

# Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 5ª Edição

**Data:** 20-24 de maio de 2024

**Local:** Pólo Ciências da Saúde (Pólo III), FMUC

**Comissão Organizadora:** Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ilda Patrícia Ribeiro e Susana Ferreira

## Programa Científico

### **Dia 1 - Conceitos Básicos de Genética Clínica Laboratorial, Síndromes Genéticas e Aconselhamento Genético**

**20 de maio de 2024**

Horário	Tema
9:20 - 9:30	<u>Introdução ao Curso</u>
9:30 - 10:00	<b>Introdução à Genética Clínica Laboratorial</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
10:00 - 10:30	<b>Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossómicas” mais frequentes</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
10:30 - 11:00	<b>Citogenética e Genómica: do Cariótipo à Sequenciação de Nova Geração</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
11:00 - 11:30	<u>Pausa para café</u>
11:30 - 11:50	<b>Genoma Humano e Variabilidade</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
11:50 - 12:35	<b>Genética Forense</b> Lisa Sampaio, INML, FMUC
12:35 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	<b>Oncologia: da citogenética convencional à era das ómicas</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
14:45 - 15:15	<b>Teratologia</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
15:15 - 15:45	<b>Hereditariedade e doenças Complexas</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
15:45 - 16:00	<u>Pausa para café</u>
16:00 - 16:45	<b>Sindromologia e Síndrome Genéticos</b> Jorge Saraiva, CHUC
16:45 - 17:30	<b>Cálculo de Risco e Aconselhamento Genético</b> Jorge Saraiva, CHUC

## Dia 2 - Citogenética Convencional e Molecular

21 de maio de 2024

Horário	Tema
9:30 - 10:00	<b>Citogenética Convencional no diagnóstico (Pré, Pós- Natal e Cancro) e na investigação: Metodologias e Nomenclatura</b> Ana Jardim, FMUC
10:00 -12:15	<b><u>Workshop 1:</u> Espalhamento, bandagem e observação ao microscópio de amostras com anomalias cromossómicas numéricas e estruturais</b> Ana Jardim, Patrícia Paiva, FMUC
12:15 -12:30	<u>Pausa para café</u>
12:30 - 12:45	<b>Como e o que reportar em diagnóstico Pré e Pós- Natal: <i>Guidelines</i></b> Isabel Marques Carreira, FMUC
12:45- 13:00	<b>Como e o que reportar em oncologia: <i>Guidelines</i></b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 15:00	<b>Princípios Básicos e Aplicações da Citogenética Molecular</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
15:00 - 15:15	<u>Pausa para café</u>
15:15 - 17:20	<b><u>Workshop 2:</u> Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas</b> Ana Jardim, Marta Pinto, FMUC
15:15 - 17:20	<b><u>Workshop 3:</u> Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência</b> Marta Pinto, Patrícia Paiva, FMUC
17:20 - 17:30	<b>Avaliação 1</b>

## Dia 3 – Biologia Molecular no Diagnóstico Laboratorial

22 de maio de 2024

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<b><u>Resolução da Avaliação 1</u></b>
9:30-10:25	<b>Desenho de <i>Primers</i> e nomenclatura em Biologia Molecular</b> Ana Cristina Gonçalves, FMUC
10:25-10:45	<b>Princípios de Sequenciação de Sanger com aplicação no diagnóstico e investigação</b> Susana Ferreira, FMUC
10:45 - 11:00	<b><u>Pausa para café</u></b>
11:00-12:00	<b>Desafios metodológicos e aplicações do MLPA, MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
12:00 - 13:00	<b>QF-PCR no diagnóstico pré-natal- resolução de casos problema</b> Nuno Lavoura, FMUC
13:00-14:00	<b><u>Pausa para almoço</u></b>
14:00-14:30	<b>Tecnologias de biologia molecular no diagnóstico de X-frágil: indicações e metodologia</b> Susana Ferreira, FMUC
14:30- 15:30	<b><u>Workshop 4: X-frágil: metodologia e interpretação dos resultados</u></b> Susana Ferreira, Alexandra Mascarenhas, FMUC
15:30 - 17:00	<b><u>Workshop 5: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA e Exemplificação de casos clínicos</u></b> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar Miguel Pires, Ilda Ribeiro, FMUC
17:00 – 17:30	<b>Avaliação 2</b>

## Dia 4 – Genómica no Diagnóstico Laboratorial

23 de maio de 2024

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 2</u>
9:30 - 10:30	<b>Princípios Básicos e aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
10:30 - 11:00	<b>Bases de dados biológicos</b> Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
11:00-11:15	<u>Pausa para café</u>
11:15 - 13:00	<b>Bioinformática na genómica: desafios e aplicações</b> Francisco Caramelo, FMUC
13:00 - 14:15	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 17:00	<b><u>Workshop 6: Resolução de casos problema de array-CGH</u></b> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar, nomenclatura - Bases de dados - Confirmação de resultados Miguel Pires, Mariana Val, Susana Ferreira, FMUC
17:00 - 17:30	<b>Avaliação 3</b>

## Dia 5 –NGS na Clínica, Inteligência artificial e ética

24 de maio de 2024

Horário	Tema
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 3</u>
9:30 - 10:00	<b>Princípios Básicos e aplicações de NGS no diagnóstico e investigação</b> Joana Barbosa de Melo, FMUC
10:00 - 11:30	<b>Desenho de painéis de NGS e interpretação de variantes - conceitos teóricos</b> Miguel Pires, FMUC
11:30 - 11:45	<u>Pausa para café</u>
11:45 - 12:15	<b>Diagnóstico Pré-Natal Não Invasivo</b> Miguel Pires, FMUC
12:15-12:45	<b>NGS: impacto na Prática Clínica</b> Sérgio Sousa, CHUC
12:45 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 15:30	<b>Workshop 7: Interpretação de variantes de NGS em casos clínicos</b> Miguel Pires, Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
15:30 -16:00	<b>Inteligência artificial na era da medicina de precisão</b> Bárbara Oliveiros, FMUC
16:00 - 16:30	<b>Desafios éticos e sociais em genómica e genética clínica laboratorial</b> Isabel Marques Carreira, FMUC
16:30 - 17:00	Avaliação final
17:00 - 17:15	<u>Brainstorming entre os alunos e formadores e encerramento</u>