

Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição

Data: 10-14 setembro de 2018

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

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

Programa Científico

Dia 10	Conceitos Básicos de Genética Clínica Laboratorial, Síndromes Genéticas e Aconselhamento Genético
9:20 - 9:30	<u>Introdução ao Curso</u>
9:30 - 10:00	Introdução à Genética Clínica Laboratorial Isabel Marques Carreira, FMUC
10:00 - 10:30	Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossómicas” mais frequentes Isabel Marques Carreira, FMUC
10:30 - 11:00	Citogenética e Genómica: do Cariótipo à Sequenciação de Nova Geração Isabel Marques Carreira, FMUC
11:00 - 11:30	<u>Pausa para café</u>
11:30 - 11:50	Genoma Humano e Variabilidade Joana Barbosa de Melo, FMUC
11:50 - 12:35	Herança Mendeliana e não Mendeliana Joana Barbosa de Melo, FMUC
12:35 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:45	Citogenética em Oncologia Isabel Marques Carreira, FMUC
14:45 - 15:15	Teratologia Isabel Marques Carreira, FMUC
15:15 - 15:45	Genética Forense Francisco Corte-Real, INML, FMUC
15:45 - 16:00	<u>Pausa para café</u>
16:00 - 16:45	Sindromologia e Síndrome Genéticos Jorge Saraiva, CHUC
16:45 - 17:30	Cálculo de Risco e Aconselhamento Genético Jorge Saraiva, CHUC

Dia 11	Citogenética Convencional e Molecular (FISH)
9:30 - 10:00	Citogenética Convencional no diagnóstico (Pré, Pós- Natal e Cancro) e na investigação: Metodologias e Nomenclatura Ana Jardim, FMUC
10:00 -12:15	Workshop 1: Espalhamento, bandagem e observação ao microscópio de amostras com anomalias cromossómicas numéricas e estruturais Formadores: Ana Jardim; Patrícia Paiva, FMUC
12:15 -12:30	<u>Pausa para café</u>
12:30 - 12:45	Como e o que reportar em diagnóstico Pré e Pós- Natal: Guidelines Isabel Marques Carreira, FMUC
12:45- 13:00	Como e o que reportar em oncologia: Guidelines Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 14:30	Princípios Básicos da Citogenética Molecular Joana Barbosa de Melo, FMUC
14:30 - 15:00	Aplicações da FISH em interfase e metafase no diagnóstico e investigação Eunice Matoso, FMUC/CHUC
15:00 - 15:15	<u>Pausa para café</u>
15:15 - 17:20	Workshop 2: Citogenética Convencional - Construção de Cariogramas Formadores: Ana Jardim, Vanessa Marques, FMUC
	Workshop 3: Metodologia de FISH e observação ao microscópio de fluorescência Formadores: Marta Pinto, Miguel Pires, FMUC
17:20 - 17:30	Avaliação 1

Dia 12	Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial I
9:15 - 9:30	Resolução da Avaliação 1
9:30 – 10:00	Tecnologias de biologia molecular no diagnóstico de X-frágil: indicações e metodologia Miguel Pires, FMUC
10:00 - 10:15	<u>Pausa para café</u>
10:15 - 12:00	Workshop 4: X-frágil: metodologia e interpretação dos resultados Miguel Pires, Mariana Val, FMUC
12:00 - 12:30	Princípios Básicos do array-CGH Joana Barbosa de Melo, FMUC
12:30 - 13:00	Aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação Joana Barbosa de Melo, FMUC
13:00 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 17:20	Workshop 5: Resolução de casos problema de array-CGH <ul style="list-style-type: none"> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar, nomenclatura - Bases de dados - Confirmação de resultados Formadores: Miguel Pires, Mariana Val FMUC
17:20 - 17:30	Avaliação 2

Dia 13	Genética Molecular no Diagnóstico Laboratorial II
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 2</u>
9:30 - 10:15	Desafios metodológicos e aplicações do MLPA no diagnóstico e investigação – Exemplificação de casos clínicos Miguel Pires, FMUC
10:15 - 11:00	Desafios metodológicos e aplicações do MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
11:00 - 11:15	<u>Pausa para café</u>
11:15 - 11:45	Princípios de Sequenciação de Sanger com aplicação no diagnóstico e investigação Henriqueta Silva, FMUC
11:45 - 12:15	Sequenciação de Nova Geração: impacto na Prática Clínica Sérgio Sousa, CHUC
12:15 - 12:45	Nomenclatura em Biologia Molecular Celeste Bento, CHUC
12:45 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 17:20	<u>Workshop 6: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA</u> <ul style="list-style-type: none"> - Como interpretar os resultados - Como e o que reportar - Bases de dados Formadores: Miguel Pires, Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
17:20 - 17:30	Avaliação 3

Dia 14	Ferramentas Bioinformáticas
9:15 - 9:30	<u>Resolução da Avaliação 3</u>
9:30 - 10:15	Desenho de <i>Primers</i> e nomenclatura Rosário Almeida, CNC
10:15 - 11:15	Desenho de painéis de NGS Ivan Lesende, Agilent
11:15 - 11:30	<u>Pausa para café</u>
11:30 - 12:30	“Big Data” e redução de variáveis Francisco Caramelo, FMUC
12:30 - 14:00	<u>Pausa para almoço</u>
14:00 - 15:00	Interpretação de dados de NGS Ivan Lesende, Agilent
15:00 - 15:45	Identificação de biomarcadores de prognóstico - o exemplo do cancro oral Ilda Patrícia Ribeiro, FMUC
15:45 - 16:05	Avaliação final
16:05 - 16:20	<u>Pausa para café</u>
16:20 - 16:50	<u><i>Brainstorming</i> entre os alunos e formadores</u>
16:50 - 17:00	Encerramento do curso

Informações gerais

Número mínimo de inscritos para realização do curso: 8

Número máximo de inscritos: 20

Pré-Inscrição até dia 3 de agosto de 2018

Comunicação de aceitação da pré-inscrição até dia 10 de agosto de 2018

Inscrição até dia 15* de agosto de 2018: 350€

Inscrição depois de dia 15* de Agosto de 2018: 450€

Data limite de inscrição: 6 de setembro de 2018

* Coffee-breaks, diploma de participação e documentação do curso

No Pólo Ciências da Saúde, FMUC, estão disponíveis as seguintes unidades alimentares: Cantina "Restaurante Luzio Vaz" (com refeição social, refeição snack e serviço de cafetaria) e Restaurante. Universitário do Pólo III.