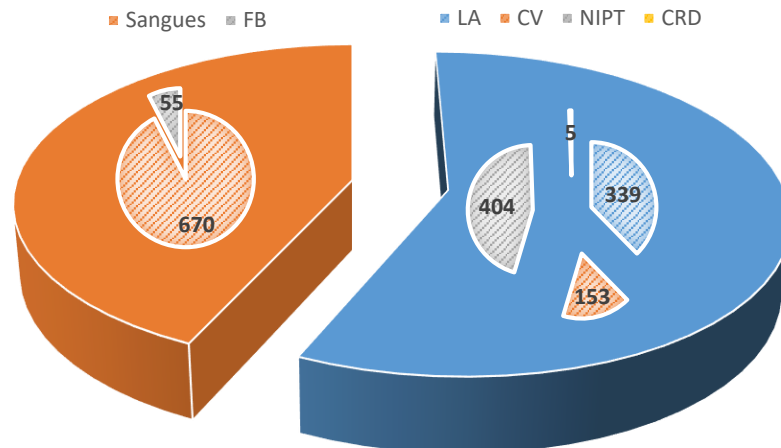


Gráfico 3 – Distribuição do número de análises biológicas recebidas em pré e pós-natal

O LCG-FMUC, no ano de 2020, realizou 3.017 procedimentos laboratoriais a partir das 1.626 amostras biológicas recebidas.

Por citogenética convencional foram analisados 414 casos em pré e pós-natal, nove dos quais foram também caracterizados por citogenética molecular (FISH) face a suspeita/confirmação de patologias de Síndromes de microdeleção / microduplicação, autismo ou caracterização de rearranjos cromossómicos.

Por análise molecular de fragmentos (MLPA/QF-PCR, MLPA/MS, X-frágil e Despiste de Contaminação Materna), foram analisados 466 casos em pré-natal e 163 em pós-natal.

De genómica foram processados 468 casos por arrayCGH (151 em diagnóstico pré-natal, 229 probandos e 70 progenitores de probandos (direcionados com alterações equilibradas) com alterações desequilibradas e 18 em fetos mortos).

Por Next Generation Sequencing (NGS) foram realizadas 404 análises de diagnóstico pré-natal não invasivo (NIPT).

Tabela II – 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	233	135	-	-	368	45	1	46	414
	Citogenética molecular FISH	3	1	-	1	5	3	1	4	9
Análise de fragmentos	MLPA/QF-PCR Aneuploidias	216	138	-	3	357	7	19	26	383
	MLPA/MS	5	2	-	-	7	24	1	25	32
	X-Frágil	-	-	-	-	-	112	-	112	112
	Desp. Con. Materna	45	56	-	1	102	-	-	-	102
Array	180 K	110	37	-	4	151	229	18	247	398
	Direcionado	-	-	-	-	-	70	-	70	70
NGS	NIPT	-	-	404	-	404	-	-	-	404

2. CONTROLO DE QUALIDADE

2.1 Participação no Controlo Externo de Qualidade do GenQA (Genomic Quality Assessment (membro do UK NEQAS - United Kingdom National External Quality Assessment Service))

Em 2020, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo oitavo ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional GenQA, que faz parte do consórcio UKNEQAS. Foram selecionados quatro programas:

- array-CGH em diagnóstico pós-natal,
- despiste rápido de aneuploidias mais comuns pela técnica de QF-PCR em diagnóstico pré-natal
- classificação de patogenicidade de CNVs
- teste pré-natal não invasivo (NIPT)

O LCG-FMUC obteve classificação muito boa em todos os programas e, mais uma vez, o painel internacional de avaliadores não entendeu necessário fazer qualquer recomendação de melhoria.

2.2 Certificação ISO 9001:2015

Desde 2015 que, o LCG, faz parte do grupo de laboratórios prestadores de serviços especializados certificados da UC.

A auditoria de 2020 foi concluída com sucesso e por isso foi recomendada a manutenção da Certificação com base em evidências registadas ao longo da auditoria. Não foi identificada, no LCG, qualquer tipo de não conformidade.

3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

No ano de 2020 a produção científica do LCG foi de:

Quadro Resumo:

Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review	17
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 ¹	12
Número de publicações em revistas de Quartil 3 ¹	5
Publicações de resumos em congressos em revistas indexadas	27
Comunicações científicas por convite, orais e poster	51
Número de Comunicações científicas por convite (CCV)	22
Número de Comunicações científicas orais selecionadas (CO)	4
Número de Comunicações científicas sob a forma de poster (P)	25

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, Carreira IM, Esteves L, Caramelo F, Liehr T, Melo JB. **Chromosomal breakpoints in a cohort of head and neck squamous cell carcinoma patients**. Genomics. 2020.112(1):297-303. doi: 10.1016/j.ygeno.2019.02.009. IF: 0.999. Q2 (Genetics)
2. de Breuk A, Acar IE, Kersten E, Schijvenaars MMVAP, Colijn JM, Haer-Wigman L, Bakker B, de Jong S, Meester-Smoor MA, Verzijden T, Missotten TOAR, Monés J, Biarnés M, Pauleikhoff D, Hense HW, Silva R, Nunes S, Melo JB, Fauser S, Hoyng CB, Ueffing M, Coenen MJH, Klaver CCW, den Hollander AI; EYE-RISK Consortium **Development of a Genotype Assay for Age-Related Macular Degeneration: The EYE-RISK Consortium (2020)** *Ophthalmology* 25:S0161-6420(20)30725- doi: 10.1016/j.opthta.2020.07.037 IF: 8.470; Q1 (Ophtalmology)
3. Jordan-Yu JM, Teo K, Fan Q, Gana JC, Leopando AK, Nunes S, Farinha C, Barreto P, Melo JB, Carreira I, Murta JN, Silva R, Cheung CMG. **Phenotypic and genetic variations between Asian and Caucasian polypoidal choroidal vasculopathy**. *Br J Ophthalmol*. 2020 Oct 9:bjophthalmol-2020-317537. doi: 10.1136/bjophthalmol-2020-31753. IF: 3,806; Q1 (Ophtalmology; Cellular and molecular neuroscience; Sensory systems)
4. Wafa A, Jarjour RA, Alolabi D, Liehr T, Hamdan O, Melo JB, Carreira IM, Othman MAK, Al-Achkar W. **A new childhood ALL case with an extremely complex karyotype and acute spontaneous tumor lysis syndrome**. *Molecular Cytogenetics* 2020 13:44 6 pages. doi: 10.1186/s13039-020-00512-3. IF: 1.233 Q2 (Biochemistry - medical)
5. Wafa A, Jarjour RA, Aljapawe A, ALmedania S, Liehr T, Melo JB, Carreira IM, Othman MAK, Al-Achkar W. **An acquired stable variant of a dicentric dic(9;20) and complex karyotype in a Syrian childhood B-acute lymphoblastic leukemia case**. *Mol Cytogenet*.

2020 Jul 10;13:29. doi: 10.1186/s13039-020-00499-x. IF: 1.233; Q2 (Biochemistry-medical)

6. Othman MAK, Đurišić M, Samardzija G, Vujić D, Lakic N, Zecevic Z, Al-Shaheri F, Aroutiounian R, Melo JB, Carreira IM, Meyer B, Liehr T. **Complex karyotype with cryptic *FUS* gene rearrangement and deletion of *NR3C1* and *VPREB1* genes in childhood B-cell acute lymphoblastic leukemia: A case report.** *Oncol Lett.* 2020 Apr;19(4):2957-2962. doi: 10.3892/ol.2020.11387. IF: 1.554; Q3 (Oncology)

7. Thielker J, Weise A, Othman MAK, Carreira IM, Melo JB, Von Eggeling F, Guntinas-Lichius O, Ziegler M, Liehr T. **Molecular cytogenetic pilot study on pleomorphic adenomas of salivary glands.** *Oncol Lett.* 2020 Feb;19(2):1125-1130. doi: 10.3892/ol.2019.11198. IF: 1.554; Q3 (Oncology)

8. Gadsbøl, NIPT-map Study Group; (including Melo JB) et al. (2020) **Current use of noninvasive prenatal testing in Europe, Australia and the USA: A graphical presentation.** *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 99(6):722-730. doi: 10.1111/aogs.13841. IF: 2.741; Q1 (Medicine- miscellaneous; Obstetrics and Gynecology)

9. Ferreira SI, Cinnirella G, Ramos L, Suppa A, Pires LM, Nardone AM, Camerota L, Lanciotti S, Galasso C, Maio FD, Melo JB, Carreira IM, Brancati F. **Tremor is a major feature of 9p13 deletion syndrome.** *Am J Med Genet A* 2020 Nov;182(11):2694-2698. doi: 10.1002/ajmg.a.61807. IF: 2.125; Q2 (Genetics)

10. Neves AR, Pais AS, Ferreira SI, Ramos V, Carvalho, MJ, Estevinho A, Matoso E, Geraldes F, Carreira IM, Águas F. **Prevalence of cytogenetic abnormalities and *FMR1* gene premutation in a Portuguese population with premature ovarian insufficiency.** *Acta Med Port.* 2020 Oct 29. doi: 10.20344/amp.13490. doi: 10.20344/amp.13490. IF: 0.6; Q3 (Medicine)

11. Cardoso JC, Ribeiro IP, Caramelo F, Tellechea O, Melo JB, Carreira IM. **Basal cell carcinomas of the scalp after radiotherapy for tinea capitis in childhood: genetic and epigenetic study with comparison with basal cell carcinomas evolving in chronically sun-exposed areas.** *Experimental Dermatology* (2020). doi.org/10.1111/exd.14237 IF: 3,368; Q1 (Dermatology; Biochemistry), Q2 (Molecular Biology)

12. Ribeiro IP, Caramelo F, Ribeiro M, Machado A, Miguéis J, Marques F, Carreira IM, Melo JB. **Upper aerodigestive tract carcinoma: development of a (epi)genomic predictive model for recurrence and metastasis.** *Oncology Letters.* 2020. doi.org/10.3892/ol.2020.11459. IF: 1,871; Q3 (Cancer Research and Oncology)

13. Ribeiro IP, Esteves L, Anjo SI, Marques F, Baroso L, Manadas B, Carreira IM, Melo JB. **Proteomics- based predictive model for the early detection of metastasis and recurrence in head and neck cancer.** *Cancer Genomics & Proteomics.* 2020. 17: 259-269.

doi:10.21873/cgp.20186. IF: 3,28; Q1 (Medicine), Q2 (Genetics, Biochemistry; Cancer Research, Molecular Biology)

14. Esteves L, Caramelo F, Ribeiro IP, Carreira IM, Melo JB. **Probability distribution of copy number alterations along the genome: an algorithm to distinguish different tumour profiles**. *Scientific Reports*, 2020. doi: 10.1038/s41598-020-71859-1. IF: 3,998; Q1 (Multidisciplinary)

15. Henriques M, Fernandes R, Santos R, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Fardilha M, Ferreira R, Ribeiro F. **High-intensity, high-volume exercise in addition to school exercise classes reduces endothelial progenitor cells, inflammation and catabolism in adolescent boys**. *European Journal of Preventive Cardiology*, 2020, 27(19) 2255–2258 doi.org/10.1177/2047487319884793. IF: 5,640; Q1 (Epidemiology; cardiology and Cardiovascular medicine)

16. Brito A, Abrantes A, Teixo R, Pires A, Ribeiro A, Fernandes R, Mascarenhas A, Puga T, Laranjo M, Caramelo F, Boin I, Jefferson D, Gonçalves AC, Martins R, Tavares I, Ribeiro IP, Sarmiento-Ribeiro AB, Carreira IM, Souza D, Tralhão J, Botelho MF. **Iodine 131 metabolic radiotherapy leads to cell death and genomic alterations through NIS overexpression on cholangiocarcinoma**. *International Journal of Oncology*, 2020. doi.org/10.3892/ijo.2020.4957. IF: 3,571; Q2 (Cancer Research and Oncology)

17. Fonseca C, Pinto-Proença R, Bergeron S, Pires LM, Fernandes J, Carreira IM, Burnier MN, Proença R. **Intratumoral Heterogeneity in Uveal Melanoma**. *Ocul Oncol Pathol* (2020) doi: 10.1159/000508517 CS (2019). IF: 1,6. Q2 (Nursing - Miscellaneous)

3.2 Livros

18. **Cancro da Cabeça e Pescoço – Aspetos particulares do Cancro Oral**. Coordenação e autoria de vários capítulos: Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro, Joana B Melo. Imprensa da Universidade de Coimbra (Já publicado em 2021)

3.3 Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

19. 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?** *Proceeding abstracts Medicine* (2020) 99:9-33. doi: 10.1097/MD.0000000000019291 IF: 1.552; Q2 (Medicine)

20. Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Val M, Saraiva J, Ramos L, Carreira IM. **FMR1 gene: from primary ovarian insufficiency in grandmothers to children with intellectual disability**. *Proceedings of the CIMAGO Meeting. Medicine* (2020) 99:23(e19821). doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

21. Ferreira SI, Val M, Pires LM, Pais C, Pinto M, Jardim A, Carreira IM, Melo JB. **What The Microscope Do Not See, Array-CGH Can Detect - Towards A More Reliable**

Phenotypic Correlation. *Proceedings of the SPGH 24th Anual Meeting*, Medicine (2020) 29:100 (4) (p e23585). doi.org/10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

22. Penas G, Ferreira SI, Pires LM, Val M, Lavoura N, Esteves L, Melo JB, Ramos F, Venâncio M, Carreira IM. **Retrospective study of Array-CGH results in patients with neurodevelopment disorders.** *Proceedings of the CIMAGO Meeting. Medicine* (2020) 99:23(e19821). doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

23. Pinto M, Jardim A, Mascarenhas A, Pais C, Melo JB, Carreira IM. **Errors of cell division causing an unusual genotype: three derivative chromosomes resulting from a paternal reciprocal translocation.** *Proceedings of the CIMAGO Meeting. Medicine* (2020) 99:23(e19821). doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

24. Pinto M, Pires LM, Ferreira S, Paiva P, Jardim A, Melo JB, Carreira IM. **A NIPT aneuploidy suspicion with normal QF-PCR and aCGH. Karyotype gives the answer.** *Proceedings of the SPGH 24th Anual Meeting*, Medicine (2020) 29:100 (4) (p e23585). doi.org/10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

25. Pires LM, Ferreira SI, Almeida P, Val M, Lavoura N, Ramos F, Galhano E, Melo JB, Carreira IM. **Incidental detection of maternal Xp22.31 deletions and duplications in Noninvasive prenatal testing.** *Proceedings of the SPGH 24th Anual Meeting*, Medicine (2020) 29:100 (4) (p e23585). doi.org/10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

26. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Mascarenhas A, Pinto M, Carreira IM, Melo JB. **Array-CGH in prenatal diagnosis – cohort of a public laboratory in the Centre of Portugal.** Proceeding abstracts Medicine (2020) 99:9-31. doi: 10.1097/MD.0000000000019291 IF: 1.552; Q2 (Medicine)

27. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Melo JB, Carreira IM. **Detection of copy number variations in the genome of fetus with ultrasound abnormalities.** Proceeding abstracts Medicine (2020) 99:23-16. doi: 10.1097/MD.0000000000019821 IF: 1.552; Q2 (Medicine)

28. Soares MP, Rodrigues M, Dupont J, Medeira A, Freixo J, Nune S, Cordeiro I, Travessa A, Soares G, Fortuna A, Ramos F, Sá J, Rocha S, Figueiredo C, Mendonça C, Tapadinhas F, Silveira-Santos S, Custódio S, Barreta A, Serafim S, Correia H, Val M, Carreira IM, Rendeiro P, Sousa A, Sousa AB. **Koolen-de Vries syndrome – National Case Series with clinical and molecular characterization.** Proceeding abstracts Medicine (2020) 99:9-5. doi: 10.1097/MD.0000000000019291 IF: 1.552; Q2 (Medicine)

29. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Mascarenhas A, Pais C, Carreira IM, Melo JB. **Detection of chromosome 3p duplication with adjacent terminal deletion in prenatal diagnosis.** *Proceedings of the SPGH 24th Anual Meeting*, Medicine (2020) 29:100 (4) (p e23585). doi.org/10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.552; Q2 (Medicine)

30. Mascarenhas A, Pires LM, Ramos F, Pinto M, Paiva P, Melo JB, Carreira IM. **Paternal pericentric inversion of chromosome 4 and three recombinants in the offspring Structural Variation of Human Genome.** *Proceedings of the CIMAGO Meeting. Medicine* (2020) 99:23(e19821). doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1.552; Q2 (Medicine)
31. Mascarenhas A, Paiva P, Val M, Carreira IM, Melo JB. **Interstitial 6q duplication - a support for the candidacy of *PLN* gene as a cause of congenital heart disease.** *Proceedings of the SPGH 24th Anual Meeting*, *Medicine* (2020) 29:100 (4) (p e23585). doi.org/10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.552; Q2 (Medicine)
32. Jardim A, Ferreira S, Matoso E, Melo JB, Carreira IM. **A prenatal case of partial monosomy 18 (q21.3-q23), resulting from a maternal insertional translocation ins(12;18) uncovered by array CGH and karyotyping.** *Proceedings of the SPGH 24th Anual Meeting*, *Medicine* (2020) 29:100 (4) (p e23585). doi.org/10.1097/MD.0000000000023585. IF 1.552; Q2 (Medicine)
33. Martins I, Barroso L, Tavares I, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. **Monitoring cfDNA levels in oral cancer patients: a tool for diagnosis and follow-up? – pilot study.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1,552; Q2 (Medicine)
34. Carda JP, Alves R, Jorge J, Duarte S, Pereira A, Ribeiro IP, Ribeiro L, Gonçalves AC, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB. **Epigenetics in chronic lymphocytic leukemia - Role in pathogenesis and treatment.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF 1,552; Q2 (Medicine)
35. Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Esteves L, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. **Survival analysis and molecular discrimination of cholangiocarcinoma anatomical subtypes.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1,552; Q2 (Medicine)
36. Cardoso JC, Ribeiro IP, Caramelo F, Tellechea O, Melo JB, Carreira IM. **Multiple basal cell carcinomas of the scalp after radiotherapy: genomic study in a case with latency period over 80 years.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1,552; Q2 (Medicine)
37. Esteves L, Ribeiro IP, Barroso L, Marques F, Carreira IM, Melo JB. **Correlation of signaling pathways and occurrence of metastases – a study in a cohort of Head and Neck Carcinoma patients.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1,552; Q2 (Medicine)
38. Ribeiro IP, Martins I, Barroso L, Tavares I, Marques F, Melo JB, Carreira IM. **Clinicopathological correlations with genomic and epigenetic signatures in oral cancer patients – preliminary data.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.0000000000019821. IF: 1,552; Q2 (Medicine)

-
39. Santos A, Ribeiro IP, Esteves L, Marques F, Barroso L, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. **Validation of a genomic approach to evaluate copy number alterations in Head and Neck Cancer.** *Proceeding abstracts Medicine 2020*, 99:23. e19821 doi: 10.1097/MD.00000000000019821. IF: 1,552; Q2 (Medicine)
40. Ribeiro IP, Tavares I, Marques F, Barroso L, Melo JB, Carreira IM. **Intratumor genetic and epigenetic heterogeneity in oral cancer.** *Meeting Abstracts Medicine 2020*, 99:9. e19291 doi: 10.1097/MD.00000000000019291 IF: 1,552; Q2 (Medicine)
41. 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.** *Meeting Abstracts Medicine 2020*, 99:9. e19291 doi: 10.1097/MD.00000000000019291 IF: 1,552; Q2 (Medicine)
42. 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.** *Meeting Abstracts Medicine 2020*, 99:9. e19291 doi: 10.1097/MD.00000000000019291 IF: 1,552; Q2 (Medicine)
43. 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.** *Meeting Abstracts Medicine 2020*, 99:9. e19291 doi: 10.1097/MD.00000000000019291 IF: 1,552; Q2 (Medicine)
44. 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.** *Meeting Abstracts Medicine 2020*, 99:9. e19291 doi: 10.1097/MD.00000000000019291 IF: 1,552; Q2 (Medicine)
45. Oliveira AC, Adão DA, Pires LM, Ribeiro IP, Gonçalves A, 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.** *Meeting Abstracts Medicine 2020*, 99:9. e19291. doi: 10.1097/MD.00000000000019291 IF: 1,552; Q2 (Medicine)

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

3.4.1 Comunicações orais por convite

46. Carreira IM. **CIMAGO em números!** Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia 30 de janeiro de 2020.

47. Carreira IM. **Introdução à Genética Clínica Laboratorial**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

48. Carreira IM. **Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossômicas” mais frequentes**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

49. Carreira IM. **Citogenética e Genómica: do Cariótipo à Sequenciação de Nova Geração**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

50. Carreira IM. **Citogenética em Oncologia**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

51. Carreira IM. **Teratologia**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

52. Carreira IM. **Como e o que reportar em diagnóstico Pré e Pós- Natal: Guidelines**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

53. Carreira IM. **Diagnóstico Pré-Natal não invasivo - NIPT**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

54. Melo JB. **Genoma Humano e Variabilidade**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

55. Melo JB. **Herança Mendeliana e não Mendeliana**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

56. Melo JB. **Princípios Básicos da Citogenética Molecular**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

57. Melo JB. **Princípios Básicos do array-CGH**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

58. Melo JB. **Aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, de 10 a 14 de fevereiro de 2020.

59. Ribeiro IP. **Como e o que reportar em oncologia: Guidelines**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de fevereiro de 2020

60. Ribeiro IP. **Desafios metodológicos e aplicações do MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 12 de fevereiro de 2020

61. Ribeiro IP. **Identificação de biomarcadores de prognóstico - o exemplo do cancro oral**. *Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição*. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 14 de fevereiro de 2020

62. Carreira IM. **From Genotype to Phenotype: Most frequent syndromes - biological Mechanisms and risk factors**. PhD Program in Health Sciences. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 29 de fevereiro de 2020

63. Carreira IM. **From Genotype to Phenotype Current guidelines on these advanced technologies for diagnosis. Como e o que reportar em diagnóstico pré- e pós-natal**. PhD Program in Health Sciences. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 2 de março de 2020

64. Carreira IM. **From Genotype to Phenotype Desafios e Dilemas Éticos num Laboratório de Diagnóstico em Genética Humana**. Program in Health Sciences. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 5 de março de 2020

65. 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, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 22 de setembro de 2020

66. Carreira IM. **Nuclear Mechanisms in: Developmental disorders and oncology. Módulo: Molecular Mechanisms of Disease**. PhD Program in Health Sciences. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 24 de outubro de 2020

67. Carreira IM. **Da Citogenética à Citogenómica no Diagnóstico: Desafios e Dilemas**. Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa. 25 de novembro de 2020

3.4.2 Comunicações orais em reuniões científicas

68. Cavalcante SL, Viamonte S, Cadilha R, Santos M, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Oliveira MT, Cleto A, Gouveia M, Oliveira J, Ribeiro F. **Acute effects of exercise-based cardiac rehabilitation session on endothelial and hematopoietic stem cells in patients with heart failure**. Reunião anual do Grupo de Estudo de Fisiopatologia do Esforço e Reabilitação Cardíaca (GEFERC) “Avanços em SAÚDE” no Hotel Axis Vermar, Póvoa de Varzim, 28 e 29 de fevereiro de 2020.

69. Cavalcante SL, Teixeira M, Duarte A, Ferreira M, Simões MI, Conceição M, Costa M, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Oliveira J, Ribeiro F. **An exercise training program increases the endothelial repair/regeneration of adults with cardiovascular risk factors**. Reunião anual do Grupo de Estudo de Fisiopatologia do Esforço e Reabilitação Cardíaca (GEFERC) “Avanços em SAÚDE” no Hotel Axis Vermar, Póvoa de Varzim, 28 e 29 de fevereiro de 2020.

70. Ribeiro IP, Esteves L, Santos A, Barroso L, Marques F, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. **Identificação de biomarcadores de prognóstico: Qual o impacto no carcinoma da cavidade oral?** 17º Congresso Nacional de Oncologia, Online de 18 a 22 de novembro de 2020.

71. Martins I, Barroso L, Tavares I, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. **Cell-free DNA: A Tool for The Diagnosis and Follow-up of Oral Cancer?** 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

3.4.3 Comunicações sob a forma de *Posters* em reuniões científicas

72. Ribeiro IP, Martins I, Barroso L, Tavares I, Marques F, Melo JB, Carreira IM. **Clinicopathological correlations with genomic and epigenetic signatures in oral cancer patients – preliminary data**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

73. Santos A, Ribeiro IP, Esteves L, Marques F, Barroso L, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. **Validation of a genomic approach to evaluate copy number alterations in Head and Neck Cancer**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

74. Martins I, Barroso L, Tavares I, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. **Monitoring cfDNA levels in oral cancer patients: a tool for diagnosis and follow-up? – pilot study**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

75. Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Esteves L, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. **Survival analysis and molecular discrimination of cholangiocarcinoma anatomical subtypes**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

76. Cardoso JC, Ribeiro IP, Caramelo F, Tellechea O, Melo JB, Carreira IM. **Multiple basal cell carcinomas of the scalp after radiotherapy: genomic study in a case with latency period over 80 years**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

77. Esteves L, Ribeiro IP, Barroso L, Marques F, Carreira IM, Melo JB. **Correlation of signaling pathways and occurrence of metastases – a study in a cohort of Head and Neck Carcinoma patients**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

78. Carda JP, Alves, R Jorge J, Duarte S, Pereira A, Ribeiro IP, Ribeiro L, Gonçalves AC, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB. **Epigenetics in chronic lymphocytic leukemia - Role in pathogenesis and treatment**. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 janeiro 2020.

79. Mascarenhas A, Pires LM, Ramos F, Pinto M, Paiva P, Melo JB, Carreira IM. **Paternal pericentric inversion of chromosome 4 and three recombinants in the offspring Structural Variation of Human Genome**. Poster apresentado no Meeting CIMAGO – Challenges in Oncobiology, Coimbra, 31 janeiro 2020

80. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Melo JB, Carreira IM. **Detection of copy number variations in the genome of fetus with ultrasound abnormalities**. Poster apresentado no Meeting CIMAGO – Challenges in Oncobiology, Coimbra, 31 janeiro 2020

81. Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Val M, Saraiva J, Ramos L, Carreira IM. **FMR1 gene: from primary ovarian insufficiency in grandmothers to children with intellectual disability**. Poster apresentado no Meeting CIMAGO – Challenges in Oncobiology, Coimbra, 31 janeiro 2020

82. Penas G, Ferreira SI, Pires LM, Val M, Lavoura N, Esteves L, Melo JB, Ramos F, Venâncio M, Carreira IM. **Retrospective study of Array-CGH results in patients with neurodevelopment disorders.** Participação em poster apresentado no Meeting CIMAGO – Challenges in Oncobiology, Coimbra, 31 janeiro 2020
83. Pinto M, Jardim A, Mascarenhas A, Pais C, Melo JB, Carreira IM. **Errors of cell division causing an unusual genotype: three derivative chromosomes resulting from a paternal reciprocal translocation.** Participação em poster apresentado no Meeting CIMAGO – Challenges in Oncobiology, Coimbra, 31 janeiro 2020
84. Martins I, Barroso L, Tavares I, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. **Oral Cancer: exploring the potential of liquid biopsies in diagnosis and follow-up – preliminary data.** IX In4Med - Lighting the way, starting today! Convento de São Francisco, Coimbra, 27 de fevereiro a 1 de março de 2020.
85. Jorge J, Carda JP, Alves R, Duarte S, Pereira A, Ribeiro IP, Ribeiro L, Gonçalves AC, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB. **Epigenetics in chronic lymphocytic leukemia - Role in pathogenesis and treatment.** Abstract Book of COST Action CA17104 STRATAGEM Annual Conference – 3rd MC meeting and 4th WGs meetings. Belgrade, Serbia, 27 e 28 fevereiro de 2020.
86. Santos A, Ribeiro IP, Marques F, Barroso L, Julião MJ, Baptista IP, Carreira IM, Melo JB. **Copy Number Alterations in Oral Squamous Cell Carcinoma by aCGH technique.** IX In4Med - Lighting the way, starting today! Convento de São Francisco, Coimbra, 27 de fevereiro a 1 de março de 2020.
87. Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Esteves L, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. **Molecular profiling of primary hepatic neoplasms.** IX In4Med - Lighting the way, starting today! Convento de São Francisco, Coimbra, 27 de fevereiro a 1 de março de 2020.
88. Ferreira SI, Val M, Pires LM, Pais C, Pinto M, Jardim A, Carreira IM, Melo JB. **What The Microscope Do Not See, Array-CGH Can Detect - Towards A More Reliable Phenotypic Correlation.** E-poster apresentado na 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.
89. Pinto M, Pires LM, Ferreira S, Paiva P, Jardim A, Melo JB, Carreira IM. **A NIPT aneuploidy suspicion with normal QF-PCR and aCGH. Karyotype gives the answer.** E-poster apresentado na 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.
90. Pires LM, Ferreira SI, Almeida P, Val M, Lavoura N, Ramos F, Galhano E, Melo JB, Carreira IM. **Incidental detection of maternal Xp22.31 deletions and duplications in Noninvasive prenatal testing.** 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

91. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Lavoura N, Mascarenhas A, Pais C, Carreira IM, Melo JB. **Detection of chromosome 3p duplication with adjacent terminal deletion in prenatal diagnosis.** E-poster apresentado na 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

92. Mascarenhas A, Paiva P, Val M, Carreira IM, Melo JB. **Interstitial 6q duplication - a support for the candidacy of *PLN* gene as a cause of congenital heart disease.** E-poster apresentado na 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

93. Jardim A, Ferreira S, Matoso E, Melo JB, Carreira IM. **A prenatal case of partial monosomy 18 (q21.3-q23), resulting from a maternal insertional translocation ins(12;18) uncovered by array CGH and karyotyping.** E-poster apresentado na 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

94. Tavares I, Ribeiro IP, Pais C, Laranjo M, Jardim A, Mascarenhas A, Zuzarte M, Cardoso M, Girão H, Botelho MF, Melo JB, Carreira IM, Noites R. **Cytotoxicity assessment of endodontic sealers: Metabolic activity, morphology, and chromosomal alterations.** 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

95. Esteves L, Ribeiro IP, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. **Multi-omics integrative pathway analysis in Head and Neck Squamous Cell Carcinoma.** 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

96. Ribeiro IP, Esteves L, Barroso L, Marques F, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. **SCRIB and PIK3CB as a predictor of worse prognosis in oral squamous cell carcinomas.** 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

3.5 Prémios

Menção Honrosa poster: “Monitoring cfDNA levels in oral cancer patients: a tool for diagnosis and follow-up? – pilot study” Martins I, Barroso L, Tavares I, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia, Faculdade de Medicina (Subunidade 3) - Universidade de Coimbra, 30 de janeiro de 2020.

Melhor Comunicação Oral em Investigação Clínica: “Cell-free DNA: A Tool for The Diagnosis and Follow-up of Oral Cancer?” Martins I, Barroso L, Tavares I, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. 24ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Virtual Meeting, 20 de novembro de 2020.

4. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

4.1 Docência

As duas docentes, membros do LCG-FMUC, participaram na conceção, 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 (Tabela III).

Faculdade	Unidade Curricular	N.º alunos
FMUC	BCM I	321
FMUC	BCM II	471
FMUC - Dentária	BCM	47
FMUC	CGL	63
FFUC	Genética Humana	37
FCTUC	Genética Humana	18
FPCEUC	Bases Biológicas do Comportamento	237
FCTUC	Técnicas e Análise de Dados em Genómica	11
FMUC	Programa de Doutoramento - Do Genótipo ao Fenótipo	31
FMUC	Programa de Doutoramento - Mecanismos Moleculares da Doença	34

Tabela III – Unidades Curriculares afetas às docentes do LCG-FMUC (ano letivo 2019/2020)

Participaram também em 6 júris de Mestrado e 6 júris de Doutoramento.

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 Poiars Batista – Coorientadora.

- 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.

- 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 - Orientadora.
António Freire Gonçalves - Coorientador.
- 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 – Coorientadora.
- Patrícia Susana Correia Lopes Barreto. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: ***Age-Related Macular Degeneration: Genetic susceptibility, Nutrition and Lifestyle.***
Rufino Silva – Orientador.
Joana Barbosa de Melo – Coorientadora.
- André Ferreira Santos. Programa de Doutoramento em Engenharia Biomédica FCTUC. Título da Tese: ***An imaging genetic approach for the study of gene dosage in copy number variants linked to dopaminergic systems: structural impact of mesocorticolimbic and nigrostriatal pathways in autism.***
Miguel Castelo Branco – Orientador.
Joana Barbosa de Melo – Coorientadora.
- Domingos Roda. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Universidade de Coimbra. Título da Tese: ***Glioblastoma multiforme: dynamic changes characterization in circulating tumor DNA during chemo-radiotherapy.*** Defesa de projeto.
Isabel Marques Carreira – Orientadora.
Ilda Patrícia Ribeiro – Coorientadora.

Mestrados

- Ivana Marisa da Costa Martins. 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: ***Oral cancer: exploring the potential of liquid biopsies in diagnosis and follow-up.***
Ilda Patrícia Ribeiro - 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.

- Guilherme Borlido de Carvalho Farias. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Shaping monocyte / macrophage system role in acute and chronic viral infection / O papel do sistema monócito/macrófago em infeção viral aguda e crónica.**

Joana Barbosa de Melo - Orientadora.

Amelia Chiana Trombetta – Coorientadora.

- Ana Carolina Martins Real. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **O sistema endócrino como alvo terapêutico para a progeria ou síndrome de hutchinsol-gilford.**

Mestrado em Investigação Biomédica, FMUC

Joana Barbosa de Melo - Orientadora

Célia Aveleira – Coorientadora.

- Manuel Francisco Gonçalves. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Classificação automática de cromossomas em imagens microscópicas de cariótipos.**

Francisco Caramelo – Orientador.

Joana Barbosa de Melo - Orientadora.

- André Regatia. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Segmentação automática dos cromossomas em imagens microscópicas de cariótipos.**

Francisco Caramelo – Orientador.

Joana Barbosa de Melo - Coorientadora.

4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG

Mestrados

- Ivana Marisa da Costa Martins. 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: **Oral cancer: exploring the potential of liquid biopsies in diagnosis and follow-up.**

Ilda Patrícia Ribeiro - Orientadora.

Defendido em julho de 2020

4.4 Participação em júris académicos

Doutoramentos

- Domingos Roda. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Glioblastoma multiforme: dynamic changes**

characterization in circulating tumor DNA during chemo-radiotherapy. Defesa de projeto.

Isabel Marques Carreira - Orientador

Ilda Patrícia Ribeiro - Coorientador

Defendido em 2020

- Ana Rita Branco Marques dos Santos. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Functional and Structural Characterization of the Response to the Treatment of Diabetic Macular Edema with Intravitreal Anti-VEGF Therapy.** Defesa de projeto.

Isabel Marques Carreira – Presidente

Defendido em janeiro de 2020

- Raquel Fernanda da Silva Alves. Programa Interuniversitário de Doutoramento em Envelhecimento e Doenças Crónicas, Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Sensitivity and Resistance in Chronic Myeloid Leukaemia to Tyrosine Kinase Inhibitors: Insights into Molecular Mechanisms.** Defesa de Tese.

Isabel Marques Carreira – Membro de júri

Defendido em junho de 2020

- Eliane Swely Amador Monteiro Sanches. Programa de Doutoramento Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Potencial da retina como ferramenta complementar para o diagnóstico da Perturbação de Hiperatividade e Défice de Atenção.** Defesa de projeto.

Joana Barbosa de Melo – Membro de júri

Defendido em dezembro de 2020

- Diogo Canhoto. Programa de Doutoramento Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Avaliação laboratorial e em ambiente real da capacidade Fisiológica de bombeiros portugueses para o combate a Incêndios rurais e a sua variação com a época de Incêndio.** Defesa de projeto.

Joana Barbosa de Melo - Membro de júri

Defendido em dezembro de 2020

- Nuno Filipe Maio Lopes Fernandes. Projeto de PhD – Programa de Doutoramento Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Atividades Profissionais Confiáveis na autonomização dos médicos internos portugueses.** Defesa de projeto.

Joana Barbosa de Melo – Membro de júri

Defendido em dezembro de 2020

Mestrados

- Zulmari Thais Dos Santos Betancourt. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina Dentária, da Universidade Católica Portuguesa de Viseu. Título: **Avaliação da Citotoxicidade de Cimentos Endodônticos Biocerâmicos.**

Ilda Patrícia Ribeiro - Coorientação

Defendido em julho 2020

- Alexandre Estevam. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Ruxolitinib and pimozide as new therapeutic approaches in acute lymphoblastic leukemia.**

Joana Barbosa de Melo – Arguente

Defendido em de julho 2020

- Inês Silva. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Licenciatura em Química Medicinal, do Departamento de Química da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **IRP2 na leucemia mieloide aguda – papel no desenvolvimento e no prognóstico.**

Ilda P Ribeiro – Arguente

Defendido em setembro de 2020

- Tiago Moderno da Costa. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina Legal e Ciências Forenses, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Estudo de compatibilidade química de um kit de extração. Casework direct kit, Promega.**

Joana Barbosa de Melo – Arguente

Defendido em dezembro de 2020

- Diogo José Carvalho Roque. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Química Medicinal, do Departamento de Química da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Mecanismos moleculares associados à resistência adquirida a inibidores do proteasoma em mieloma múltiplo**

Ilda P Ribeiro – Arguente

Defendido em dezembro de 2020

4.5 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 6 candidatos para rotações laboratoriais:

- Mafalda Alexandra Saraiva Santos e Dinis José Silva Afonso, 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).
- Marta Daniela Coelho Barbosa, aluna de Mestrado em Biotecnologia, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de duas semanas (13/01 a 24/01).
- Ana Carolina Simões Jorge, aluna do Mestrado em Bioquímica, da Faculdade de Ciências e Tecnologia, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de quatro semanas (24/02 a 20/03).

-
- Anastasiya Varonovska, aluna do Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de três semanas (03/02 a 21/02).
 - Tatiana Cruz Almeida, aluna do Mestrado em Biomedicina Molecular, da Universidade de Aveiro, realizou uma rotação laboratorial com a duração de três semanas (02/03 a 23/03).

4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas

- **Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 3ª Edição**, Laboratório de Citogenética e Genómica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 10 a 14 de fevereiro de 2020 (15 participantes).

4.7 Participação em Congressos / Reuniões Científicas / Moderações

- **Seminário CIMAGO: Desafios em Oncologia**. Auditório da Subunidade 3, do Pólo III da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. 30 de janeiro de 2020.
- **European Human Genetics Virtual Conference - ESHG 2020.2 Virtual Meeting**, 6 a 9 de junho de 2020.
- **24.ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana**, 11 de novembro 2020 (Virtual Meeting).

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 incluíram vários artigos científicos nas áreas de investigação do Laboratório.