

**Relatório de Atividades**

**Laboratório de Citogenética e Genómica**

**2023**



© Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra \* Direitos Reservados

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 2023

### ÍNDICE

1.	ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO.....	4
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 internacionais com arbitragem peer-review .....	8
3.2	Publicações de resumos em revistas indexadas.....	10
3.3	Comunicações em reuniões científicas .....	12
3.3.1	Comunicações orais .....	12
3.3.2	Comunicações sob a forma de <i>Posters</i> .....	12
3.4	Prémios .....	13
4.	ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO	
4.1	Docência .....	14
4.2	Trabalhos em curso no LCG conducentes a Teses .....	15
4.3	Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG .....	16
4.4	Orientação Teses/Participação em júris académicos .....	17
4.5	Rotações Laboratoriais .....	20
4.6	Organização de Cursos / Reuniões Científicas .....	22
4.7	Participação em Congressos / Reuniões Científicas / Moderações .....	22
4.8	Reunião semanal de Serviço .....	22



Em 2023 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 três docentes, duas das quais com especialidade em Genética Clínica Laboratorial (pelo European Board of Medical Genetics), nove técnicos superiores, sete dos quais também com a mesma especialidade, uma técnica de diagnóstico e terapêutica e uma administrativa, assegurou o cumprimento das suas atividades assistenciais, de diagnóstico, de investigação e de formação pedagógica.

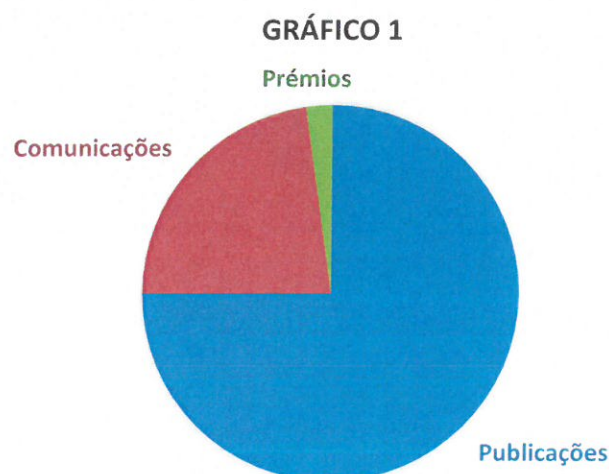
Um investimento estratégico efetuado em equipamento e formação, em 2022, permitiu desenvolver uma nova plataforma de diagnóstico pré-natal não invasivo IVD e implementar o diagnóstico genómico em cardiomiopatias e morte súbita e estes testes, conforme previsto, viram a sua procura aumentar em 2023.

Antecipa-se que esta nova plataforma de sequenciação do LCG permitirá, nos próximos anos, aumentar ainda mais o número de testes diagnósticos oferecidos, indo ao encontro das expectativas das diferentes instituições hospitalares requisitantes habituais e possibilitando a expansão do número de clientes, quer públicos quer privados.

Apesar do grande volume de trabalho assistencial, o LCG não descuroou a sua atividade pedagógica e de investigação, essenciais para a excelência dos serviços prestados. Neste período publicou 17 artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review, 16 resumos de congressos em revistas indexadas e 10 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais. Foi atribuído, neste período, 1 prémio (Gráfico 1).

No ano de 2023, nove trabalhos de Doutoramento continuaram o seu curso no LCG, bem como dois trabalhos conducentes a Mestrados. Foram defendidas uma tese de doutoramento e três teses de Mestrado. As docentes do LCG-FMUC participaram ainda em um júri de Agregação, três júris de Doutoramento e vinte júris de Mestrado.

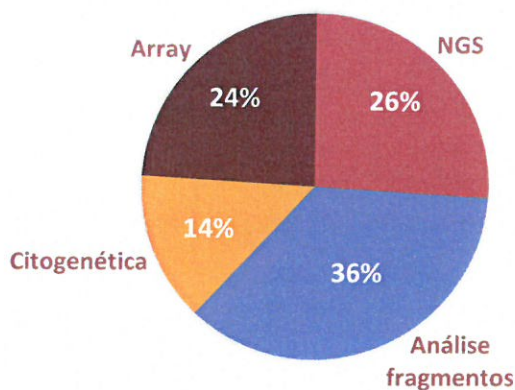
O LCG-FMUC participou também na organização da 6ª edição do curso internacional Basics in Human Genetic Diagnostics – A course for CLGs (Clinical Laboratory Geneticists) in education.



**Gráfico 1** – Produção científica do LCG-FMUC e Prémios.

No âmbito assistencial, em 2023 o LCG-FMUC processou e analisou em diagnóstico pré-natal 1191 amostras e 1059 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**



**Gráfico 2** – Distribuição do número de análises pelas diferentes metodologias em 2023.

## 1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

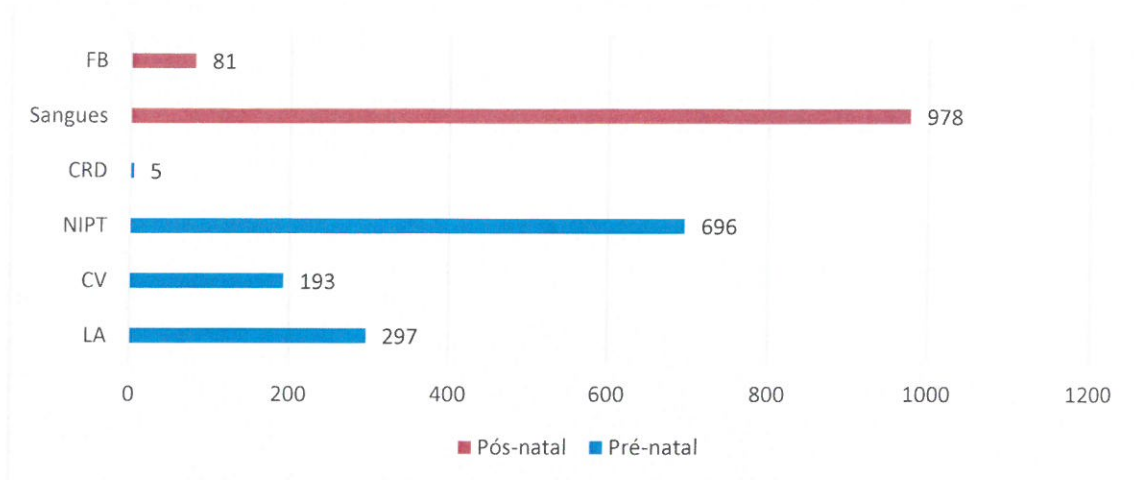
Foram recebidas 2250 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela I):

- 1191 para diagnóstico pré-natal: 297 líquidos amnióticos (LA), 193 biópsias do trofoblasto (CVS), 696 sangues de grávidas para teste pré-natal não invasivo (NIPT) e 5 cordocenteses (CRD) (Gráfico 3).
- 1059 para diagnóstico pós-natal: 978 sangues periféricos (S) e 81 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		297
CV		193
NIPT		696
CRD		5
Sangues	978	
FB	81	
<b>Total</b>	<b>1059</b>	<b>1191</b>

**Gráfico 3**



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

O LCG-FMUC, no ano de 2023, efetuou 2771 testes genéticos a partir das 2250 amostras biológicas recebidas, o que implicou a realização de 1280 extrações de DNA, conforme detalhado na Tabela II.

Foram analisados por citogenética convencional 368 casos em pré e pós-natal e por citogenética molecular (FISH) foram caracterizados 21 casos.

A análise molecular de fragmentos (MLPA/QF-PCR, MLPA/MS, X-frágil, UPD e avaliação de perfil genético por STRs) foi efetuada em 509 casos de pré-natal e em 340 de pós-natal.

Na genómica foram estudados 589 casos por array-CGH, dos quais, 147 em diagnóstico pré-natal e 442 em diagnóstico pós-natal, dos quais, 23 por array-CGH direcionado e 51 casos por array-CGH 400K.

Por Next Generation Sequencing (NGS) foram realizadas 630 análises de diagnóstico pré-natal não invasivo (NIPT).



**Tabela II**

		LA	CV	NIPT	CRD	Total Pré-natal	Sangue	FB	Total Pós-natal	TOTAL Pré + Pós-natal
Citogenética	Citogenética Convencional	176	131	-	-	307	58	3	61	368
	Citogenética molecular	3	0	-	-	3	18	-	18	21
Análise de fragmentos	Aneuploidias QF-PCR	237	181	-	4	422	7	29	36	458
	MLPA/MS-MLPA/UPD	6	7	-	-	13	79	-	79	92
	X-Frágil	0	0	-	-	0	289	-	289	289
	Avaliação de Perfil genético por STRs	45	64	-	3	112	47	-	47	159
Array-CGH	180K	116	86	-	5	207	356	21	377	584
	Direcionado	-	-	-	-	-	25	-	25	25
	400K	-	-	-	-	-	47	-	47	47
NGS	NIPT	-	-	696	-	696	-	-	-	696
	Cardiomiopatias	-	-	-	-	-	30	2	32	32
Extração de DNA		313	280	-	5	598	609	73	682	1280

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

---

## 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 2023, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo décimo primeiro ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional GenQA, que faz parte do consórcio UKNEQAS. Foram selecionados três programas:

- citogenética convencional em pré-natal,
- array-CGH em diagnóstico pós-natal,
- despiste rápido de aneuploidias por QF-PCR em diagnóstico pré-natal,

O LCG-FMUC foi muito bem classificado em todos os programas com avaliação já terminada e, mais uma vez, o painel internacional de avaliadores entendeu não ser 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 2023 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 2023 a produção científica do LCG foi de:

#### Quadro Resumo

<b>Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem <i>peer-review</i></b>	<b>17</b>
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 <sup>1</sup>	9
Número de publicações em revistas de Quartil 3 e 4 <sup>1</sup>	6
<b>Publicações de resumos em revistas indexadas</b>	<b>16</b>
<b>Comunicações em reuniões científicas</b>	<b>10</b>
Número de Comunicações orais	1
Número de Comunicações sob a forma de <i>posters</i>	9

<sup>1</sup> O Fator de impacto está indicado no final de cada referência e está de acordo com o Journal Citation Reports (Clarivate, 2023). O quartil e a categoria em que a revista se encontra está também indicado no final da referência.

#### 3.1 Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem *peer-review*

1. Martins-Marques T, Witschas K, Ribeiro J, Zuzarte M, Catarino S, Ribeiro-Rodrigues T, Caramelo F, Aasen T, Carreira IM, Goncalves L, Leybaert L, Girao H. **Cx43 can form functional channels at the nuclear envelope and modulate gene expression in cardiac cells.** Open Biol. 2023 Nov;13(11):230258. doi: 10.1098/rsob.230258. PMID: 37907090; PMCID: PMC10645070. **IF – 5.8. Q1 (Biochemistry and Molecular Biology).**
2. Lapa BS, Costa MI, Figueiredo D, Jorge J, Alves R, Monteiro AR, Serambeque B, Laranjo M, Botelho MF, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB, Gonçalves AC. **AZD-7648, a DNA-PK Inhibitor, Induces DNA Damage, Apoptosis, and Cell Cycle Arrest in Chronic and Acute Myeloid Leukemia Cells.** Int J Mol Sci. 2023 Oct 18;24(20):15331. doi: 10.3390/ijms242015331. PMID: 37895013; PMCID: PMC10607085. **IF – 5.6. Q1 (Biochemistry and Molecular Biology).**
3. Cardoso JC, Alves F, Calado R, Batista M, Carreira IM, Tellechea O. **Basal cell carcinomas of the scalp after radiotherapy for tinea capitis: Clinicopathological study in a case series of 96 patients with analysis of 427 tumours.** Australas J Dermatol. 2023 Feb;64(1):100-107. **IF – 2.1. Q3 (Dermatology)**
4. Liehr T, Ziegler M, Person L, Kankel S, Padutsch N, Weise A, Weimer JP, Williams H, Ferreira S, Melo JB, Carreira IM. **Small supernumerary marker chromosomes derived from human chromosome 11.** Front Genet. 2023 Dec 15;14:1293652. doi: 10.3389/fgene.2023.1293652. PMID: 38174048; PMCID: PMC10763568. **IF – 3.7. Q2 (Genetics & Heredity)**
5. Ferreira D, Santos-Pereira C, Costa M, Afonso J, Yang S, Hensel J, McAndrews KM, Longatto-Filho A, Fernandes R, Melo JB, Baltazar F, Moreira JN, Kalluri R, Rodrigues LR. **Exosomes modified with anti-MEK1 siRNA lead to an effective**

- silencing of triple negative breast cancer cells.** *Biomater Adv.* 2023 Nov;154:213643. doi: 10.1016/j.bioadv.2023.213643.
6. Lopes S, Mesquita-Bastos J, Garcia C, Leitão C, Ribau V, Teixeira M, Bertoquini S, Ribeiro IP, de Melo JB, Oliveira J, Figueiredo D, Guimarães GV, Pescatello LS, Polonia J, Alves AJ, Ribeiro F. **Aerobic exercise improves central blood pressure and blood pressure variability among patients with resistant hypertension: results of the EnRicH trial.** *Hypertens Res.* 2023 Jun;46(6):1547-1557. doi: 10.1038/s41440-023-01229-7. Epub 2023 Feb 22. PMID: 36813985. **IF – 5,4; Q1 (Peripheral vascular disease).**
  7. Jesus-Ribeiro J, Pires LM, Ribeiro IP, Rebelo O, Pereira R, Sales F, Santana I, Freire A, Melo JB. **The Challenge of Somatic Variants in Focal Cortical Dysplasia.** *Innov Clin Neurosci.* 2023 Dec 1;20(10-12):35-39. PMID: 38193103; PMCID: PMC10773600. **IF – 0.43; Q3 (Neurology – clinical).**
  8. Jesus-Ribeiro J, Rebelo O, Bento C, Pereira C, Robalo C, Rito M, Pereira R, Costa JA, Barbosa Melo J, Freire A, Santana I, Sales F. **Resective Epilepsy Surgery and Respective Histopathological Diagnoses: A Retrospective Cohort Study.** *Acta Med Port.* 2023 Apr 3;36(4):229-235. doi: 10.20344/amp.18712. **IF – 1.2. Q4 (Medicine, General & Internal)**
  9. Noites, R.; Tavares, I.; Cardoso, M.; Carreira, I.M.; Bartolomeu, M.; Duarte, A.S.; Ribeiro, I.P. **Human Gingival Fibroblasts Response to Different Endodontic Sealers: An In Vitro Study.** *Appl. Sci.* 2023, 13, 10976. <https://doi.org/10.3390/app131910976>. **IF – 2,7; Q2 (Chemistry–multidisciplinary).**
  10. Martins-Marques T, Witschas K, Ribeiro J, Zuzarte M, Catarino S, Ribeiro-Rodrigues T, Caramelo F, Aasen T, Carreira IM, Goncalves L, Leybaert L, Girao H. **Cx43 can form functional channels at the nuclear envelope and modulate gene expression in cardiac cells.** *Open Biol.* 2023 Nov;13(11):230258. doi: 10.1098/rsob.230258. PMID: 37907090; PMCID: PMC10645070. **IF – 5.8; Q1 (Biochemistry, Genetics and Molecular Biology- miscellaneous).**
  11. Alves R, Santos D, Jorge J, Gonçalves AC, Catarino S, Girão H, Melo JB, Sarmiento-Ribeiro AB. **Alvespimycin Inhibits Heat Shock Protein 90 and Overcomes Imatinib Resistance in Chronic Myeloid Leukemia Cell Lines.** *Molecules.* 2023 Jan 26;28(3):1210. doi: 10.3390/molecules28031210. PMID: 36770876; PMCID: PMC9920317. **IF – 4.6. Q2 (Biochemistry and Molecular Biology).**
  12. Farinha C, Barreto P, Coimbra R, Cachulo ML, Melo JB, Cunha-Vaz J, Lechanteur Y, Hoyng CB, Silva R. **Common and rare genetic risk variants in age-related macular degeneration and genetic risk score in the Coimbra eye study.** *Acta Ophthalmol.* 2023 Mar;101(2):185-199. doi: 10.1111/aos.15232. **IF – 3.4. Q2 (Ophthalmology)**



13. Barreto P, Farinha C, Coimbra R, Cachulo ML, Melo JB, Lechanteur Y, Hoyng CB, Cunha-Vaz J, Silva R. **Interaction between genetics and the adherence to the Mediterranean diet: the risk for age-related macular degeneration.** Coimbra Eye Study Report 8. Eye Vis (Lond). 2023 Aug 14;10(1):38. doi: 10.1186/s40662-023-00355-0. PMID: 37580831; PMCID: PMC10424352. IF – 4.2; Q1 (Ophthalmology).
14. Ribeiro IP. **Genetics in coronary artery disease.** Rev Port Cardiol. 2023 Oct;42(10):845-846. English, Portuguese. doi: 10.1016/j.repc.2023.05.006. Epub 2023 May 30. PMID: 37263498. IF – 1.8; Q4 (Cardiology and Cardiovascular Systems).
15. Ribeiro IP. **High-throughput technologies and bioinformatic tools to clarify the molecular mechanisms behind sepsis-induced cardiomyopathy.** Rev Port Cardiol. 2023 Mar;42(3):223-224. English, Portuguese. doi: 10.1016/j.repc.2023.01.014. Epub 2023 Jan 21. PMID: 36693522. IF – 1.8; Q4 (Cardiology and Cardiovascular Systems).
16. Cavalcante S, Viamonte S, Cadilha RS, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Sousa-Venâncio J, Gouveia M, Teixeira M, Santos M, Oliveira J, Ribeiro F. **Maximal Exercise Improves the Levels of Endothelial Progenitor Cells in Heart Failure Patients.** Curr Issues Mol Biol. 2023 Feb 28;45(3):1950-1960. doi: 10.3390/cimb45030125. PMID: 36975495; PMCID: PMC10046939. IF – 3,1; Q3 (Biochemistry & molecular biology).
17. Cavalcante, S., Teixeira, M., Gouveia, M., Duarte A., Ferreira M., Simões M.I. , Conceição M., Costa M., Ribeiro I.P., Gonçalves A.C., Oliveira J., Ribeiro F. **Endothelial progenitor cell response to a multicomponent exercise training program in adults with cardiovascular risk factors.** Ger J Exerc Sport Res 53, 225–231 (2023). <https://doi.org/10.1007/s12662-023-00882-x>. IF – 1,3; (Sport sciences).

### 3.2 Publicações de resumos em revistas indexadas

1. Carolina Mano, Leonor Barroso, Luís M Pires, Francisco Marques, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Urine cfDNA for oral cancer monitoring: a case report.** Proceeding abstracts, Medicine 102(13):p e33154, 2023 DOI: 10.1097/MD.00000000000033154. IF – 1,6; Q3 (Medicine general & internal).
2. Gui Rosa, Luísa Esteves, Domingos Roda, Inês Tavares, Alexandra Mascarenhas, Cláudia Pais, Luís M Pires, João Barros, Ricardo Velasco, Paula Alves, Francisco Caramelo, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Glioblastoma: Genomic and Epigenomic Characterization and Biomarker Identification.** Proceeding abstracts, Medicine 102(13):p e33154, 2023 DOI: 10.1097/MD.00000000000033154. IF – 1,6; Q3 (Medicine general & internal).



3. Leonor Barroso, Ilda P Ribeiro, Luís M Pires, Francisco Marques, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **Next Generation Sequencing of Liquid biopsies in Oral Cancer: a small pilot study**. Proceeding abstracts, Medicine 102(13):p e33154, 2023 DOI: 10.1097/MD.00000000000033154. IF – 1,6; Q3 (Medicine general & internal).
4. Joana Jesus-Ribeiro, Luís M Pires, Ilda P Ribeiro, Olinda Rebelo, Ricardo Pereira, Francisco Sales, Isabel Santana, António Freire, Joana B Melo. **The challenge of somatic variants in focal cortical dysplasia: a case report**. Proceeding abstracts, Medicine 102(13):p e33154, 2023 DOI: 10.1097/MD.00000000000033154. IF – 1,6; Q3 (Medicine general & internal).
5. Luísa Esteves, Ilda P Ribeiro, Francisco Caramelo, Isabel M Carreira, Joana B Melo. **The role of signalling pathways and PRKCB in Glioblastoma Multiforme patients' survival**. Proceeding abstracts, Medicine 102(13):p e33154, 2023 DOI: 10.1097/MD.00000000000033154. IF – 1,6; Q3 (Medicine general & internal).
6. Ferreira SI, Pires LM, Val M, Mascarenhas A, Oliveira D, Ramos F, Carreira IM, Melo JB. **Temple Syndrome by 14(q32) deletion detected prenatally by array-CGH**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-35. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal).
7. Lavoura N, Ferreira SI, Pires LM, Mascarenhas A, Ramos F, Rei AI, Melo JB, Carreira IM. **A de novo prenatal diagnosis 21 ring chromosome detected in three steps – clinical case report**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-36. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal).
8. Mascarenhas A, Pires LM, Jardim A, Melo JB, Carreira IM. **Prenatal diagnosis of Wolf-Hirschhorn syndrome with two different cell lines**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-32,35. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal).
9. Paiva P, Ferreira SI, Jardim A, Ramos L, Melo JB, Carreira IM. **An interstitial triplication of 15q11-q13: a new case report with hypotonia and fetal growth restriction**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-36. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal).
10. Pinto MC, Jardim A, Pais C, Simões L, Sá J, Carreira IM. **Diploid/triploid mosaicism – a rare dysmorphic syndrome in an 8 years old boy**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-32,33. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal).
11. Pires LM, Oliveiros B, Val M, Ferreira SI, Lavoura N, Ramos F, Galhano E, Melo JB, Carreira IM. **Impact of high body mass index in Noninvasive Prenatal Testing**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-25. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal)
12. Sousa V, Rodrigues B, Neves E, Maia N, Marques I, Carreira IM, Santos R, Ehrhart F, Jorge P. **CREB1 connects FMR1, ovarian infertility, and DNA damage response pathways**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-25,26. IF – 1.6. Q3 (Medicine, General & Internal).

13. Val M, Ferreira SI, Pires LM, Mascarenhas A, Carreira IM, Melo JB. **Copy number Variations detected by array comparative genomic Hybridization in fetuses with cardiac defects**. Proceedings abstracts. Medicine 2023. 102:13-30,31. [IF – 1.6. Q3 \(Medicine, General & Internal\)](#)
14. Esteves L, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. **A multi-omics model to predict survival in head and neck squamous cell carcinoma patients: an integrative strategy**. Eur J Hum Genet 2023, 31:S1:291-292. [IF – 5.2. Q1 \(Genetics & Heredity\)](#)
15. Matoso E, Estevinho A, Paiva P, Laço MN, Gomes I, Bento C, Carreira IM, Saraiva JM. **Ring chromosome 20 syndrome: a case report with refractory frontal lobe seizures and learning disabilities**. Eur J Hum Genet 2023, 31:S1:269-270. [IF – 5.2. Q1 \(Genetics & Heredity\)](#)
16. Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. **Differential gene expression analysis of tongue and floor of the mouth tumors: development of a predictive model**. Eur J Hum Genet 2023, 31:S1:256. [IF – 5.2. Q1 \(Genetics & Heredity\)](#).

### 3.3 Comunicações em reuniões científicas

#### 3.3.1 Comunicações orais em reuniões científicas

Carolina Mano, Leonor Barroso, Luís M Pires, Francisco Marques, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Analysis of urine cfDNA levels and mutational profile for oral cancer monitoring: a case report**. XII In4Med, Convento de S. Francisco, Coimbra, 19 de fevereiro de 2023.

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

1. Alexandre Costa, Francisco Caramelo, Francisco Marques, Joana B Melo, Isabel M Carreira, Ilda P Ribeiro. **Development of a pipeline that links genomic data with ct images of head and neck cancer for the identification of clinical biomarkers**. 27ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), Lisboa, Coimbra, 23 a 25 de novembro de 2023.
2. Ilda P Ribeiro, Domingos Roda, Cláudia Pais, Alexandra Mascarenhas, Pedro Veiga, Isabel M Carreira, Joana B Melo. **Cytogenetic characterization of glioblastoma cells – preliminary data**. 27ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), Lisboa, Coimbra, 23 a 25 de novembro de 2023.
3. Raquel Alves, Filipa Ventura, Joana Jorge, Ilda P Ribeiro, Gilberto Marques, Margarida Coucelo, Joana Diamond, Paulo Freitas-Tavares, António Almeida, Ana C Gonçalves, Ana B Sarmiento-Ribeiro. **Influence of genetic variants of oxidative stress related genes on prognosis and therapy response in chronic myeloid leucemia**. 27ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), Lisboa, Coimbra, 23 a 25 de novembro de 2023.
4. Isabel M Carreira, Joana B Melo, Domingos Roda, Luísa Esteves, Gui Rosa, Alexandra Mascarenhas, Cláudia Pais, João Barros, Ricardo Velasco, Paula Alves,



- Francisco Caramelo, Ilda P Ribeiro. **Glioblastoma: from cytogenomics and methylation profile to liquid biopsies and Biomarker Identification**. 14th European Cytogenomics Conference – ECA (European Cytogeneticists Association), Montpellier, França, 1 a 4 de julho de 2023.
5. Leonor Barroso, Ilda P Ribeiro, Maria Rodrigues, Margarida Colino, Miriam Salaviza, José Faustino, Luís M Pires, Francisco Marques, Joana B Melo, Isabel M Carreira. **Application of Liquid Biopsies and Next Generation Sequencing in Oral Cancer follow-up – Pilot Study**. 10th European Congress on Head & Neck Oncology (ECHNO 2023), Centro de Congressos de Lisboa, Lisboa, 8 a 11 de março de 2023.
6. Gonçalves AM, Oliveira D, Pita C, Sá J, Ramos L, Abreu L, Branco M, Rei AI, Franco S, Coelho F, Pires LM, Carreira IM, Saraiva JM, Galhano E, Ramos F. **Teste Pré-natal Não Invasivo para aneuploidias – Experiência de 4 anos de um Centro de Diagnóstico Pré-natal**. Reunião Anual da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-natal, Peso da Régua, 29-30 setembro 2023
7. Gonçalves AM, Val M, Ferreira SI, Saraiva JM, Carreira IM, Rosmaninho-Salgado J. **Copy Number Variants (CNVs) and syndromic obesity: clinical and genomic characterization of a Portuguese paediatric cohort**. 27ª Reunião Anual da SPGH. Lisboa. 23-25 novembro 2023
8. Ribeiro IP, Roda D, Pais C, Mascarenhas A, Veiga P, Carreira IM, Melo JB. **Cytogenetic characterization of glioblastoma cells – preliminary data**. 27ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), Lisboa. 23-25 novembro 2023
9. Rosmaninho-Salgado J, Sousa SN, Pires LM, Ferreira SI, Melo JB, Carreira IM, Saraiva JM. **16p11.2 microdeletion: a common copy number variation (CNV) identified in a Portuguese pediatric cohort with syndromic obesity**. ESPE2023, Haia, Países Baixos, 21-23 setembro 2023

### 3.4 Prémios

Melhor póster: **“Glioblastoma: from cytogenomics and methylation profile to liquid biopsies and Biomarker Identification”**. Isabel M Carreira, Joana B Melo, Domingos Roda, Luísa Esteves, Gui Rosa, Alexandra Mascarenhas, Cláudia Pais, João Barros, Ricardo Velasco, Paula Alves, Francisco Caramelo, Ilda P Ribeiro. 14th European Cytogenomics Conference, Montpellier, França, 1 a 4 de julho de 2023.



## 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). Participaram ainda na conceção, planeamento, lecionação e avaliação de Unidades Curriculares da Universidade dos Açores e Universidade de Cabo Verde.

**Tabela III – Atividade Pedagógica no ano letivo 2022/2023**

Faculdade	Unidade Curricular	N.º alunos
FMUC	Biologia Celular e Molecular I	363
FMUC	Biologia Celular e Molecular II	477
FMUC-MD	Biologia Celular e Molecular	63
FMUC	Citogenética e Genómica Laboratorial	71
FMUC	MGCL - Aspetos éticos e sociais em genética clínica laboratorial	20
FMUC	MGCL - Citogenética	23
FMUC	MGCL - Fundamentos de Genética Humana	22
FMUC	MGCL - Genética das Doenças Hereditárias do Metabolismo	21
FMUC	MGCL – Genética Molecular e Genómica	22
FMUC	MGCL – Genética no diagnóstico pré-natal e reprodução	22
FMUC	MGCL – Genética Populacional e Forense	22
FMUC	MGCL – Gestão Laboratorial	20
FMUC	MGCL - Laboratórios de Genética Clínica I	21
FMUC	MGCL – Laboratórios de Genética Clínica II	20
FMUC	Programa de Doutoramento - Do Genótipo ao Fenótipo	18
FMUC	Programa de Doutoramento - Mecanismos Moleculares da Doença	34
FMUC	Programa de Doutoramento – Métodos e Técnicas de Investigação	39
FFUC	Genética Humana	28
FCTUC	Genética Humana	9
FPCEUC	Bases Biológicas do Comportamento	229
FCTUC	Técnicas e Análise de Dados em Genómica	18
UnicV	Biologia Celular e Molecular I	30
UnicV	Biologia Celular e Molecular II	26

Participaram também em 13 júris de Doutoramento, 25 júris de Mestrado e 1 júri de Agregação.

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

## 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 espinhócelular da cavidade oral.***  
**Isabel Marques Carreira** – Orientadora.  
**Isabel Poiares 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
- 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.***  
**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



- Ricardo João Roque. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Unveiling Predictive And Prognostic Biomarkers In Advanced Stage Ovarian Carcinoma Using Liquid Biopsy**  
Orientadores – Isabel Marques Carreira, Ilda Ribeiro, Margarida F. Dias
- Sheila Bastos Correia Martins. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. **Do biomarkers in rectal cancer predict tumor regression grade after neoadjuvant radiotherapy?**  
Orientadores – Isabel Marques Carreira, Ilda Ribeiro, Guilherme Tralhão

### Mestrado

- Margarida da Silva Cruz. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Técnicas de Diagnóstico num laboratório de Citogenética e Genómica  
Ana Jardim – Orientadora  
Isabel Marques Carreira – Orientadora
- Edinalva Teresa Samanta Paulo Graciano. Técnicas de Diagnóstico num laboratório de Citogenética e Genómica e de Oncobiologia e Hematologia  
Raquel Alves– Orientadora  
Isabel Marques Carreira – Orientadora

## 4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG

### Doutoramento

- Joana Ribeiro. **Epilepsia farmacorresistente: análise genómica e epigenética.** Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área da Neurologia. Defendida em 23 junho 2023.  
Joana Barbosa de Melo – Orientador

### Mestrado

- Miguel Lucas. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. “Estudo de casos clínico de testes de diagnóstico pré e pós-natal”.  
Susana Ferreira – Orientadora  
Isabel Marques
- José Faustino. Mestrado em Bioquímica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. “Caraterização molecular do glioblastoma”.  
Ilda P Ribeiro – Orientadora



- Miriam Salaviza. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. “Identificação de biomarcadores de prognóstico em oncologia através da caracterização genómica e epigenética”.  
Ilda P Ribeiro: Orientadora  
Joana B Melo: Orientadora

#### 4.4 Orientação de Teses/ Participação em júris académicos

##### Agregação

- Prova de agregação em Biomedicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Defendida por Maria do Céu Figueiredo. Defendida em 20 e 21 de novembro 2023.  
Arguente – Isabel Marques Carreira.

##### Doutoramento

Muscle mass loss in critical illness: is high-protein intake during Intensive Care Unit (ICU) stay the answer? Defendida por Ana Isabel Rocha Vieira Marques.  
Presidente do júri: Isabel Marques Carreira.

Metabolómica de biofluidos para a descoberta de biomarcadores não invasivos na diabetes gestacional e no parto prematuro. Defendida por Daniela Duarte. Universidade de Aveiro.  
Arguente: Isabel Marques Carreira.

Análise da proteostase extracelular e do exercício físico em pacientes com insuficiência cardíaca. Defendida por Marisol Gouveia. Universidade de Aveiro.  
Arguente: Isabel Marques Carreira.

##### Mestrado

- Ana Fontes. **Insights into molecular cytogenetics routine diagnostic and characterization of a repeatedly showing up constitutive chromosomal translocations.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 4 outubro 2023.  
Orientadora - Joana Barbosa de Melo.  
Presidente do júri - Isabel Marques Carreira.
- Beatriz Guedes. **O papel dos miRNAs candidatos à doença de Parkinson na ativação da imunidade inata mediada pela mitocôndria in vitro.** Mestrado em Genética

---

Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 15 fevereiro 2023.

Presidente do Júri - Joana Barbosa de Melo.

- Carolina Teixeira. **Diagnóstico Molecular de Neurofibromatose Tipo I e de outras rasopatias**. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 19 outubro 2023.

Orientadora - Joana Barbosa de Melo.

Presidente do júri - Isabel Marques Carreira.

- Daniela Arnaut. **Pesquisa de alterações em genes envolvidos na reparação de DNA por recombinação homóloga, excluindo BRCA I e BRCA II, associados a cancro hereditário**. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 23 outubro 2023.

Orientadora - Joana Barbosa de Melo.

Presidente do júri - Isabel Marques Carreira.

Arguente – Ilda Ribeiro.

- Daniela Saldanha. **Trabalho de estágio**. Mestrado de Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra. Defendida em julho 2023.

Arguente: Ilda P Ribeiro

- Ema Neves. **Estágio no âmbito da genética molecular**. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 21 julho 2023

Orientadora – Isabel Marques Carreira.

Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.

Arguente – Ilda Ribeiro.

- Fernanda Li. **Estágio em andrologia e infertilidade masculina e estudo dos efeitos da criopreservação em parâmetros espermáticos, integridade do DNA e atividade mitocondrial**. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 26 setembro 2023.

Orientadora – Ilda Ribeiro.

Presidente do júri – Isabel Marques Carreira.

- Inês Costa. **Análise Citogenética e Genómica em Diagnóstico Pré e Pós-natal**. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 19 outubro 2023.

Orientadora – Joana Barbosa de Melo.

Presidente do júri – Isabel Marques Carreira.

- Inês Novais. **Estágio Laboratorial em Citogenética**. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 19 julho 2023.



---

Orientadora – Isabel Marques Carreira.

Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.

- Joana Seixas. **Insights into molecular cytogenetics routine diagnostic and characterization of a repeatedly showing up constitutive chromosomal inversions.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 19 julho 2023.  
Orientadora – Isabel Marques Carreira.  
Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.
- José Faustino. **Caraterização molecular do glioblastoma.** Mestrado em Bioquímica, Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Defendida em julho 2023.  
Orientadora – Ilda P Ribeiro.
- Mafalda Neves. **Análise Genética de doentes com demência frontotemporal e estabelecimento de células estaminais pluripotentes induzidas (IPSC) derivadas de linhas de fibroblastos de doentes.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 23 outubro 2023.  
Orientadora - Joana Barbosa de Melo.  
Presidente do júri - Isabel Marques Carreira.  
Arguente – Ilda Ribeiro.
- Margarida Serrano. **A Citogenética e as microdeleções do cromossoma Y na investigação etiológica da infertilidade masculina.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 19 outubro 2023.  
Orientadora – Isabel Marques Carreira, Eunice Matoso.  
Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.
- Maria Borges. **Trabalho de estágio.** Mestrado de Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra. Defendida em julho 2023.  
Arguente: Ilda P Ribeiro
- Mariana Santos. **Diagnóstico Molecular em Hemato-Oncologia.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 26 setembro 2023.  
Orientadora - Isabel Marques Carreira.  
Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.
- Miguel Lucas. **Estudos de Casos Clínicos de Testes de Diagnóstico Genético Pré e Pós-natal.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 4 outubro 2023.  
Orientadora - Isabel Marques Carreira.  
Presidente do júri - Joana Barbosa de Melo.

- Miriam Salaviza. **Identificação de Biomarcadores de Prognóstico e Resposta terapêutica do cancro do reto através da sua caracterização genómica e epigenética.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 17 julho 2023.  
Orientadora – Joana Barbosa de Melo, Ilda Ribeiro.  
Presidente do júri – Isabel Marques Carreira.
- Paula Cardoso. **Validação e Implementação do Kit de amplificação InvestigatorR 26Plex QS em amostras forenses.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 11 outubro 2023.  
Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.  
Arguente – Ilda Ribeiro.
- Rita Machado Simões. **A Citogenética no diagnóstico pós-natal da etiologia das perturbações do desenvolvimento da criança e do adolescente.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 19 outubro 2023.  
Orientadora - Eunice Matoso, Isabel Marques Carreira.  
Presidente do júri – Joana Barbosa de Melo.
- Thaís Baêta Córdova. **Sequenciação de exomas vs microarrays de genotipagem - contribuição para um estudo populacional.** Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 1 fevereiro 2023.  
Orientadora - Joana Barbosa de Melo.

#### 4.5 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 21 alunos para rotações laboratoriais:

- Ruben Viegas. 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 (9/01 a 13/01).
- Miguel Silva. 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 (9/01 a 13/01).
- Matilde Dias. 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 (9/01 a 13/01).
- Laura Claudino. Aluna do Mestrado Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 semana (9/01 a 13/01).



- Beatriz Alves. 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 (16/01 a 20/01).
- Margarida Cruz. 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 (16/01 a 20/01).
- Maria Borges. Aluna do Mestrado em Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de um mês (22/02 a 22/03).
- Daniela Saldanha. Aluna do Mestrado em Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de um mês (22/02 a 22/03).
- Mara Batista. Aluna do Mestrado em Investigação Biomédica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 1 mês (7/03 a 6/04).
- Mafalda Amendoeira. 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 (15/05 a 19/05).
- Rafael Cardoso. 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 (22/05 a 26/05).
- Mariana Branco. 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 (22/05 a 26/05).
- Ana Rodrigues. 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 (22/05 a 26/05).
- Maria Correia. 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 (12/06 a 16/06).
- Bárbara Coutinho. 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 (12/06 a 16/06).
- Mariana Moreira. Aluna do Mestrado em Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de um mês (4/12 a 22/12).

- Ana Gomes. Aluna do Mestrado em Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de um mês (4/12 a 22/12).
- Ana Mafalda Gonçalves, 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 (27/04 a 23/06).
- Anna Cinquemani. 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 mês (01/09 a 30/09).
- Inês Nunes Vicente. Pediatra realizou um estágio em Citogenética e Genómica do ciclo de estudos de neurodesenvolvimento com a duração de 2 semanas (5/06 a 14/06).
- Nathan DeWild. Aluno de Erasmus do curso Medical diagnostic and treatment technology da Universidade belga de HOGENT de Applied Sciences and Arts realizou um estágio com a duração de 4 meses (13/02 a 09/06).

#### 4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas

**6ª edição do curso internacional Basics in Human Genetic Diagnostics – A course for CLGs (Clinical Laboratory Geneticists) in education.** Organização: Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Susana Ferreira. Figueira da Foz, Portugal, 4-8 setembro 2023.

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

**European Human Genetics Conference 2023.** Hybrid Conference. Glasgow, Scotland, UK. 10-13 junho 2023.

**28ª Reunião Anual da SPGH (Sociedade Portuguesa de Genética Humana).** Lisboa. 23-25 novembro 2023.

#### 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.