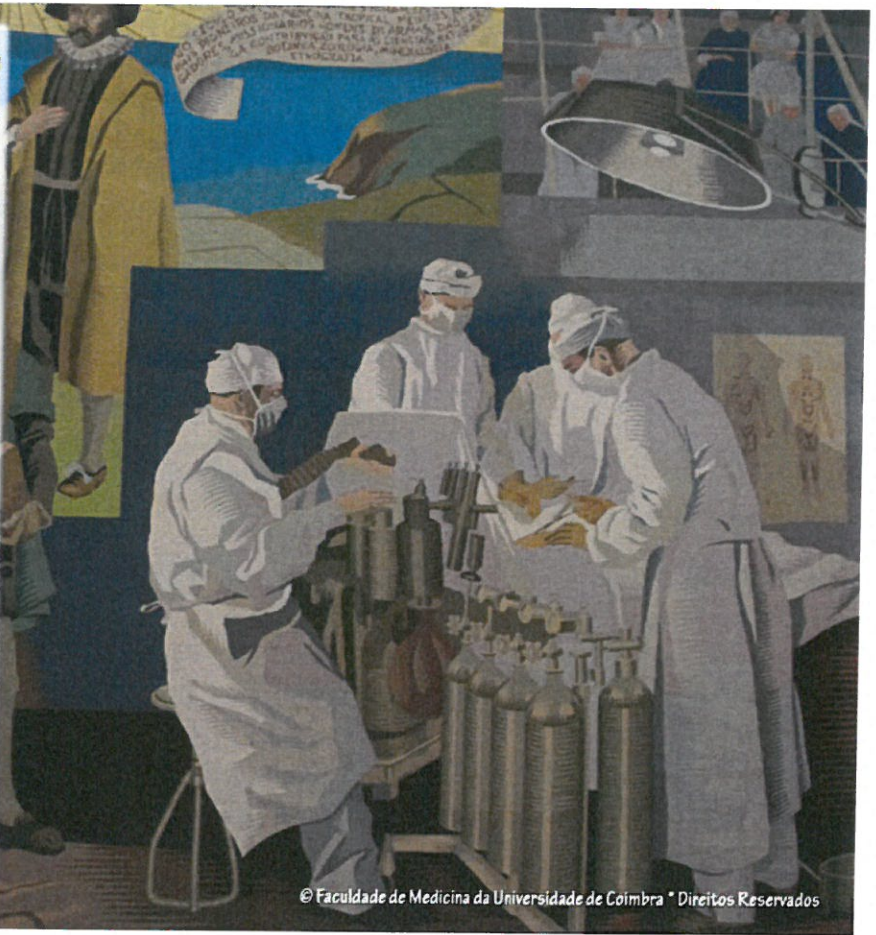


**Relatório de Atividades**

**Laboratório de Citogenética e Genómica**

**2022**



© 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 DE  
**COIMBRA**

**Laboratório de Citogenética e Genómica**

---

## RELATÓRIO DE ATIVIDADES 2022

### 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	Publicações de Capítulos de Livros e Edição de Livros .....	10
3.3	Resumos publicados em revistas indexadas e com arbitragem científica .....	11
3.4	Comunicações científicas por convite em reuniões científicas, cursos, workshops e ações pedagógicas .....	12
3.4.1	Comunicações orais por convite .....	12
3.4.2	Comunicações orais em reuniões científicas .....	12
3.4.3	Comunicações sob a forma de <i>Posters</i> em reuniões científicas .....	12
3.5	Prémios .....	14
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	Participação em júris académicos .....	17
4.5	Rotações Laboratoriais .....	19
4.6	Organização de Cursos / Reuniões Científicas .....	20
4.7	Participação em Congressos / Reuniões Científicas / Moderações .....	20
4.8	Reunião semanal de Serviço .....	20

Em 2022 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.

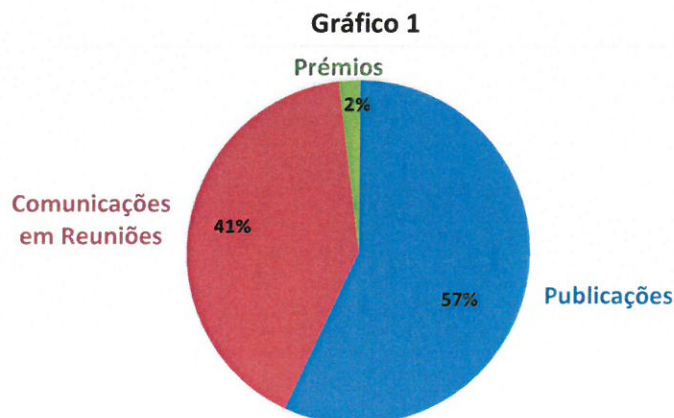
Um investimento estratégico efetuado em equipamento e formação permitiu desenvolver uma nova plataforma de diagnóstico pré-natal não invasivo IVD e implementar o diagnóstico genómico em cardiomiopatias e morte súbita.

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 descurou 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, 9 resumos de congressos em revistas indexadas e 22 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais (Gráfico 1).

No ano de 2022, oito trabalhos de Doutoramento continuaram o seu curso no LCG, bem como oito trabalhos conducentes a Mestrados. Foram defendidas cinco teses de Mestrado. As docentes do LCG-FMUC participaram também em dois júris de Agregação, dois júris de Doutoramento e quatro júris de Mestrado.

O LCG-FMUC participou também na organização da 4ª Edição do Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação (com 16 participantes), da 5ª edição do curso internacional Basics in Human Genetic Diagnostics – A course for CLGs (Clinical Laboratory Geneticists) in education (com 51 participantes de diversos países), e da 26ª reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana.



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

No âmbito assistencial, em 2022 o LCG-FMUC processou e analisou em diagnóstico pré-natal 1142 amostras e 960 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

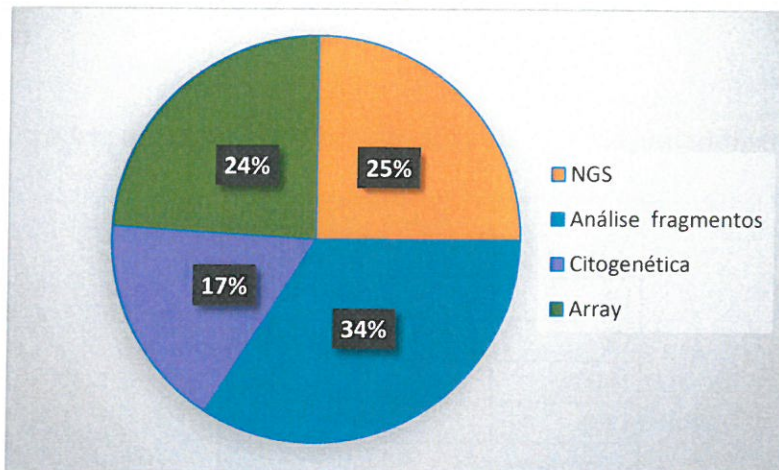


Gráfico 2 – Distribuição do número de análises pelas diferentes metodologias em 2022.

## 1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

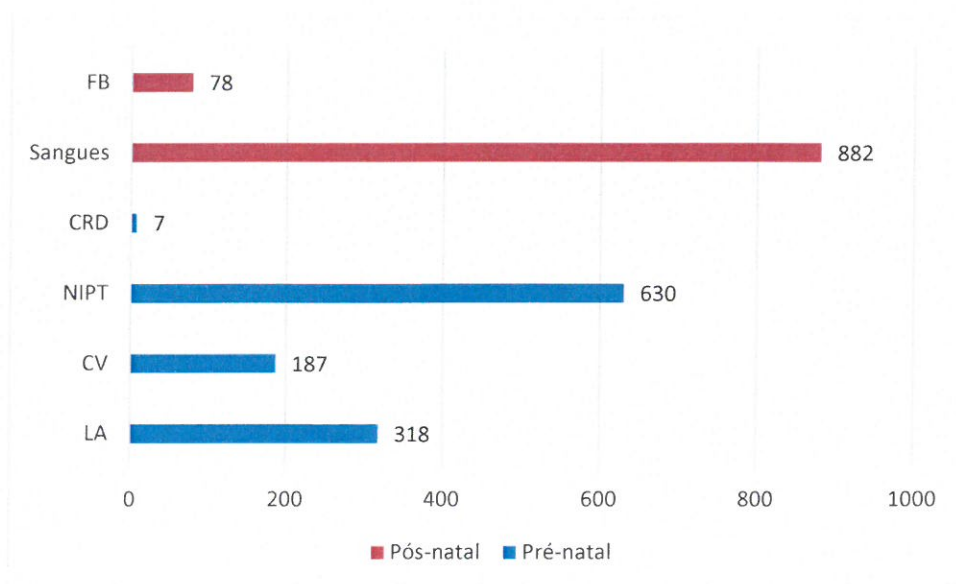
Foram recebidas 2102 amostras biológicas no LCG-FMUC (Tabela I):

- 1142 para diagnóstico pré-natal: 318 líquidos amnióticos (LA), 187 biópsias do trofoblasto (CVS), 630 sangues de grávidas para teste pré-natal não invasivo (NIPT) e 7 cordocenteses (CRD) (Gráfico 3).
- 960 para diagnóstico pós-natal: 882 sangues periféricos (S) e 78 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		318
CV		187
NIPT		630
CRD		7
Sangues	882	
FB	78	
<b>Total</b>	<b>960</b>	<b>1142</b>

**Gráfico 3**



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

O LCG-FMUC, no ano de 2022, efetuou 2492 testes genéticos a partir das 2102 amostras biológicas recebidas, o que implicou a realização de 1084 extrações de DNA, conforme detalhado na Tabela II.

Foram analisados por citogenética convencional 418 casos em pré e pós-natal e por citogenética molecular (FISH) foram caracterizados 10 casos.

A análise molecular de fragmentos (MLPA/QF-PCR, MLPA/MS, X-frágil e Despiste de Contaminação Materna) 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 – Tabela discriminativa de análises por área (Citogenética, Análise de fragmentos, Genómica e NGS)**

		LA	CV	NIPT	CRD	Total	Sangue	FB	Total	Total
						Pré-natal			Pós-natal	
<b>Citogenética</b>	Citogenética convencional	205	153	--	--	<b>358</b>	50	10	<b>60</b>	<b>418</b>
	Citogenética molecular FISH	2	5	--	--	<b>7</b>	2	1	<b>3</b>	<b>10</b>
<b>Análise fragmentos</b>	QF-PCR aneuploidias	224	175	--	--	<b>399</b>	3	28	<b>31</b>	<b>430</b>
	MLPA/MS-MLPA	7	--	--	--	<b>7</b>	57	1	<b>58</b>	<b>65</b>
	X-Frágil	--	1	--	--	<b>1</b>	250	--	<b>250</b>	<b>251</b>
	Despiste contam. materna	37	64	--	1	<b>102</b>	1	--	<b>1</b>	<b>103</b>
<b>Array-CGH</b>	180K	108	36	--	3	<b>147</b>	335	33	<b>368</b>	<b>515</b>
	direcionado	--	--	--	--	--	23	--	<b>23</b>	<b>23</b>
	400K	--	--	--	--	--	51	--	<b>51</b>	<b>51</b>
<b>NGS</b>	NIPT	--	--	630	--	<b>630</b>	--	--	--	<b>630</b>
	Extração DNA	270	182	--	7	<b>459</b>	557	68	<b>625</b>	<b>1084</b>

---

## 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 2022, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo décimo 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,
- array-CGH 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 2022 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 2022 a produção científica do LCG foi de:

#### Quadro Resumo

<b>Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review</b>	<b>17</b>
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 <sup>1</sup>	11
Número de publicações em revistas de Quartil 3 e 4 <sup>1</sup>	6
<b>Publicações de resumos em congressos em revistas indexadas</b>	<b>9</b>
<b>Comunicações científicas por convite, orais e poster</b>	<b>22</b>
Número de Comunicações científicas por convite (CCV)	4
Número de Comunicações científicas orais selecionadas (CO)	1
Número de Comunicações científicas sob a forma de poster (P)	17

<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. 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.* 2022; 262-263:16-22. doi: 10.1016/j.cancergen.2021.12.003. IF: 2.169. Q4 Categoria: Genetics & Heredity, Oncology
2. 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.* 2022. doi: 10.1111/ajd.13940. IF: 2.481. Q3 Categoria: Dermatology
3. Cardoso JC, Alves F, Carreira IM, Tellechea O. **Basal Cell Carcinomas After Radiotherapy Show More Frequent Follicular Differentiation Than Tumors From Sun-Exposed Areas: Immunohistochemical Study With a Special Focus on Infundibulocystic Basal Cell Carcinoma**. *Am J Dermatopathol.* 2022; 44(12):879-885. doi: 10.1097/DAD.0000000000002321. IF: 1.319. Q4 Categoria: Dermatology
4. Cavalcante S, Teixeira M, Duarte A, Ferreira M, Simões MI, Conceição M, Costa M, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Oliveira J, Ribeiro F. **Endothelial Progenitor Cell Response to Acute Multicomponent Exercise Sessions with Different Durations**. *Biology (Basel).* 2022; 11(4):572. doi: 10.3390/biology11040572. IF: 5.168. Q1 Categoria: Biology

5. Couto Oliveira A, Ribeiro IP, Pires LM, Gonçalves AC, Paiva A, Geraldes C, Roque A, Sarmiento-Ribeiro AB, Barbosa de Melo J, Carreira IM. **Genomic characterisation of multiple myeloma: study of a Portuguese cohort.** J Clin Pathol. 2022; 75(6):422-425. doi: 10.1136/jclinpath-2020-207204. IF: 4.467. Q2 Categoria: Pathology
6. Cruz AF, Fonseca NA, Malheiro AR, B Melo J, Gaspar MM, Fernandes R, Moura V, Simões S, Moreira JN. **Targeted liposomal doxorubicin/ceramides combinations: The importance to assess the nature of drug interaction beyond bulk.** European Journal of Pharmaceutics and Biopharmaceutics. Vol 172, 2022. Pages 61-77. ISSN 0939-6411. <https://doi.org/10.1016/j.ejpb.2022.01.006>. IF: 5.589. Q1 Categoria: Pharmacology & Pharmacy
7. Deans ZC, Ahn JW, Carreira IM, Dequeker E, Henderson M, Lovrecic L, Ōunap K, Tabiner M, Treacy R, van Asperen CJ. **Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing.** Eur J Hum Genet. 2022; 30(9):1011-1016. doi: 10.1038/s41431-022-01091-0. IF: 5.351. Q1 Categoria: Genetics & Heredity, Q2 Categoria: Biochemistry & Molecular Biology
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. 2022. doi: 10.20344/amp.18712. IF: 1.698 Q3 Categoria: Medicine, General & Internal
9. Jesus-Ribeiro J, Rebelo O, Ribeiro IP, Pires LM, Melo JD, Sales F, Santana I, Freire A, Melo JB. **The landscape of common genetic drivers and DNA methylation in low-grade (epilepsy-associated) neuroepithelial tumors: A review.** Neuropathology. 2022;42(6):467-482. doi: 10.1111/neup.12846. IF: 2.076. Q4 Categoria: Clinical Neurology, Neurosciences
10. Jesus-Ribeiro J, Ribeiro IP, Pires LM, Paiva P, Simões S, Pereira C, Robalo C, Pereira R, Sales F, Rebelo O, Santana I, Freire A, Barbosa Melo J. **Cytogenomic Analysis of Long-Term Epilepsy-Associated Tumors Using an Array-Based CGH Strategy.** Cytogenet Genome Res. 2022;162(1-2):28-33. doi: 10.1159/000524130. IF: 1.941. Q4 Categoria: Genetics & Heredity, Cell Biology
11. Lopes J, Teixeira M, Cavalcante S, Gouveia M, Duarte A, Ferreira M, Simões MI, Conceição M, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Schmidt C, de Jesus BB, Almeida R, Viamonte S, Santos M, Ribeiro F. **Reduced Levels of Circulating Endothelial Cells and Endothelial Progenitor Cells in Patients with Heart Failure with Reduced Ejection Fraction.** Arch Med Res. 2022; 53(3):289-295. doi: 10.1016/j.arcmed.2022.02.001. IF: 8.323. Q1 Categoria: Medicine, Research & Experimental
12. Paneque M, Liehr T, Serra Juhé C, Moog U, Melegh B, Carreira I. **The need for recognition of core professional groups in genetics healthcare services in Europe.**

- Eur J Hum Genet. 2022; 30(6):639-640. doi: 10.1038/s41431-022-01080-3. IF: 5.351. Q1 Categoria: Genetics & Heredity, Q2 Categoria: Biochemistry & Molecular Biology
13. Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. **Integrated Multi-Omics Signature Predicts Survival in Head and Neck Cancer**. Cells. 2022;11(16):2536. doi: 10.3390/cells11162536. IF: 7.666. Q2 Categoria Cell Biology
14. 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. 2022;124:105418. doi: 10.1016/j.oraloncology.2021.105418. PMID: 34187736. IF: 5.972. Q1 Categoria: Dentistry, Oral Surgery Medicine, Q2 Categoria: Oncology
15. Santos A, Caramelo F, Melo JB, Castelo-Branco M. **Dopaminergic Gene Dosage Reveals Distinct Biological Partitions between Autism and Developmental Delay as Revealed by Complex Network Analysis and Machine Learning Approaches**. J Pers Med. 2022 Sep 25;12(10):1579. doi: 10.3390/jpm12101579. IF: 3.508. Q2 Categoria: Medicine, General & Internal
16. Tavares J, Martins R, Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Abrantes AM, Neves R, Caetano-Oliveira R, Botelho MF, Barbosa de Melo J, Diogo D, Tralhão JG, Carreira IM. **Development of a genomic predictive model for cholangiocarcinoma using copy number alteration data**. J Clin Pathol. 2022; 75(4):274-278. doi: 10.1136/jclinpath-2020-207346. IF: 4.467. Q2 Categoria: Pathology
17. Valério-Fernandes Â, Fonseca NA, Gonçalves N, Cruz AF, Pereira MI, Gregório AC, Moura V, Ladeirinha AF, Alarcão A, Gonçalves J, Abrunhosa A, Melo JB, Carvalho L, Simões S, Moreira JN. **Nucleolin Overexpression Predicts Patient Prognosis While Providing a Framework for Targeted Therapeutic Intervention in Lung Cancer**. Cancers (Basel). 2022 Apr 29;14(9):2217. doi: 10.3390/cancers14092217. IF:6.575. Q1 Categoria: Oncology

### 3.2 Publicações de Capítulos de Livros

Ribeiro IP, Pires LM, Ferreira SI, Val M, Melo JB, Carreira IM. Molecular karyotyping. In Cytogenetics and Molecular Cytogenetics. CRC Press (Taylor and Francis Publishing Group) 2022. doi.org/10.1201/9781003223658

Ribeiro IP, Matoso E, Melo JB, Jardim A, Liehr T, Carreira IM. FISH for the characterization of chromosomal alterations, recombination, and outcomes after segregation. In Cytogenetics and Molecular Cytogenetics. CRC Press (Taylor and Francis Publishing Group). 2022. doi.org/10.1201/9781003223658

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

1. Barreto P, Farinha, C, Coimbra, R, Cachulo, ML, Melo, JB, Carreira, IM, Hoyng, CCB, Cunha-Vaz, JG, Silva, R. Association of genetics and the adherence to the Mediterranean diet: the risk for age-related macular degeneration. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2022;63(7):346 – F0177. IF: 4.925. Q1: Categoria: Ophthalmology
2. Esteves L, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. Head and Neck Squamous Cell Carcinoma signatures: an integrative multi-omics approach. Proceeding abstracts. Medicine. 2022. 101:30(3) doi: 10.1097/MD.0000000000029313. IF: 1.817. Q3: Categoria: Medicine, General & Internal
3. Jesus-Ribeiro J, Ribeiro IP, Pires LM, Rebelo O, Pereira R, Sales F, Freire A, Melo JB. Epigenetic analysis of ganglioglioma by ms-mlpa - the increasing importance of methylome profiling. Proceeding abstracts. Medicine. 2022. 101:30(26) doi: 10.1097/MD.0000000000029313. IF: 1.817. Q3: Categoria: Medicine, General & Internal
4. 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. Eur J Hum Genet (2022) 30 (S1):349. doi.org/10.1038/s41431-021-01025-2. IF: 5.351. Q1: Categoria: Genetics & Heredity, Q2 Categoria: Biochemistry & Molecular Biology
5. Pereira AC, Marques AP, Resende R, Batista M, Macedo A, Pais CC, Melo JB, Madeira N, Pereira C. Mitochondria-associated membranes (MAMs) and sterile inflammation in bipolar disorder. Eur J Clin Invest 2022, 52(S1). doi: 10.1111/eci.13796 IF: 5.722. Q1: Categoria: Medicine, General & Internal
6. Pires LM, Ferreira SI, Val M, Ramos F, Sá J, Sousa S, Melo JB, Carreira IM. Maternal deletion encompassing exons 4 to 7 of the *UBE3A* gene in a family with Angelman syndrome confirmed by MLPA. Proceeding abstracts. Medicine. 2022. 101:30(15) doi: 10.1097/MD.0000000000029313. IF: 1.817. Q3: Categoria: Medicine, General & Internal
7. Rosa G, Esteves L, Roda D, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. Genetic Profiling of Glioblastoma Multiforme as a Potential Survival Biomarker: a Preliminary *in silico* Analysis Using TCGA Data. Proceeding abstracts. Medicine. 2022. 101:30(9) doi: 10.1097/MD.0000000000029313. IF: 1.817. Q3: Categoria: Medicine, General & Internal
8. Tavares I, Roda D, Jorge AC, Rosa G, Barros J, Velasco R, Pires LM, Alves P, Melo JB, Ribeiro IP, Carreira IM. Circulating Cell-free DNA levels and molecular profiling of Glioma patients. Proceeding abstracts. Medicine. 2022. 101:30(15) doi: 10.1097/MD.0000000000029313. IF: 1.817. Q3: Categoria: Medicine, General & Internal
9. Veiga, P, Ferreira, SI, Val, M, Ramos, F, Carreira, IM, Melo, JB. Homozygous deletion of the *PRODH* gene related to type I hyperprolinemia. Proceeding abstracts. Medicine. 2022. 101:30(15) doi: 10.1097/MD.0000000000029313. IF: 1.817. Q3: Categoria: Medicine, General & Internal

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

#### **3.4.1 Comunicações orais por convite**

1. Ribeiro IP; Marques F; Barroso L; Baptista IP; Miguéis J; Julião MJ; Melo JB; Pires LM; Ferreira SI; Esteves L; Oliveiros B; Caramelo F; Carreira IM. Round table – case discussion. NGS and arrays interpretation. Stratagen - Training School WG3 & WG4, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 28 junho 2022.
2. Ribeiro IP. Molecular Biology Approaches Stratagen. Training School WG3 & WG4, Applications of genomic, cytometry and in silico studies to the study of drug sensitivity and resistance mechanisms – Clinical implications. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 27 junho 2022.
3. Ribeiro IP. A Ética na Formação do Jovem Investigador. Webinar: Ética na formação do jovem investigador, organizado pela Comissão de Ética do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge. Virtual, 28 junho 2022.
4. Ribeiro IP. Cell line characterization: The impact and challenge on research. IX Cell Culture and Tissue Training Course. Coimbra, 8 julho 2022

#### **3.4.2 Comunicações orais em reuniões científicas**

Rosa G, Esteves L, Mascarenhas A, Pais C, Pires LM, Carreira IM, Melo JB, Ribeiro IP. Cytogenomic Characterization of Glioblastoma: A Tandem Cytogenetic and in silico Approach. XI In4Med, Convento de S. Francisco, Coimbra, 25 fevereiro 2022

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

1. Barroso L, Ribeiro IP, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM. Next Generation Sequencing of Liquid biopsies in Oral Cancer: a small pilot study. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
2. 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. European Society of Human Genetics, hybrid conference, Viena Austria, 11-14 junho 2022.
3. Esteves L, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. The role of signalling pathways and PRKCB in Glioblastoma Multiforme patients' survival. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
4. Ferreira SI, Pires LM, Val M, Mascarenhas A, Oliveira D, Ramos F, Carreira IM, Melo JB. Temple Syndrome by 14(q329 deletion detected prenatally by array-CGH. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
5. 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: a case report. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.

6. 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. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
7. Li F, Arantes R, Ribeiro IP, Moutinho O, Pinto-Leite R. The Challenge of Cryopreservation for Male Fertility Preservation. XIV Jornadas de Bioquímica, Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, 24 -25 maio 2022.
8. Mano C, Barroso L, Pires LM, Marques F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. Urine cfDNA for oral cancer monitoring: a case report. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17- 19 novembro 2022.
9. Matoso E, Estevinho A, Paiva P, Laço MN, Gomes I, Bento C, Carreira IM, Saraiva J. Ring chromosome 20 syndrome: a case report with refractory frontal lobe seizures and learning disabilities. European Human Genetics Conference, Vienna, Austria, 11-14 junho 2022.
10. 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. European Society Human Genetics, Viena, Áustria. 11-14 junho 2022.
11. Paiva P, Ferreira SI, Jardim A, Ramos L, Melo JB, Carreira IM. Na interstitial triplication of 15q11-q13: a new case report with hypotonia and fetal growth restriction. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
12. 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. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
13. 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. European Society of Human Genetics, hybrid conference, Viena Austria, 11-14 junho 2022.
14. Rosa G, Esteves L, Roda D, Tavares I, Mascarenhas A, Pais C, Pires LM, Barros J, Velasco R, Alves P, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM, Ribeiro IP. Glioblastoma: Genomic and Epigenomic Characterization and Biomarker Identification. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022.
15. 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. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2023.
16. Alexandra Mascarenhas, Luís M. Pires, Ana Jardim, Joana B. Melo, Isabel M. Carreira. Prenatal diagnosis of Wolf-Hirschhorn syndrome with two different cell lines. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2023.

17. Marta C. Pinto, Ana Jardim, Cláudia Pais, Lúcia Simões, Joaquim Sá, Isabel M. Carreira. Diploid/Triploid mosaicism – a rare dysmorphic syndrome in an 8 years old boy. 26ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2023.

### 3.5 Prémios

Prémios Nunes Correa Verdades de Faria da Santa Casa da Misericórdia de Lisboa 2022, na categoria Área C: “Progresso no Tratamento das Doenças do Coração”. Participante: **Ilda P Ribeiro**. Menção Honrosa pelo contributo que o projeto de investigação EnRich trial deu para o progresso no tratamento das doenças do coração

## 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 2021/2022**

Faculdade	Unidade Curricular	N.º alunos
FMUC	Biologia Celular e Molecular I	363
FMUC	Biologia Celular e Molecular II	441
FMUC-MD	Biologia Celular e Molecular	59
FMUC	Citogenética e Genómica Laboratorial	46
FMUC	MGCL - Aspetos éticos e sociais em genética clínica laboratorial	17
FMUC	MGCL - Citogenética	20
FMUC	MGCL - Fundamentos de Genética Humana	18
FMUC	MGCL - Genética das Doenças Hereditárias do Metabolismo	19
FMUC	MGCL – Genética Molecular e Genómica	19
FMUC	MGCL – Genética no diagnóstico pré-natal e reprodução	18
FMUC	MGCL – Genética Populacional e Forense	18
FMUC	MGCL – Gestão Laboratorial	17
FMUC	MGCL - Laboratórios de Genética Clínica I	18
FMUC	MGCL – Laboratórios de Genética Clínica II	17
FMUC	Programa de Doutoramento - Do Genótipo ao Fenótipo	17
FMUC	Programa de Doutoramento - Mecanismos Moleculares da Doença	34
FMUC	Programa de Doutoramento – Métodos e Técnicas de Investigação	42
FFUC	Genética Humana	26
FCTUC	Genética Humana	20
FPCEUC	Bases Biológicas do Comportamento	242

FCTUC	Técnicas e Análise de Dados em Genómica	33
UniCV	Biologia Celular e Molecular I	30
UniCV	Biologia Celular e Molecular I	31

Participaram também em 2 júris de Doutoramento, 10 júris de Mestrado e 2 júris 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 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

- 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 Carreira** – Orientadora
- José Faustino. Mestrado em Bioquímica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra tema. Caracterização molecular do glioblastoma.  
**Ilda Patrícia Ribeiro** – Orientadora
- Miriam Salaviza. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial. Identificação de biomarcadores de prognóstico em oncologia através da caracterização genómica e epigenética.  
**Ilda Patrícia Ribeiro** – Orientadora  
**Joana Barbosa de Melo** – Orientadora

### 4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG

#### Mestrado

- Luís Miguel Lopes Marques Pires. Mestrado 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. 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. Mestrado 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. 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. 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 Patrícia Ribeiro** – Orientadora

#### 4.4 Participação em júris académicos

##### Agregação

1. Prova de agregação em Medicina e Oncologia Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Defendida por Ana Paula Soares Dias Ferreira. Defendida em 25 e 26 julho 2022.  
Arguente – **Isabel Marques Carreira**.
2. Prova de agregação em Biociências Moleculares da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade NOVA de Lisboa. Defendida por Maria Alexandra Núncio de Carvalho Ramos Fernandes. Defendida em 21 e 22 julho 2022.  
Arguente – **Isabel Marques Carreira**.

##### Doutoramento

1. Targeting the heart: Extracellular vesicles and beyond. Defendida por Andreia Pinheiro Vilaça. Programa de doutoramento em Biologia Experimental e Biomedicina da Universidade de Coimbra em colaboração com a Universidade de Maastricht. Defendida em 18 outubro 2022.  
Arguente: **Isabel Marques Carreira**.
2. Tribological study of metal alloys subject to dental wear. Defendida por Sónia Isabel Gonçalves Fangaia. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 14 julho 2022.  
Presidente do Júri: **Isabel Marques Carreira**.

## Mestrados

1. Genetic studies in oncology: a clinical laboratorial approach. Defendido por Cristiana Alexandra Duarte Ferreira. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em julho 2022.  
Arguente: **Ilda Patrícia Ribeiro.**
2. O impacto do diagnóstico citogenético num hospital terciário. Defendido por Ana Catarina Matos de Sousa. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em outubro 2022.  
Arguente: **Ilda Patrícia Ribeiro.**
3. Internship report conducted at The Royal Brompton Hospital, UK. Defendido por Cátia Sofia Novais Brandão. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em outubro 2022.  
Arguente: **Ilda Patrícia Ribeiro.**
4. Validação e implementação do painel Precision Globalfiler NGS STR V2 em amostras forenses. Defendido por Inês Ferreira Castelo Branco Catré. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 28 outubro 2022.  
Presidente do Júri: **Isabel Marques Carreira.**
5. Impacto do exercício no proteoma de vesículas extracelulares. Defendida por Filipa Gomes Ferraz. Mestrado em Biomedicina Molecular, Universidade de Aveiro. Defendida em 26 julho 2022.  
Arguente: **Joana Barbosa de Melo.**
6. Alterações genéticas e epigenéticas subjacentes à perda de gravidez recorrente. Defendida por Diane Estanheiro Vaz. Orientadora: Eunice Matoso. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Instituições de acolhimento – Laboratório de Citogenética e Genómica, FMUC. Defendida 11 outubro 2022.  
Presidente do Júri: **Isabel Marques Carreira.**
7. Avaliação do contributo de fatores genéticos para a diverticulite aguda. Defendida por Fabiana Félix Santos Ornelas. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida 11 outubro 2022.  
Orientadora: **Joana Barbosa de Melo.**
8. Haemato-oncology: conventional and molecular cytogenetics contribute at centro hospitalar de trás os montes e alto douro (CHTMAD). Defendido por Inês Catarina Garcia Ribeiro. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 12 julho 2022.  
Orientadora: **Isabel Marques Carreira.**

9. Estágio em Genética Clínica Laboratorial. Defendida por Joana Soraia Martinheira da Silva. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida 20 outubro 2022.  
Orientadora: **Isabel Marques Carreira.**
10. Função da elastina no desenvolvimento das calcificações ectópicas da cartilagem associadas a uma deficiência em MGP: contribuição para o estudo da síndrome de Keutel. Defendido por Rita Carolina Rodrigues Abreu. Mestrado em Genética Clínica Laboratorial da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Defendida em 20 outubro 2022.  
Orientadora: **Joana Barbosa de Melo.**

#### 4.5 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 15 candidatos para rotações laboratoriais:

- Beatriz Teixeira. 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 (10/01 a 14/01).
- Mariana Santos. 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 (10/01 a 14/01).
- Miriam Salaviza. 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 (10/01 a 14/01).
- Inês Alçada. Aluna do Mestrado em Bioquímica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 2 semanas (17/01 a 28/01).
- André Athaide. Aluno de Escola Secundária em França realizou uma rotação de contacto com a atividade profissional no laboratório com a duração de 1 semana (31/01 a 4/02).
- José Faustino. Aluno do Mestrado em Bioquímica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra realizou uma rotação laboratorial com a duração de 2 semanas (21/03 a 18/04).
- Isabel Santos Silva, 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).

- Rita Simões. 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 (30/05 a 03/06).
- Beatriz Teixeira. 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 (30/05 a 03/06).
- Rebekka Sarup. 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 (05/07 a 29/07).
- Alexandra Oliveira. Pediatra realizou um estágio em Citogenética e Genómica do ciclo de estudos de neurodesenvolvimento com a duração de 1 mês (01/07 a 29/07).

#### 4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas

**Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 4ª Edição.** Comissão organizadora: Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ilda Patrícia Ribeiro, Susana Ferreira. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 31 de janeiro - 4 fevereiro 2022. Com 16 participantes.

**5ª 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, 5-9 setembro 2022. Com 51 participantes, dos quais 48 internacionais.

**26ª reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana.** Ilda P Ribeiro- Secretária da Direção e membro da comissão organizadora. Convento de São Francisco, Coimbra, 17-19 novembro 2022.

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

**Webinar CIMAGO.** 26, 27 e 28 de janeiro 2022.

**European Human Genetics Conference 2022.** Hybrid Conference. Vienna, Austria. 11–14 junho 2022.

**26ª reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana.** Convento de São Francisco, Coimbra, 17-19 novembro 2022.

#### 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.