



**FACULDADE DE MEDICINA, DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA,**

**LABORATÓRIO DE CITOGÉNÉTICA E GENÓMICA (LCG),**

**RELATÓRIO DE ACTIVIDADES**

**Ano de 2010 e 1.º Trimestre de 2011**

**Índice:**

**I INVESTIGAÇÃO E DESENVOLVIMENTO**

**II CONCURSOS E PROVAS ACADÉMICAS**

**III ENSINO PRÉ-GRADUADO**

**IV ENSINO PÓS-GRADUADO**

*3º Ciclo*

*Mestrados*

*Licenciaturas*

*Rotações Laboratoriais no LCG*

**V PUBLICAÇÕES E APRESENTAÇÕES EM CONGRESSOS, WORKSHOPS  
E REUNIÕES CIENTÍFICAS**

*Artigos científicos em revistas indexadas*

*Palestras por convite*

*Comunicações orais livres*

*Posters*

*Revisão de artigos*

*Participação na organização de eventos internacionais*

**VI SERVIÇOS À COMUNIDADE**

*Citogenética*

*Genómica*

## **I - INVESTIGAÇÃO E DESENVOLVIMENTO**

### **ÁREAS DE INVESTIGAÇÃO no LCG**

- Morfologia cromossómica e patogenicidade
- Citogenética Molecular
- Mecanismos Biológicos dos erros da mitose e da meiose
- Expressão génica
- Genética no cancro

#### *Projectos em desenvolvimento no Laboratório de Citogenética e Genómica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra*

#### **1. Identificação de Novas Regiões Genómicas associadas a Microftalmia, Anoftalmia e Coloboma (MAC) por Citogenética e Genómica.**

*Colaboradores externos ao Laboratório:* Serviço de Oftalmologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra (HUC), Consulta de Genética Médica do Hosp. Pediátrico Coimbra (HP), Institut fur Humangenetik und Anthropologie, Universitätsklinikum Jena, Germany. Center for Human Genetics, University Hospital Gasthuisberg, Leuven, Belgium.

#### **2. Avaliação do atraso mental idiopático por tecnologias inovadoras de citogenética molecular – FISH, Multicolour banding (MCB), Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) e Array CGH**

*Colaboradores externos ao Laboratório:* Consulta de Genética do Hosp. Pediátrico Coimbra (HP), Institut fur Humangenetik und Anthropologie, Universitätsklinikum Jena, Germany. Center for Human Genetics, University Hospital Gasthuisberg, Leuven, Belgium.

#### **3. Cromossomas Marcadores – avaliação da relação genótipo-fenótipo.**

*Colaboradores externos ao Laboratório:* Serviço de Genética Médica do HP de Coimbra, do Hospital de Santa Maria de Lisboa, Instituto de Genética Jacinto Magalhães, Porto; Institut fur Humangenetik und Anthropologie, Jena, Germany; Center for Human Genetic, Leuven, Belgium. (2004- ).

## Relatório de Actividades

---

### **4. Diagnóstico precoce de desordens na saúde da grávida e do feto por métodos espectroscopia de RMN e espectroscopia vibracional.**

Responsável pelo projecto: Ana Gil (Universidade de Aveiro);

Colaboração: LCG –FMUC, Maternidade Bissaya Barreto.

Projecto financiado FCT: PTDC/QUI/66523/2006. Bolsa de Doutoramento:

SFRH/BD/41869/2007. (2007-2010)

### **5. Estudo citogenético e genómico da etiologia do autismo**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Unidade de neurodesenvolvimento e autismo do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico de Coimbra*

### **6. Identificação de alterações cromossómicas submicroscópicas por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) em fetos com anomalias ecográficas**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Maternidade Bissaya Barreto Coimbra.*

### **7. Avaliação do número de repetições do trinucleótido CGG do gene FMR1 em mulheres com menopausa precoce. Implicações familiares.**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Laboratório de Citogenética, FMUC, Consultas de Endocrinologia, da Maternidade Bissaya Barreto (MBB) e Hospital Pediátrico. (2009- ).*

### **8. Pesquisa da microdelecção 22q11.2 e 10p13-14 por FISH em crianças com cardiopatias congénitas complexas**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Consulta de Genética do Hospital. Pediátrico de Coimbra (HP),*

### **9. Avaliação do perfil genético do carcinoma da cavidade oral por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification ).**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Faculdade de Medicina Dentária da FMUC e Serviço Maxilo-facial HUC,*

Relatório de Actividades

---

**10. Caracterização citogenética e metabólica do cancro do pulmão.**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Serviço Cardiorácica HUC, Serviço de Anatomia Patológica dos HUC, Dep Química Univ Aveiro, Dept Bioquímica FCTUC*

**11. Caracterização citogenética de linhas primárias de bexiga e detecção de alterações cromossómicas por FISH (Fluorescent *in situ* hybridization) em amostras de urina**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Serviço de Urologia dos HUC*

**12. Cardiomiopatia Hipertrófica na morte súbita**

*Colaboradores externos ao Laboratório: Instituto Nacional de Medicina Legal Coimbra*

**II - CONCURSOS E PROVAS ACADÉMICAS**

*Provas Académicas*

1. Agregação em Biomedicina da Prof.<sup>a</sup> Doutora Isabel Marques Carreira, Março de 2010

*Júris Académicos*

*Participação em Júris de Doutoramento*

2. Júri das provas de Doutoramento em Biomedicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto requeridas pela Licenciada Sofia Dória Príncipe dos Santos Cerveira. Título da Tese: **Mecanismos genéticos subjacentes ao abortamento espontâneo - Análise por hibridização genómica comparativa e expressão de genes sujeitos a imprinting genético.** Arguente: *Isabel Marques Carreira*. Novembro, 2010

*Participação em Júris de Mestrado*

3. Júri das provas de Mestrado em “Biomolecular Methods” da Universidade de Aveiro, requeridas pela Licenciada Joana Isabel Monteiro Pinto. Título da Tese: **Metabonomics of the Blood of Pregnant Women for Diagnosis of Prenatal Disorders.** Orientação: Professora Ana Gil. Arguente: *Isabel Marques Carreira*. Julho, 2010

### Relatório de Actividades

---

4. Júri das provas de Mestrado em “Análises Clínicas” da Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra, requeridas pela Licenciada Maria Helena Garruncho. Título da Tese: **Diagnóstico Diferencial de Demência: papel de biomarcadores laboratoriais no líquido céfalo-raquídeo e análise genética**. Orientação: Doutoras Rosário Almeida e Inês Baldeiras. Arguente: *Isabel Marques Carreira*. Setembro, 2010

5. Júri das provas de Mestrado em Genética Molecular e Biomedicina da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade Nova de Lisboa requeridas pela Licenciada Vanda Isabel da Silva Matos Serra Marques. Título da Tese: **Desnaturação de Alta Resolução Aplicada ao Diagnóstico Genético de Miocardiopatia Hipertrófica**. Orientação: Professora Doutora Maria Alexandra Fernandes, Professora Doutora Susana Isabel Santos. Arguente: *Isabel Marques Carreira*. Novembro. 2010.

6. Júri das provas de Mestrado em Biologia Celular e Molecular da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra requeridas pela Licenciada Rute Cabrita. **Avaliação das regiões subteloméricas pela técnica de MLPA em pacientes com atraso mental**.

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: Emília Duarte. Janeiro, 2010

### III – ENSINO PRÉ-GRADUADO

#### *Visitas de estudo ao Laboratório de Citogenética e Genómica*

1. 40 alunos do 11.º ano de escolaridade, do Instituto de Promoção Social da Bairrada, Março 2010

2. 7 alunos do Colégio Rainha Santa, em Coimbra, no âmbito do projecto área escola, subordinado ao tema **Estratégias de DPN**, Março de 2010

3. 20 alunos do 12.º ano de escolaridade, da Escola Secundária Dr.<sup>a</sup> Cristina Torres, da Figueira da Foz, Abril 2010.

4. 45 alunos do 11.º ano de escolaridade, do Instituto de Promoção Social de Bustos, Março 2011.

Relatório de Actividades

---

**IV - ENSINO PÓS-GRADUADO**

**3º Ciclo**

Com a criação do programa doutoral da FMUC, (Despacho Reitoral 6/2009DA/EPG) (<http://www.uc.pt/fmuc>) foi atribuída pelo Conselho Científico da FMUC à Prof.ª Isabel Marques Carreira, a responsabilidade de:

**Organizar e coordenar:**

**2009/2010**

1. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de Coimbra, ano lectivo 2009/2010, módulo **Biologia Celular e Molecular** (<http://www.uc.pt/fmuc>)

**2010/2011**

2. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de Coimbra, ano lectivo 2010/2011, módulo **From genotype to phenotype** (<http://www.uc.pt/fmuc>)

**Coordenar:**

**2010/2011**

3. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de Coimbra, ano lectivo 2010/2011, módulo **Immunity and infection** (<http://www.uc.pt/fmuc>)

**Projectos de Doutoramento**

**4. Projecto: Alteração morfológica dos cromossomas e o seu impacto no fenótipo – a importância dos cromossomas marcadores..**

Em desenvolvimento pela Mestre Maria Joana Barbosa de Melo. Doutoramento em Biomedicina FMUC.

Orientação: Prof Doutora IM Carreira; Co-orientação Prof Doutora Catarina Resende de Oliveira. Aguarda defesa.

Relatório de Actividades

---

**5. Projecto: A citogenómica na etiologia do atraso mental e síndromes dismórficos**

Em desenvolvimento pela Mestre Eunice Maria Ruas de Campos Matoso.

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*

*Projectos de Mestrados*

O Laboratório de Citogenética e Genómica da FMUC acolheu alunos para realizarem os seus projectos de Mestrado:

**6. Projecto: Estudo da etiologia do autismo recorrendo a técnicas de genética**

**molecular.** Em desenvolvimento pela Licenciada Tânia Sofia Trindade Afonso Estágio de 2.º Ciclo do Mestrado em Bioquímica, da Universidade de Coimbra,

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *Susana Ferreira*

**7. Projecto: Identificação de alterações cromossómicas em fetos com anomalias**

**ecográficas com cariótipo normal através de MLPA.** Em desenvolvimento pela Licenciada Sara Cristina Calejo Campos. Estágio de 2.º Ciclo do Mestrado em Genética Molecular Comparativa e Tecnológica, da Universidade de Trás os Montes e Alto Douro.

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *José Ferrão*

**8. Projecto: Avaliação do perfil genético do carcinoma da cavidade oral por MLPA.**

Em desenvolvimento pela Licenciada Ilda Patrícia Tavares da Silva Ribeiro. Estágio de 2.º Ciclo do Mestrado em Genética Molecular, da Universidade do Minho.

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *José Ferrão*

**9. Projecto: Optimização na caracterização genotípica do carcinoma da bexiga por**

**FISH e por MLPA.** Em desenvolvimento pela Licenciada Vânia Rafaela Antunes das Neves. Estágio de 2.º Ciclo do Mestrado em Biologia Celular e Biotecnologia, da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *E Matoso*

**Relatório de Actividades**

---

**10. Projecto: Caracterização citogenética e metabólica do cancro do pulmão e do endométrio.** Em desenvolvimento pela Licenciada Ana Filipa Ferreira Ladeirinha. Mestrado em Biologia Celular e Molecular da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: Doutora Iola Duarte (Aveiro)

**11. Projecto: Caracterização citogenética de linhas primárias de bexiga e detecção de alterações cromossómicas por FISH em amostras de urina.** Em desenvolvimento pela Licenciada Andreia Costa. Mestrado em Biologia Celular e Molecular da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*. Co-Orientação: *E Matoso*

**12. Projecto: Pesquisa da microdelecção 22q11.2 E 10p13-14 por FISH em crianças com cardiopatias congénitas complexas.** Em desenvolvimento pelo Licenciado Luís Miguel Pires. Mestrado em Evolução Humana da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*. Co-orientação: A Abade

**13. Projecto: Cardiomiopatia hipertrófica familiar na população portuguesa.** Em desenvolvimento pela Licenciada Micaela Oliveira. Mestrado Integrado em Medicina

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *A Mascarenhas*

**14. Projecto: Alterações subteloméricas na etiologia do atraso mental.** Em desenvolvimento pela Licenciada Marta Brás. Mestrado Integrado em Medicina

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*. Co-Orientação: *E Matoso*

**15. Projecto: Diagnóstico Prér-Natal Citogenético: o impacto das novas tecnologias.** Em desenvolvimento pela Licenciada Marta Coelho Pinto. Mestrado em Biologia Celular e Molecular da Universidade de Aveiro

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*. Co-orientadora: Prof.<sup>a</sup> Doutora Maria Lourdes Pereira (Aveiro).

### Relatório de Actividades

---

**16. Projecto: Avaliação genética da cardiomiopatia hipertrófica na morte súbita.**

Em desenvolvimento pela Licenciada Alexandra Issabel Correia Mascarenhas. Mestrado em Medicina Legal e Ciências Forenses da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra:

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*. Co-orientação: Prof. Doutor Francisco Corte Real.

**17. Projecto: Microdeletion 22q11.2: A reason to feel blue?** Trabalho defendido pelo Licenciado Pedro Centeio Ferraz Gameiro com vista à atribuição do grau de mestre no âmbito do ciclo de estudos do mestrado integrado em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra..

Orientação: Prof.<sup>a</sup> Doutora *IM Carreira*.

### *Projectos de Licenciaturas*

**O Laboratório de Citogenética e Genómica da FMUC acolheu alunos para realizarem os seus projectos de Licenciatura:**

**18. Projecto: As Técnicas de bandagem CGB e NOR como meio complementar de diagnóstico à Citogenética convencional.** Defendido pela aluna: Otelinda Sofia Pereira Jacinto. 2009/10.

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *E Matoso*

**19. Projecto: Identificação e análise dos cromossomas das espécies *Ovis áries*, *Capra hircus* e *Equus caballus* – Aplicação da FISH com sondas para o genoma humano em *Ovis aries*** Defendido pelo Licenciado Hélder Manuel Lopes Gomes. Estágio de 1.º Ciclo da Licenciatura em Biotecnologia. 2009/2010

Orientação: Prof Doutora *IM Carreira*; Co-orientação: *E Matoso*

### *Rotações Laboratoriais no LCG*

**20. Realizado entre 15 de Fevereiro e 5 de Março de 2010, pelos alunos:**

- Isabel Cristina do Vale Ferreira

## Relatório de Actividades

---

- Carla Marina Pereira Gomes
- Bruno Fernando Barbosa de Vasconcelos
- Ana Isabel Reis dos Santos
- Sandra Íris Sanches Godinho

## V – PUBLICAÇÕES E APRESENTAÇÕES EM CONGRESSOS, *WORKSHOPS* E REUNIÕES CIENTÍFICAS

*Artigos científicos em revistas indexadas (membros do LCG assinalados em itálico)*

1. *Joana Barbosa Melo, Liesbeth Backx, Joris R. Vermeesch, Heloisa G. Santos, Ana C. Duarte, Nadezda Kosyakova, Anja Weise, Ferdinand von Eggeling, Thomas Liehr, Isabel M. Carreira. Chromosome 5 derived small supernumerary marker: towards a genotype/phenotype correlation of proximal chromosome 5 imbalances, Hum Genetics, DOI 10.1007/s13353-011-0035-3*
2. *Ferreira SI, Matoso E, Pinto M, Almeida J, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. X-chromosome terminal deletion in a female with premature ovarian failure: Haploinsufficiency of X-linked genes as a possible explanation. Mol Cytogenet. Jul 20;3:14. 2010*
3. *F Santiago, R Vieira, M Cordeiro, Isabel M Carreira, A Figueiredo. Late-onset hyperpigmentation: a case with multi-systemic involvement and recombinant X chromosome. J Eur Academy of Dermatology and Venereology. 24(1):84-5. 2010*
4. *G Graça, OF Duarte, A Barros, B Goodfellow, SO Diaz, J Pinto, IM Carreira, E Galhano, C Pita, AM Gil. The Impact of Prenatal Disorders on the Metabolic Profile of 2<sup>nd</sup> Trimester Amniotic Fluid: A Nuclear Magnetic Resonance (NMR) Metabonomic Study. J of Proteome Research 9: 6016-6024, 2010.*
5. *C Rocha, A Barros, AM Gil, B Goodfellow, E Humpfer, M Spraul, IM Carreira, J B Melo, J Bernardo, A Gomes, V Sousa, L Carvalho, I Duarte. Metabolic Profiling of*

Relatório de Actividades

**Human Lung Cancer Tissue by  $^1\text{H}$  High Resolution Magic Angle Spinning (HRMAS) NMR Spectroscopy.** *J of Proteome Research* 9: 319-332, 2010

6. I Duarte, C Rocha, A Barros, AM Gil, B Goodfellow, *IM Carreira*, J Bernardo, A. **Can nuclear magnetic resonance (NMR) spectroscopy reveal different metabolic signatures for lung tumours?** *Virchows Arch.* 457(6):715-25. 2010

7. A Ladeirinha, I Lamego, A Gil, *JB Melo*, *IM Carreira*, I Duarte. **Metabolic responses of A549 lung cells to cisplatin and radiation exposure studied by  $^1\text{H}$  NMR spectroscopy.** *BCM Proceedings. Vol 4 (S2), 21-22. 2010*

8. M Alves, P Liberato, AR Conde, M Mafra, A Inverno, AT Maia, D Bagrel, *I Carreira*, M Brito, C Monteiro. **Identification of a common deletion region in 10q26 associated with human gliomas.** *BCM Proceedings. Vol 4 (S2), 27. 2010*

9. C Rocha, A Barros, A Gil, B Goodfellow, *IM Carreira*, J Bernardo, Ana Gomes, V Sousa, L Carvalho, I Duarte. **NMR metabonomic study of lung cancer: metabolic profiling tissues.** *BCM Proceedings. Vol 4 (S2), 28-29. 2010*

*Palestras por convite*

10. *I Marques Carreira*. **Da citogenética à Citogenómica no diagnóstico de cromossomopatias.** *Conferência aberta, Universidade dos Açores. Abril 2010*

11. *I Marques Carreira*. **Citogenética, Citogenética Molecular ou Citogenómica no Diagnóstico de Doenças Genéticas?** *Escola Superior Agrária de Coimbra. 14 de Junho, 2010*

*Comunicações orais livres*

12. *IM Carreira*, *E Matoso*, *M Pinto*, *N Lavoura*, *L Simões*, *P Paiva*, *C Mendes*, *L Ramos*, *E Galhano*, *A Jardim*. **Gémeos em tudo diferentes: dois fenótipos, dois tecidos, dois cariótipos.** *IX Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-natal. Grande auditório do edifício Egas Moniz Fac Med Lisboa, 18-19 Jun, 2010*

**Relatório de Actividades**

---

**13. A Jardim, J Ferrão, LM Pires, A Mascarenhas, C Pais, JB Melo, M Venâncio, A Rei, I M Carreira. Delecção terminal 8pter: um resultado inesperado num DPN. IX Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-natal. Grande auditório do edifício Egas Moniz Fac Med Lisboa, 18-19 Jun, 2010**

**14. Carreira IM, Ferreira SI, Matoso E, Diogo L, Silva E, Saraiva J, Melo JB. Moving into The challenge of molecular karyotyping and CNV interpretation 14ª Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010**

**15. Ferrão J, Matoso E, Beleza A, Saraiva J, Carreira IM. Ser ou não ser uma CNV, como interpretar a questão? 14ª Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**Posters**

**16. Ferreira SI, Venâncio M, Melo JB, Carreira IM. Cryptic imbalance in chromosome 20p12 detected by array-CGH in a patient with a cytogenetically visible 2q32 deletion. 14ª Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010**

**17. E Matoso, JB Melo, S Ferreira, A Estevinho, T Mota, L Diogo, IM Carreira. Insertional translocation detected using array-comparative genomic hybridization 14ª Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**18. Lavoura N, Mascarenhas A, Ferrão J, Galhano E, Rei AI, Venâncio M, Carreira IM. Copy number variants, how defensive can it be? 14ª Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**19. Jardim A, Mascarenhas A, Matoso E, Melo JB, Carreira IM. A prenatal with aneuploidy, duplication and a SMC: do bad things really come in threes? 14ª**

**Relatório de Actividades**

---

*Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.*

**20. Estevinho A, Jardim, A, Pires LM, Pais C, Melo JB, Sá J, Venâncio M, Rei A, Carreira IM. Different outcomes for two familiar 8p23.2 deletions. 14<sup>a</sup> Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**21. Pires LM, Ferrão J, Mendes C, Oliveira G, Ramos F, Saraiva J, Carreira IM. Microdeletion and microduplication screening in 116 patients with clinical features of 22q11DS, development delay and autism. 14<sup>a</sup> Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**22. Pinto MC, Ferreira SI, Ferrão J, Matoso E, Galhano E, Ramos L, Carreira IM. THE HIDDEN whY 14<sup>a</sup> Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**23. Pais C, Mendes C, Ferrão J, Mascarenhas A, Jardim A, Paiva P, Marques I, Ramos L, Carreira IM. A piece in the puzzle of chorionic villus sampling: our experience. 14<sup>a</sup> Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**24. Paiva P, Ferreira SI, Simões L, Pires LM, Lavoura N, Águas F, Geraldés F, Miranda A, Carreira IM. Amenorrhea: Cytogenetics and Molecular Genetics characterization. 14<sup>a</sup> Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. 18-20 Nov. 2010.**

**25. S Ferreira, J Ferrão, C Mendes, A Jardim, A Mascarenhas, I M Carreira. How a 46,XX MLPA results turns into a 69,XXX: Beyond maternal cell contamination in chorionic villus sample. 14<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra, 18-20 Nov. 2010.**

### Relatório de Actividades

---

**26. A. Mascarenhas, A Santos, S Santos, A Fernandes, C Monteiro, F Corte Real, I M Carreira. Sudden Cardiac Death – the importance of a molecular diagnosis. 14<sup>a</sup> Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra, 18-20 Nov. 2010.**

#### ***Revisão de artigos***

Foram feitas, por convite a IM Carreira, revisões de artigos para várias revistas.

#### ***Participação na organização de eventos internacionais***

16th International Charles Heidelberg Symposium on Cancer Research. 26-28 September. 2010. Organização: C. Alpoim, A. Urbano, I.M. Carreira, F. Botelho, C. Oliveira

14<sup>a</sup> Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Fundação Bissaya Barreto. Coimbra. Novembro, 2010. Organização: F. Corte Real, J. B. Melo

## **VI - SERVIÇOS À COMUNIDADE**

O Laboratório de Citogenética e Genómica presta serviços à comunidade, nomeadamente na realização de estudos de citogenética e genética molecular em diagnóstico pré-natal e pós-natal.

No ano de 2010 realizou os seguintes estudos:

#### ***Citogenética - Total (2003 casos)***

##### ***Diagnóstico pré-natal -***

Líquidos Amnióticos – 1252 casos

Biopsias do trofoblasto – 106 casos

Cordocenteses/Sangue fetal – 24 casos

##### ***Diagnóstico pós-natal – Total (624 casos)***

Sangues periféricos – 561

Fibroblastos – 63 casos

Relatório de Actividades

---

**Genómica**

Extracções DNA – 680

Biologia Molecular (MLPA) – 1574 análises em 1218 casos referenciados

Citogenética molecular/FISH – 108 hibridizações em 37 casos referenciados

Array-CGH – 180K – 70 casos