

**Relatório de Atividades**

**Laboratório de Citogenética e Genómica**

**2021**



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 2021

## ÍNDICE

1.	ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO.....	5
2.	CONTROLO DE QUALIDADE	
2.1	Participação no Controlo Externo de Qualidade do GenQA ..... (membro do UK NEQAS)	7
2.2	Certificação ISO 9001:2015.....	7
3.	PRODUÇÃO CIENTÍFICA	
3.1	Artigos em revistas de circulação internacional indexadas e com arbitragem científica (peer-review).....	8
3.2	Artigos publicados em Revistas com arbitragem científica .....	10
3.3	Publicações de Capítulos de Livros e Edição de Livros .....	10
3.3.1	Edição e Coordenação de Livros .....	10
3.3.2	Capítulos de Livro.....	11
3.4	Resumos publicados em revistas indexadas e com arbitragem científica .....	11
3.5	Comunicações científicas por convite em reuniões científicas, cursos, workshops e ações pedagógicas .....	12
3.5.1	Comunicações orais por convite .....	12
3.5.2	Comunicações orais em reuniões científicas .....	13
3.5.3	Comunicações sob a forma de <i>Posters</i> em reuniões científicas .....	13
3.6	Prémios .....	14
4.	ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO	
4.1	Docência .....	15
4.2	Trabalhos em curso no LCG conducentes a Teses .....	15
4.3	Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG .....	18
4.4	Participação em júris académicos .....	19
4.5	Rotações Laboratoriais .....	19
4.6	Organização de Cursos / Reuniões Científicas .....	20
4.7	Participação em Congressos / Reuniões Científicas / Moderações .....	21
4.8	Reunião semanal de Serviço .....	21

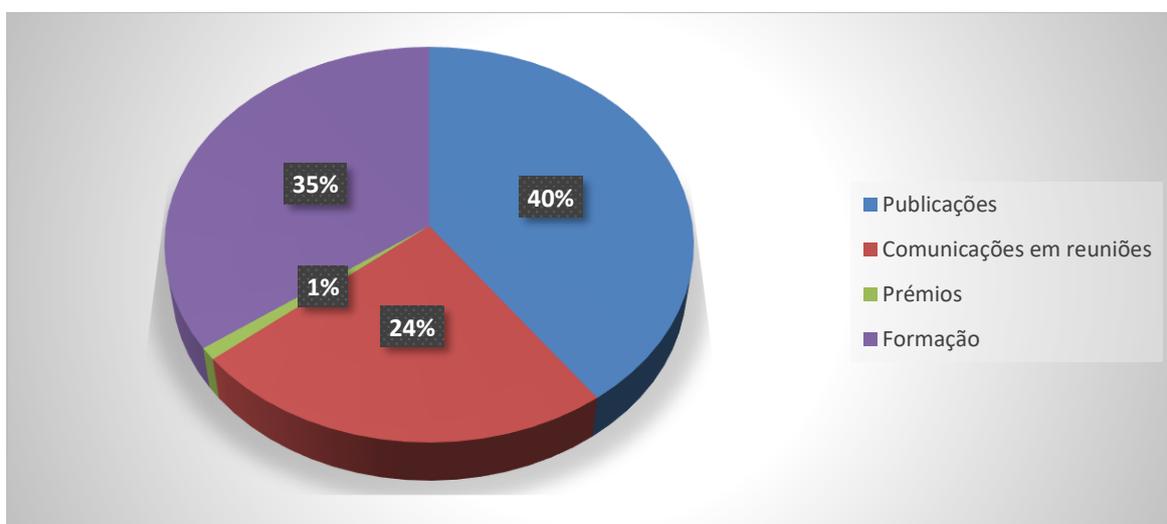
O ano de 2021 foi, à semelhança de 2020, um ano marcado pela evolução da pandemia de coronavírus. A elevada mortalidade e pressão sobre o SNS obrigaram a mais um confinamento generalizado, com todas as consequências difíceis que este envolve para um laboratório prestador de serviços especializados. Para superar todas estas dificuldades foi imprescindível contar, mais uma vez, com a capacidade de resiliência e de trabalho e com a motivação humana de fazer o melhor perante a adversidade.

Face às contingências, o LCG-FMUC reintroduziu o funcionamento em espelho e/ou em horários desfasados da sua equipa (três docentes, nove técnicos superiores, uma técnica de diagnóstico e terapêutica e duas administrativas), de modo a manter em pleno a sua atividade assistencial, de docência e de investigação.

Apesar do volume de trabalho assistencial, o LCG não descurou a sua atividade pedagógica e de investigação, essenciais para a excelência dos serviços prestados (Gráfico 1). Neste período publicou 18 artigos em revistas internacionais com arbitragem *peer-review*, três capítulos de livro, 10 resumos de congressos em revistas indexadas e 15 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais.

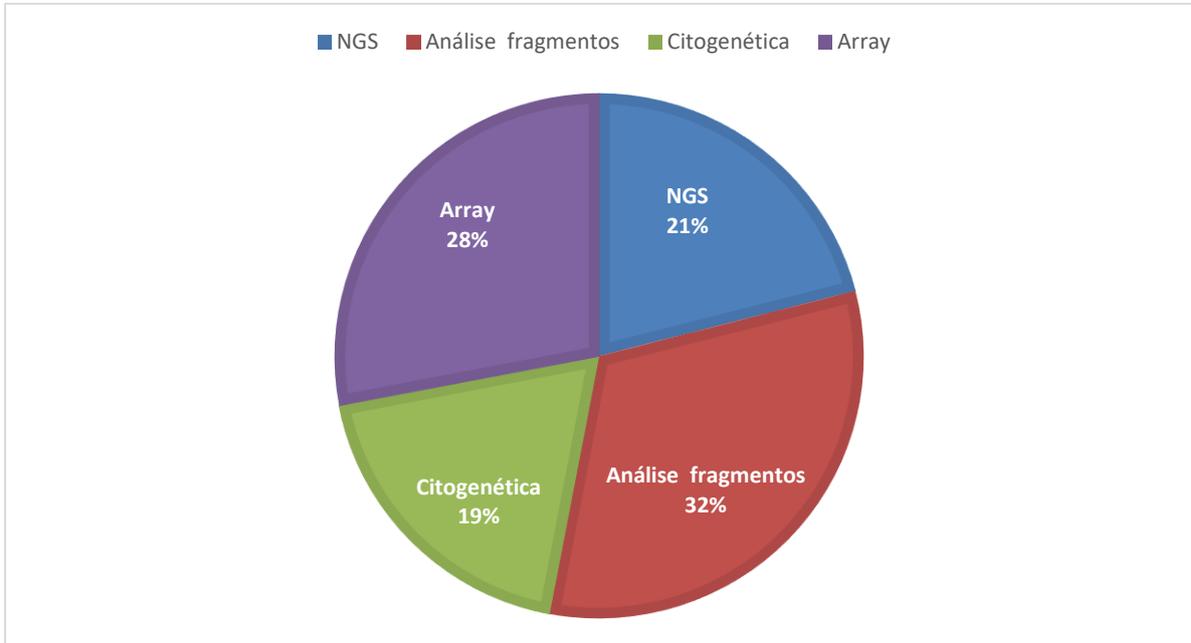
No ano de 2021, oito trabalhos de Doutoramento continuaram o seu curso no LCG, bem como sete trabalhos conducentes a Mestrados. Foram defendidas seis teses de Mestrado. As docentes do LCG-FMUC participaram também em três júris académicos de Mestrado. Um membro do LCG-FMUC foi ainda distinguido com o prémio Jovem investigador/ESHG National Fellowship - “Head and Neck Squamous Cell Carcinoma signatures: an integrative multi-omics approach.” Luísa Esteves, Ilda P Ribeiro, Francisco Caramelo, Isabel M Carreira, Joana B Melo. 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

O LCG-FMUC participou também na organização do webinar CIMAGO: Vírus e Cancro e dos 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 2021 o LCG-FMUC processou e analisou em diagnóstico pré-natal 888 amostras e 905 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).



**Gráfico 2** – Distribuição do número de análises pelas diferentes metodologias do LCG-FMUC em 2021

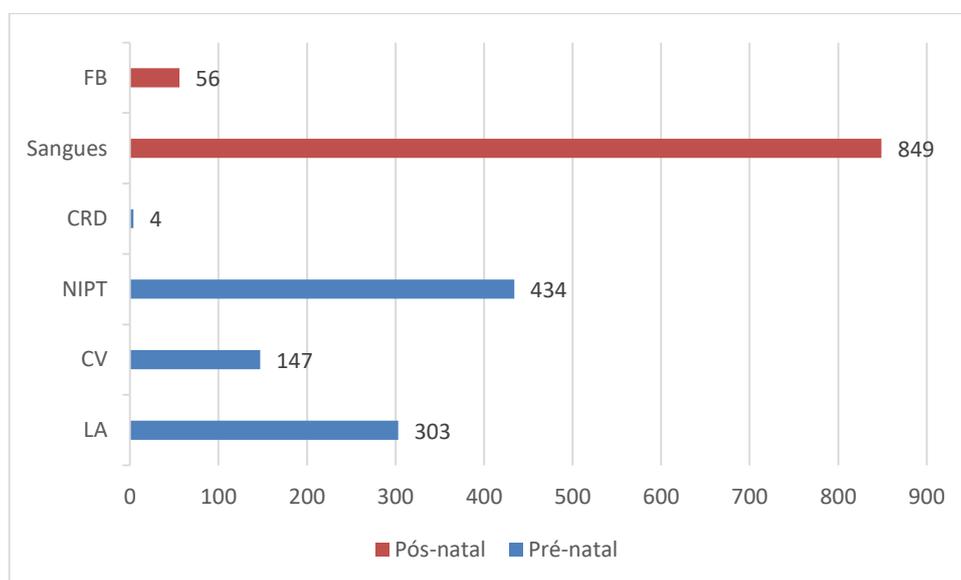
## 1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

Foram recebidas 1 793 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela I):

- 888 para diagnóstico pré-natal: 303 líquidos amnióticos (LA), 147 biópsias do trofoblasto (CVS), 434 sangues maternos para despiste das aneuploidias mais comuns, utilizando teste pré-natal não invasivo (NIPT) e 4 cordocenteses (CRD) (Gráfico 3).
- 905 para diagnóstico pós-natal: 849 sangues periféricos (S) e 56 biópsias de pele (Fb) (Gráfico 3).

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

Amostras	Pós-natal	Pré-natal
LA		303
CV		147
NIPT		434
CRD		4
Sangues	849	
FB	56	
<b>Total</b>	<b>905</b>	<b>888</b>



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

O LCG-FMUC, no ano de 2021, efetuou 2.055 testes genéticos a partir das 1.793 amostras biológicas recebidas, o que implicou a realização de 892 extrações de DNA, conforme detalhado na Tabela II.

Foram analisados or citogenética convencional 370 casos em pré e pós-natal e por citogenética molecular (FISH) foram caracterizados 27 casos.

A análise molecular de fragmentos (MLPA/QF-PCR, MLPA/MS, X-frágil e Despiste de Contaminação Materna) foi efetuada em 399 casos de pré-natal e em 256 de pós-natal.

Na genómica foram estudados 569 casos por array-CGH, dos quais, 146 em diagnóstico pré-natal, 351 em diagnóstico pós-natal, 58 por array-CGH direcionado e ainda 14 casos por array-CGH 400K.

Por Next Generation Sequencing (NGS) foram realizadas 434 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	185	124	--	--	309	58	3	61	370
	Citogenética molecular FISH	5	--	--	--	5	19	3	22	27
Análise fragmentos	QF-PCR aneuploidias	167	127	--	4	298	1	15	16	314
	MLPA/MS-MLPA	5	--	--	--	5	51	2	53	58
	X-Frágil	1	--	--	--	1	187	--	187	188
	Despiste contam. materna	46	49	--	--	95	--	--	--	95
Array-CGH	180K	116	27	--	3	146	342	9	351	497
	direccionado	--	--	--	--	--	58	--	58	58
	400K	--	--	--	--	--	14	--	14	14
NGS	NIPT	--	--	434	--	434	--	--	--	434
Extração DNA		232	134	--	4	370	474	48	522	892

---

## 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 2021, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo nono ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional GenQA, que faz parte do consórcio UKNEQAS. Foram selecionados quatro programas:

- Citogenética convencional em pré-natal,
- array-CGH em diagnóstico pós-natal,
- array-CGH em diagnóstico pré-natal,
- teste pré-natal não invasivo (NIPT)

O LCG-FMUC foi muito bem classificado em todos os programas com avaliação já terminada 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 2021 foi concluída com sucesso e por isso foi recomendada a renovação 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 2021 a produção científica do LCG foi de:

#### Quadro Resumo:

<b>Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review</b>	<b>18</b>
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 <sup>1</sup>	16
Número de publicações em revistas de Quartil 4 <sup>1</sup>	1
Número de publicações sem quartil determinado	1
<b>Publicações de resumos em congressos em revistas indexadas</b>	<b>10</b>
<b>Comunicações científicas por convite, orais e poster</b>	<b>18</b>
Número de Comunicações científicas por convite (CCV)	4
Número de Comunicações científicas orais selecionadas (CO)	3
Número de Comunicações científicas sob a forma de poster (P)	11

<sup>1</sup> 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 Artigos em revistas de circulação internacional indexadas e com arbitragem científica (peer-reviewed)

1. Jesus-Ribeiro J, Pires LM, Melo JD, Ribeiro IP, Rebelo O, Sales F, Freire A, Melo JB. **Genomic and Epigenetic Advances in Focal Cortical Dysplasia Types I and II: A Scoping Review**. Front Neurosci. 2021 Jan 22;14:580357. doi: 10.3389/fnins.2020.580357. PMID: 33551717; PMCID: PMC7862327. IF: 4.677. Q2 (Neuroscience)
2. Martins I, Ribeiro IP, Jorge J, Gonçalves AC, Sarmiento-Ribeiro AB, Melo JB, Carreira IM. **Liquid Biopsies: Applications for Cancer Diagnosis and Monitoring**. Genes (Basel). 2021 Feb 27;12(3):349. doi: 10.3390/genes12030349. IF: 4,096. Q2 (Genetics)
3. Tavares I, Martins R, Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Abrantes AM, Neves R, Caetano-Oliveira R, Botelho MF, Melo JB, Diogo D, Tralhão JG, Carreira IM. **Development of a genomic predictive model for cholangiocarcinoma using copy number alteration data**. J Clin Pathol. 2021 Mar 1:jclinpath-2020-207346. doi: 10.1136/jclinpath-2020-207346. IF: 3.411. Q1 (Medicine)
4. Couto Oliveira A, Ribeiro IP, Pires LM, Gonçalves AC, Paiva A, Geraldês C, Roque A, Sarmiento-Ribeiro AB, Melo JB, Carreira IM. **Genomic characterisation of multiple myeloma: study of a Portuguese cohort**. J Clin Pathol. 2021 Mar 2:jclinpath-2020-207204. doi: 10.1136/jclinpath-2020-207204. IF: 3.411. Q1 (Medicine)
5. 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. 2021 Mar;7(1):17-25. doi: 10.1159/000508517. IF: 1,3. Q2 (Nursing)
6. Marques AP, Resende R, Silva DF, Batista M, Pereira D, Wildenberg B, Morais S, Macedo A, Pais C, Melo JB, Madeira N, Pereira CF. **Mitochondrial Alterations in Fibroblasts of Early Stage Bipolar Disorder Patients**. Biomedicines. 2021 May

---

7;9(5):522. doi: 10.3390/biomedicines9050522. IF: 6,081. Q1 (Biochemistry, Genetics and Molecular Biology)

7. Jesus-Ribeiro J, Pereira C, Robalo C, Pereira DJ, Duro D, Ramos F, Freire A, Melo JB. **DEPDC5 variant in focal cortical dysplasia: a case report and review of the literature.** Oxf Med Case Reports. 2021 May 24;2021(5):omab027. doi: 10.1093/omcr/omab027. IF: 0,15. Q4 (Infectious Diseases)

8. Ribeiro IP, Esteves L, Santos A, Barroso L, Marques F, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. **A seven-gene signature to predict the prognosis of oral squamous cell carcinoma.** Oncogene. 2021 Jun;40(22):3859-3869. doi: 10.1038/s41388-021-01806-5. IF: 9.867. Q1 (Cancer Research)

9. Ribeiro IP, Lopes T, Pedro N, Barroso L, Costa R, Carreira IM, Ribeiro F. **Should sitting time be a treatment target in head and neck cancer patients receiving curative treatment?** Oral Oncol. 2021 Jun 26:105418. doi: 10.1016/j.oraloncology.2021.105418. IF: 5.337. Q1 (Oncology)

10. Cruz AF, Caleiras MB, Fonseca NA, Gonçalves N, Mendes VM, Sampaio SF, Moura V, Melo JB, Almeida RD, Manadas B, Simões S, Moreira JN. **The Enhanced Efficacy of Intracellular Delivery of Doxorubicin/C6-Ceramide Combination Mediated by the F3 Peptide/Nucleolin System Is Supported by the Downregulation of the PI3K/Akt Pathway.** Cancers (Basel). 2021 Jun 18;13(12):3052. doi: 10.3390/cancers13123052. IF: 6.639. Q1 (Oncology)

11. 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.** Am J Dermatopathol. 2021 Jun 1;43(6):438-442. doi: 10.1097/DAD.0000000000001801. IF: 1.533. Q1 (Oncology)

12. 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: A genetic and epigenetic study with comparison with basal cell carcinomas evolving in chronically sun-exposed areas.** Exp Dermatol. 2021 Aug;30(8):1126-1134. doi: 10.1111/exd.14237. IF: 3.960. Q1 (Dermatology)

13. 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.** Ophthalmology. 2021 Nov;128(11):1604-1617. doi: 10.1016/j.ophtha.2020.07.037. IF: 12.079. Q1 (Ophtalmology)

14. Lopes S, Mesquita-Bastos J, Garcia C, Bertoquini S, Ribau V, Teixeira M, Ribeiro IP, Melo JB, Oliveira J, Figueiredo D, Guimarães GV, Pescatello LS, Polonia J, Alves AJ, Ribeiro F. **Effect of Exercise Training on Ambulatory Blood Pressure Among Patients With Resistant Hypertension: A Randomized Clinical Trial.** JAMA

Cardiol. 2021 Nov 1;6(11):1317-1323. doi: 10.1001/jamacardio.2021.2735. IF:14,7. Q1 (cardiology and cardiovascular medicine)

15. 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. **T and genetic variations between Asian and Caucasian polypoidal choroidal vasculopathy.** Br J Ophthalmol. 2021 Dec;105(12):1716-1723. doi: 10.1136/bjophthalmol-2020-317537. IF: 4.638. Q1 (Cellular and Molecular Neuroscience)

16. Capela de Matos RR, Othman M, Ferreira GM, Monteso K, de Souza MT, Rouxinol M, Melo JB, Carreira IM, Abdelhay E, Liehr T, Ribeiro RC, Silva M. **Somatic homozygous loss of SH2B3, and a non-Robertsonian translocation t(15;21)(q25.3;q22.1) with NTRK3 rearrangement, in an adolescent with progenitor B-cell acute lymphoblastic leukemia with the iAMP21.** Cancer Genet. 2021. 262-263:16-22. doi: 10.1016/j.cancergen.2021.12.003. IF: 2.523. Q2 (Genetics)

17. Franková V, Driscoll RO, Jansen ME, Loeber JG, Kožich V, Bonham J, Borde P, Brincat I, Cheillan D, Dekkers E, Fingerhut R, Kuš IB, Girginoudis P, Groselj U, Hougaard D, Knapková M, la Marca G, Malniece I, Nanu MI, Nennstiel, Olkhovych N, Oltarzewski M, Pettersen RD, Racz G, Reinson K, Salimbayeva, Songailiene J, Vilarinho L, Vogazianos M, Zetterström RH, Zeyda M; Members of the European Society of Human Genetics (ESHG)-EuroGentest Quality Sub-Committee: ZC Deans, CJ van Asperen, MJ Henderson, D Barton, EMC Dequeker, IM Carreira, T de Ravel, K Rack, K Őunap. **Regulatory landscape of providing information on newborn screening to parents across Europe.** Eur J Hum Genet. 2021. 29(1):67-78. doi: 10.1038/s41431-020-00716-6. IF: 4.246. Q1 (Genetics)

### 3.2 Artigos publicados em Revistas com arbitragem científica

1. Lains I, Zhu S, Han X, Chung W, Yuan Q, Kelly RS, Gil JQ, Katz R, Nigalye A, Kim IK, Miller JB, Carreira IM, Silva R, Vavvas DG, Miller JW, Lasky-Su J, Liang L, Husain D. **Genomic-Metabolomic Associations Support the Role of LPC and Glycerophospholipids in Age-Related Macular Degeneration.** Ophthalmol Sci. 2021 Mar;1(1):100017. doi: 10.1016/j.xops.2021.100017.

### 3.3 Publicações de Capítulos de Livros e Edição de Livros

#### 3.3.1 Edição e Coordenação de Livros

1. Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro, Joana B Melo (editores/coordenadores) **Cancro da Cabeça e Pescoço – Aspectos particulares do Cancro Oral.** Edição pela Imprensa da Universidade de Coimbra (2021). doi: 10.14195/978-989-26-1858-6

### 3.3.2 Capítulos de Livro

1. **Ilda P Ribeiro, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Vítor Rodrigues** (2021). Epidemiologia e Fatores de Risco. In Cancro da Cabeça e Pescoço – Aspetos particulares do Cancro Oral. Edição pela Imprensa da Universidade de Coimbra. doi.org/10.14195/978-989-26-1858-6\_1
2. **Ilda P Ribeiro, Joana B Melo, Isabel M Carreira** (2021). Mecanismos Moleculares e Celulares. In Cancro da Cabeça e Pescoço – Aspetos particulares do Cancro Oral. Edição pela Imprensa da Universidade de Coimbra. doi.org/10.14195/978-989-26-1858-6\_2
3. **Ilda P Ribeiro, Isabel M Carreira, Joana B Melo** (2021). Novas abordagens laboratoriais e sua contribuição para o diagnóstico e follow-up nos doentes com Cancro da Cabeça e Pescoço. In Cancro da Cabeça e Pescoço – Aspetos particulares do Cancro Oral. Edição pela Imprensa da Universidade de Coimbra. doi.org/10.14195/978-989-26-1858-6\_6

### 3.4 Resumos publicados em Revistas Indexadas e com arbitragem científica

1. Inês Tavares, Ilda P Ribeiro, Cláudia Pais, Mafalda Laranjo, Ana Jardim, Alexandra Mascarenhas, Mónica Zuzarte, Miguel Cardoso, Henrique Girão, Maria Filomena Botelho, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Rita Noites. **Cytotoxicity assessment of endodontic sealers: Metabolic activity, morphology, and chromosomal alterations.** Proceeding abstracts Medicine 2021, 100:4(e23585) doi:10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)
2. Luísa Esteves, Ilda P Ribeiro, Francisco Caramelo, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **Multi-omics integrative pathway analysis in Head and Neck Squamous Cell Carcinoma.** Proceeding abstracts Medicine 2021, 100:4(e23585) doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)
3. Ilda P Ribeiro, Luísa Esteves, Leonor Barroso, Francisco Marques, Francisco Caramelo, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **SCRIB and PIK3CB as a predictor of worse prognosis in oral squamous cell carcinomas.** Proceeding abstracts Medicine 2021, 100:4(e23585) doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)
4. Ivana Martins, Leonor Barroso, Inês Tavares, Luís M Pires, Francisco Marques, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Cell-free DNA: A Tool for The Diagnosis and Follow-up of Oral Cancer?** Proceeding abstracts Medicine 2021, 100:4(e23585) doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)
5. Susana Ferreira, Mariana Val, Luís M Pires, Cláudia Pais, Marta Pinto, Ana Jardim, Isabel M Carreira, Joana B Melo. **What The Microscope Do Not See, Array-CGH Can Detect - Towards A More Reliable Phenotypic Correlation.** Proceeding abstracts Medicine. 2021. 100:4:17. doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)

6. Ana Jardim, Susana Ferreira, Eunice Matoso, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **A prenatal case of partial monosomy 18(q21.3q23), resulting from a maternal insertional translocation ins(12;18) uncovered by array-CGH and karyotyping.** Proceeding abstracts Medicine. 2021. 100:4:25. doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)

7. Marta Pinto, Luís M Pires, Susana Ferreira, Patrícia Paiva, Ana Jardim, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **A NIPT aneuploidy suspicion with normal QF-PCR and CGH. Karyotype gives the answer.** Proceeding abstracts Medicine. 2021. 100:4:26. doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)

8. Luís M Pires, Susana Ferreira, 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.** Proceeding abstracts Medicine. 2021. 100:4:18. doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)

9. Mariana Val, Susana Ferreira, Luís M Pires, Nuno Lavoura, Alexandra Mascarenhas, Cláudia Pais, Isabel M Carreira, Joana B Melo. **Detection of chromosome 3p duplication with adjacent terminal deletion in prenatal diagnosis.** Proceeding abstracts Medicine. 2021. 100:4:25. doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)

10. Alexandra Mascarenhas, Patrícia Paiva, Mariana Val, Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo. **Interstitial 6q duplication - a support for the candidacy of pln gene as a cause of congenital heart disease.** Proceeding abstracts Medicine. 2021. 100:4:25. doi: 10.1097/MD.0000000000023585. IF: 1.889; Q2 (Medicine)

### 3.5. Comunicações científicas por convite em reuniões científicas, cursos, workshops e ações pedagógicas

#### 3.5.1 Comunicações orais por convite

1. Melo JB “**HPV e neoplasias do Cancro da cabeça e Pescoço e Cérvix**” Webinar “Vírus e Cancro” da Cimago. 27 de janeiro de 2021.
2. Ilda P Ribeiro. **Genética do cancro - cancro da cabeça e pescoço.** Jornadas da Ciência UTAD. Virtual, 16 de março de 2021
3. Melo JB “**Biópsias Líquidas: aplicações no diagnóstico e monitorização de doentes com cancro.**” 11ª Reunião de Oncologia da APFH. Reunião virtual, 22 de maio de 2021.
4. Luís M Pires. **SNP Array: quantidade de amostra necessária, metodologia, informação obtida/reportada.** Reunião de Outono 2021 do Grupo Português de Leucemias Pediátricas. Lisboa, 18 e 19 de novembro de 2021.

### 3.5.2 Comunicações orais em reuniões científicas

1- Ana C Jorge, Domingos Roda, Inês Tavares, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Gliomas: análise quantitativa do DNA livre em circulação e Caracterização molecular – resultados preliminares.** 3º Encontro Nacional De Jovens Investigadores Em Oncologia (ENJIO), Porto, 24 de setembro de 2021.

2- Ilda P. Ribeiro, Anastasiya Voronovska, Leonor Barroso, Inês Tavares, Ana C Jorge, Ivana Martins, Francisco Marques, Luís M. Pires, Joana B. Melo, Isabel M. Carreira. **Liquid biopsies in oral cancer: the promise of blood and urine samples for precision medicine.** 18º Congresso Nacional de Oncologia, virtual, de 18-20 de novembro de 2021.

3- Luísa Esteves, Ilda P Ribeiro, Francisco Caramelo, Isabel M Carreira, Joana B Melo. **Head and Neck Squamous Cell Carcinoma signatures: an integrative multi-omics approach.** 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

### 3.5.3 Comunicações sob a forma de *Posters* em reuniões científicas

1. Domingues V, Ferreira M, Almeida Z, Melo JB, Pereira SG, Vaz DC. **Structural Features of Gluten and Gliadin: Implications for Celiac Disease.** 7th International Iberian Biophysics Congress, Coimbra, 14 a 16 de Junho 2021

2. A. Jardim; M.C. Pinto; N. Lavoura; S. Ferreira; L. Simões; J.B. Melo; IM Carreira. **Prenatal diagnosis of mosaic deletion-duplication of chromosome 20q.** E-Poster apresentado na 13th European Cytogenomic Virtual Conference ECA2021. 3-5 Julho de 2021.

3. Alexandra Mascarenhas; Luís Miguel Pires, Patrícia Paiva, Mariana Val, Fabiana Ramos, Joana Barbosa de Melo, Isabel Marques Carreira. **Dicentric Y chromosome in mosaic with different cell lines in a male with sexual ambiguity.** E-Poster apresentado na 13th European Cytogenomic Virtual Conference ECA2021. 3-5 Julho de 2021.

4. M. C. Pinto, A. Mascarenhas, A. Jardim, L. M. Pires, C. Pais, J. B Melo, I. M. Carreira. **Mosaicism involving two different 13q structural alterations.** E-Poster apresentado na 13th European Cytogenomic Virtual Conference ECA2021. 3-5 Julho de 2021.

5. Ana C Jorge, Domingos Roda, Inês Tavares, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **(Epi)Genomic profile and Liquid biopsies in glioma samples – preliminary results.** Genome.pt Symposium, Virtual Event, 7 de julho de 2021.

6. Matoso E, Estevinho A, Ferreira SI, Pires LM, Melo JB, Ramos F, Ramos L, Saraiva JM, Carreira IM. **Variable expressivity of 22q11.2 microduplications: an investigation of 13 cases toward a phenotype-genotype correlation.** E-poster apresentado na Conferência Europeia de Genética Humana. Virtual Conference. 28-31 agosto 2021

7. Anastasiya Voronovska, Leonor Barroso, Inês Tavares, Luís M Pires, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Biópsias Líquidas: Revolução no Diagnóstico e**

---

**Prognóstico do Cancro Oral - estudo preliminar.** 3º Encontro Nacional De Jovens Investigadores Em Oncologia (ENJIO), Porto, 24 de Setembro de 2021.

8. Luís M Pires, Susana I Ferreira, Mariana Val, Fabiana Ramos, Joaquim Sá, Sérgio Sousa, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **Maternal deletion encompassing exons 4 to 7 of the UBE3A gene in a family with angelman syndrome confirmed by MLPA.** 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

9. Joana Jesus-Ribeiro, Ilda P Ribeiro, Luís M Pires, Olinda Rebelo, Ricardo Pereira, Francisco Sales, António Freire, Joana B Melo. **Epigenetic analysis of ganglioglioma by ms-mlpa - the increasing importance of methylome profiling.** 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

10. Inês Tavares, Domingos Roda, Ana C Jorge, Gui Rosa, João Barros, Ricardo Velasco, Luís M Pires, Paula Alves, Joana B Melo, Ilda P Ribeiro, Isabel M Carreira. **Circulating Cell-free DNA levels and molecular profiling of Glioma patients.** 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

11. Gui Rosa, Luísa Esteves, Domingos Roda, Francisco Caramelo, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Genetic Profiling of Glioblastoma Multiforme as a Potential Survival Biomarker: a Preliminary in silico Analysis Using TCGA Data.** 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

### 3.6 Prémios

**Jovem investigador/ESHG National Fellowship: “Head and Neck Squamous Cell Carcinoma signatures: an integrative multi-omics approach.”** Luísa Esteves, Ilda P Ribeiro, Francisco Caramelo, Isabel M Carreira, Joana B Melo. 25ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), virtual, 18-19 de novembro de 2021.

## 4. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

### 4.1 Docência

As três 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).

**Tabela III – Atividade Pedagógica**

Faculdade	Unidade Curricular	N.º alunos
FMUC	Biologia Celular e Molecular I	388
FMUC	Biologia Celular e Molecular II	459
FMUC-MD	Biologia Celular e Molecular	57
FMUC	Citogenética e Genómica Laboratorial	43
FMUC	MGCL - Aspetos éticos e sociais em genética clínica laboratorial	18
FMUC	MGCL - Fundamentos de Genética Humana	18
FMUC	MGCL - Genética das Doenças Hereditárias do Metabolismo	19
FMUC	MGCL – Genética no diagnóstico pré-natal e reprodução	18
FMUC	MGCL – Gestão Laboratorial	18
FMUC	MGCL - Laboratórios de Genética Clínica I	18
FMUC	MGCL – Laboratórios de Genética Clínica II	18
FMUC	Programa de Doutoramento - Do Genótipo ao Fenótipo	19
FMUC	Programa de Doutoramento - Mecanismos Moleculares da Doença	38
FMUC	Programa de Doutoramento – Métodos e Técnicas de Investigação	39
FFUC	Genética Humana	24
FCTUC	Genética Humana	12
FPCEUC	Bases Biológicas do Comportamento	263
FCTUC	Técnicas e Análise de Dados em Genómica	23

### LCG-FMUC (ano letivo 2020/2021)

Participaram também em 3 júris de Mestrado.

O LCG-FMUC recebeu alunos do MIM, MIMD, IMFSA e outros cursos da Universidade de Coimbra e da Universidade Nova de Lisboa.

Uma das docentes é responsável pela coordenação de todas as rotações laboratoriais realizados no LCG.

### 4.2 Trabalhos em curso no LCG conducentes a Teses

#### Doutoramento

- 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 - Orientador  
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 - Orientador  
Ilda Patrícia Ribeiro – Coorientador
  - Vanessa Andréa Santos Domingues. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **Gut microbiota in celiac disease patients: impact on gluten digestion, intestinal epithelial cell biology, and predisposition to disease.**  
Sónia Gonçalves Pereira - Orientador  
Joana Barbosa de Melo – Coorientadora

---

## Mestrado

- Luís Miguel Lopes Marques Pires. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Teste pré-natal não invasivo para o despiste de aneuploidias mais comuns - implementação, consolidação e futuro.**  
Isabel Marques Carreira - Orientadora
- Pedro Miguel Veiga. Estágio do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Avaliação citogenética e molecular no âmbito do défice cognitivo, perturbação do espectro autista e anomalias congénitas.**  
Joana Barbosa de Melo - Orientadora
- Ana Teresa Resina Ribeiro. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Cytogenetics and cytogenomics approaches in pre-natal and post-natal diagnosis.**  
Isabel Marques Carreira - Orientadora
- Joana Rita Fernandes Justo. Estágio do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Técnicas de citogenética e biologia molecular no diagnóstico pré-natal no âmbito de malformações ecográficas e sinais ecográficos de alerta**  
Isabel Marques Carreira - Orientadora
- Gui Miguel Andrade Rosa. Estágio do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Genotype-phenotype correlation of glioblastoma multiforme: genomic and epigenomic characterization and potential biomarkers**  
Ilda P Ribeiro - Orientadora
- 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.**  
Joana Barbosa de Melo - Coorientadora
- 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.**  
Joana Barbosa de Melo - Coorientadora

---

### 4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG

#### Mestrado

- Ana Carolina Simões Jorge. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Investigação Biomédica, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **“Liquid biopsies for cancer detection and monitoring.”**  
Ilda P Ribeiro – Orientadora.  
Defendida em setembro de 2021.
- Anastasiya Voronovska. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, Universidade de Coimbra. Título: **“Caraterização molecular do cancro oral e das biopsias líquidas”**.  
Ilda P Ribeiro – Orientadora.  
Defendida em setembro de 2021.
- Tatiana da Cruz Almeida. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biomedicina Molecular, departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro. Título: **“Characterization of Copy Number Variation in Autism Spectrum Disorder: Identification of driver genes”**.  
Ilda P Ribeiro – Orientadora.  
Defendida em julho de 2021.
- 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. **Shaping monocyte / macrophage system role in acute and chronic viral infection / O papel do sistema monócito/macrófago em infeção viral aguda e crónica.**  
Orientadora: Joana Barbosa de Melo  
Coorientadora: Amelia Chiana Trombetta
- 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.**  
Orientadora: Joana Barbosa de Melo  
Coorientadora: Célia Aveleira
- Alexandra Maria do Santos. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, da Faculdade de Ciências e Tecnologias da Universidade de Coimbra. **Diagnóstico Pré-Natal não Invasivo através de Next generation Sequencing (NGS).**  
Orientadora: Isabel Marques Carreira  
Coorientador: Luís Miguel Pires

---

#### 4.4 Participação em júris académicos

##### Mestrados

- **Shaping monocyte / macrophage system role in acute and chronic viral infection.** Defendida por Guilherme Borlido de Carvalho Farias. Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.  
Arguente: Joana Barbosa de Melo
- **O sistema endócrino como alvo terapêutico para a progeria ou síndrome de Hutchinson-Gilford.** Defendida por Ana Carolina Martins Real. Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.  
Arguente: Joana Barbosa de Melo
- **Caracterização biológica dos materiais derivados do osso de choco para aplicação em endodontia.** Defendida por Maria Teresa Ribeiro Fortuna. Mestrado em Medicina Dentária, da Faculdade de Medicina Dentária da Universidade Católica Portuguesa – Viseu.  
Arguente: Ilda P Ribeiro

#### 4.5 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 15 candidatos para rotações laboratoriais:

- Ariana da Costa Mendes, 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 (01/04 a 28/06).
- Vera Mónica Ribeiro, 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 (01/04 a 28/06).
- Gui Miguel Andrade Rosa. Aluno do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (04/01 a 08/01).
- Fabiana Félix Santos Ornelas. Aluna do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (11/01 a 15/01).
- Vanessa Ferreira de Sousa. Aluna do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (15/03 a 19/03).
- Pedro Miguel Vaz Veiga. Aluno do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (18/05 a 25/05).

- Ana Teresa Mousinho Resina Ribeiro. Aluna do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (18/05 a 25/05).
- Diane Estanheiro Vaz. Aluna do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (18/05 a 25/05).
- Joana Rita Fernandes Justo. Aluna do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (31/05 a 04/06).
- Rute Luísa Cabrita Pinto. Aluna do Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (31/05 a 04/06).
- Rita Carolina Rodrigues Abreu. Aluna do Research Exchange Program for Medical Students da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (31/05 a 04/06).
- Pedro Lemos Cidadão. Aluno de Engenharia Biomédica e Biofísica da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa que realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 mês (junho de 2021).
- Carolina Sequeira Mano. Aluna do Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, para realização da unidade curricular de Investigação aplicada no 1º semestre do ano letivo 2021/2022.
- Ana Carolina Lopes Neves. Aluna da Faculdade de Ciências e Tecnologia, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de 8 dias (17/07 a 21/07).
- Luana Madalena Silva de Sousa. Aluna que realizou projeto de investigação no âmbito do Verão com Ciência durante 10 dias. (1/09 a 10/09)
- Omar Elmanafi. Aluno do IMFSA que realizou uma rotação laboratorial, com a duração de 5 dias (06/09 a 10/09).

#### 4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas

- **Webinar CIMAGO: Vírus e Cancro**. Online, 27 e 28 de janeiro de 2021. Isabel Marques Carreira – Membro da Comissão Organizadora

---

#### 4.7 Participação em Congressos / Reuniões Científicas / Moderações

- **Webinar CIMAGO: Vírus e Cancro.** Online, 27 e 28 de janeiro de 2021.
- **European Human Genetics Virtual Conference - ESHG 2021. Virtual Meeting,** 28-31 agosto 2021
- **25.ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana,** 18 e 19 de novembro 2021 (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.