

**Relatório de Atividades**

**Laboratório de Citogenética e Genómica**

**2018**



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

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 2018

## INDICE

1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO
2. CONTROLO DE QUALIDADE
  - 2.1 Participação em processo de Controlo Externo da Qualidade do UKNEQAS
  - 2.2 Certificação ISO 9001:2015
3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA
  - 3.1 Publicações de artigos científicos em Revistas com Fator de Impacto
  - 3.2 Capítulos de livros
  - 3.3 Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto
  - 3.4 Comunicações científicas por convite em reuniões científicas, cursos, workshops e ações pedagógicas
    - 3.4.1. Comunicações orais por convite
    - 3.4.2. Comunicações orais em reuniões científicas
    - 3.4.3. Comunicações sob a forma de *Posters* em reuniões científicas
  - 3.5 Prémios
- 4.ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO
  - 4.1 Docência
  - 4.2 Trabalhos em curso no LCG conducentes a Teses
  - 4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG
  - 4.4 Participação em júris académicos
  - 4.5 Rotações Laboratoriais
  - 4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas
  - 4.7 Participação em Congressos/Reuniões Científicas / Moderações
  - 4.8 Reunião semanal de Serviço

Em 2018 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 duas docentes, com especialidade em Genética Clínica Laboratorial (pelo *European Board of Medical Genetics*) e oito técnicos superiores, seis dos quais também com a especialidade Europeia em Genética Clínica Laboratorial, assegurou o cumprimento das suas atividades assistenciais, de diagnóstico, de investigação e de formação pedagógica.

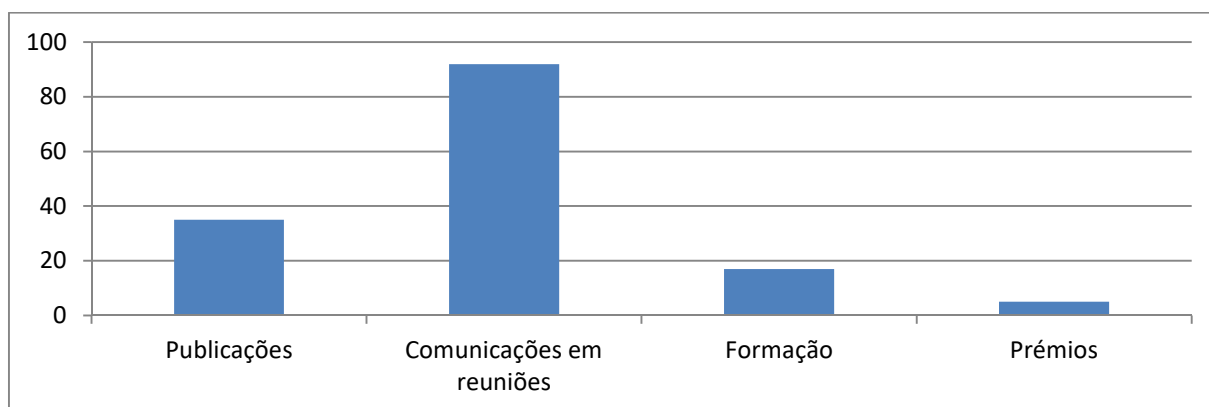
Apesar do grande volume de trabalho assistencial o LCG não descurou a sua atividade pedagógica e de investigação essencial para a excelência dos serviços prestados. Neste período publicou 6 artigos em revistas internacionais com arbitragem *peer-review*, um capítulo de livro, 28 resumos de congressos em revistas indexadas e 92 comunicações em reuniões pedagógico-científicas nacionais e internacionais (Gráfico 1).

Adicionalmente, o LCG recebeu alunos de pós graduação (rotações laboratoriais, mestrados e doutoramentos). No ano de 2018 houve 3 trabalhos de Doutoramento em curso no LCG e 6 de Mestrado e foram defendidas 1 tese de Doutoramento e 4 de Mestrado. A duas docentes do LCG-FMUC participaram também em 12 júris académicos de Mestrados (Gráfico 1).

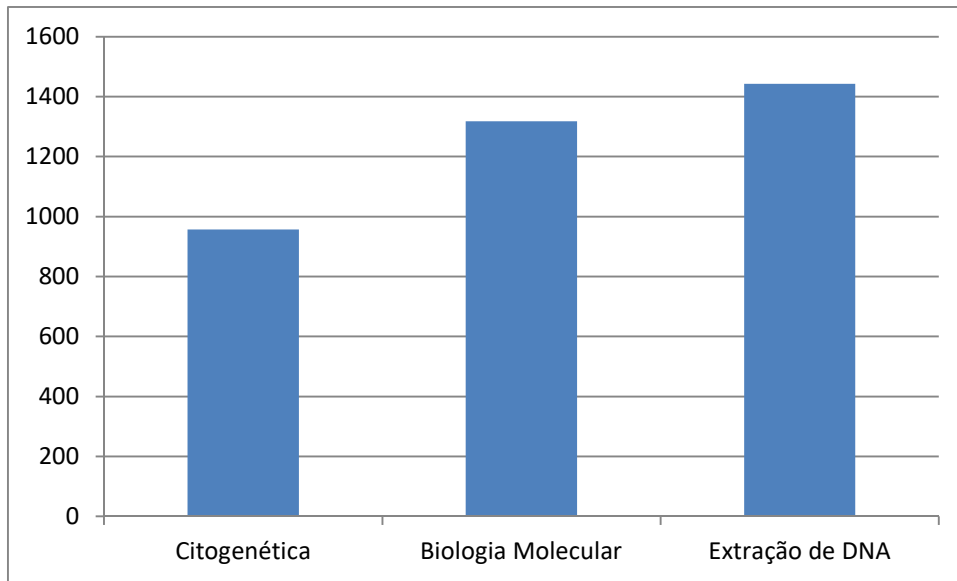
O LCG-FMUC participou na organização de 2 cursos teórico-práticos de citogenética e genómica laboratorial e no módulo *From genotype to phenotype* do Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde (Gráfico 1).

Os membros do LCG-FMUC foram distinguidos com 5 prémios em congressos internacionais e nacionais - 2 de melhor comunicação oral, 1 de melhor poster e 2 bolsas de investigação (Gráfico 1).

No ano de 2018 o LCG-FMUC processou 794 amostras em diagnóstico pré-natal e 1075 em pós-natal distribuídas pelas diferentes tecnologias (Gráfico 2).



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



**Gráfico 2** – Distribuição do número de análises pelas diferentes metodologias do LCG-FMUC

## 1. ATIVIDADE DE DIAGNÓSTICO

No ano de 2018, o LCG-FMUC (Laboratório de Citogenética e Genómica da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra) recebeu 1869 amostras biológicas (Tabela 1):

- 794 para diagnóstico pré-natal: 615 líquidos amnióticos (LA) (484 para cariótipo, 128 para arrayCGH e 132 para cultura), 172 biópsias do trofoblasto (CVS) (148 para cariótipo, 21 amostras para arrayCGH e 22 para cultura) e 7 cordocenteses (CRD) (cinco para array e três para aneuploidias).
- 1203 estudos genéticos e de metilação para diagnóstico pós-natal: 983 sangues periféricos (S) e 92 biópsias de pele (Fb).

**Tabela 1 - Total de amostras biológicas recebidas no LCG-FMUC em pré e pós natal**

	2018
Líquidos Amnióticos	615
Biópsias do trofoblasto	172
Cordocenteses	7
<b>Total Pré-Natal</b>	<b>794</b>
Sangues periféricos	983
Biópsias de Pele	92
<b>Total Pós-Natal</b>	<b>1075</b>
<b>TOTAL DE AMOSTRAS</b>	<b>1869</b>

A partir das 1869 amostras biológicas recebidas foram feitas 2.090 análises. Foi extraído DNA de 1443 amostras (701 em pré-natal e 742 em pós natal).

Por citogenética convencional foram analisados 786 casos em pré-natal e 84 em pós-natal.

Por citogenética molecular (FISH) foram realizadas 13 análises para patologias de Síndromes de microdeleção/duplicação, autismo, caracterização de rearranjos cromossómicos e estudo das aneuploidias mais comuns em pré-natal (Tabela 2).

Por análise molecular de fragmentos foram analisados 446 casos em pré-natal e 356 em pós-natal.

De genômica foram recebidos 600 pedidos de arrayCGH (190 em diagnóstico pré-natal, 303 probandos e 107 progenitores de probandos com alterações desequilibradas) (Tabela 2).

**Tabela 2 – Tabela discriminativa de análises por área (citogenética convencional, citogenética molecular, biologia molecular, genômica)**

		Total	2018	
			Pré-natal	Pós-Natal
Citogenética Convencional	Cariótipo LA	484	484	-
	Cariótipo CVS	148	148	-
	Cariótipo CRD	-	-	-
	Cariótipo S	81	-	81
	Cariótipo Fb	3	-	3
	Cultura	154	154	
	<b>Total</b>	<b>870</b>	<b>786</b>	<b>84</b>
Citogenética Molecular	Aneuploidias mais comuns	-	-	-
	FISH	13	-	13
	<b>Total</b>	<b>13</b>	<b>-</b>	<b>13</b>
Extração DNA	Extração DNA	1443	701	742
	<b>Total</b>	<b>1443</b>	<b>701</b>	<b>742</b>
Análise de Fragmentos	MLPA/QF-PCR Aneuploidias	411	354	57
	MLPA/MS-MLPA	52	6	46
	X-frágil	255	2	253
	Desp. cont. materna	84	84	-
	<b>Total</b>	<b>802</b>	<b>446</b>	<b>356</b>
Array-CGH	Array 180K	492	190	302
	Array 60K	1	-	1
	Array direcionado	107	-	107
	<b>Total</b>	<b>600</b>	<b>190</b>	<b>410</b>

## 2. CONTROLO DE QUALIDADE

### 2.1 Participação em processo de Controlo Externo da Qualidade do UKNEQAS (*United Kingdom National External Quality Assessment Service*)

Em 2018, o LCG-FMUC candidatou-se, pelo sexto ano consecutivo, ao controlo de qualidade externo internacional GenQA, que faz parte do consórcio UKNEQAS, tendo sido selecionados três programas: citogenética convencional, array-CGH em diagnóstico pós-natal e despiste rápido de aneuploidias mais comuns em DPN.

Em citogenética convencional optou-se pela amostra líquidos amnióticos e no despiste de aneuploidias mais comuns pela técnica de QF-PCR.

O LCG-FMUC obteve classificação de topo em todos os programas e, mais uma vez, o painel internacional de avaliadores não entendeu necessário fazer qualquer recomendação de melhoria.

### 2.2 Certificação

Desde 2015 que, o LCG, faz parte do grupo de laboratórios prestadores de serviços especializados da UC (FMUC e FFUC) certificados. Concluiu uma vez mais este ano com sucesso o processo de transição para a norma ISO 9001:2015, tendo sido auditado e confirmada a sua condição de laboratório certificado. Não foi identificado, no LCG, qualquer tipo de não conformidade.



### 3. PRODUÇÃO CIENTÍFICA

No ano de 2018 a produção científica do LCG foi de:

#### Quadro Resumo:

<b>Publicações de artigos em revistas internacionais com arbitragem peer-review</b>	<b>6</b>
Número de publicações em revistas de Quartil 1 e 2 <sup>1</sup>	3
Número de publicações em revistas de Quartil 3 <sup>1</sup>	3
<b>Publicações de resumos em congressos em revistas indexadas</b>	<b>28</b>
<b>Comunicações científicas por convite, orais e poster</b>	<b>92</b>
Número de Comunicações científicas por convite (CCV)	45
Número de Comunicações científicas orais selecionadas (CO)	5
Número de Comunicações científicas sob a forma de poster (P)	42

1 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 Publicações de artigos científicos em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

**1. Genetics and Myocardial Infarction.** Melo JB. *Rev Port Cardiol*. S0870-2551(18)30538-9. doi: 10.1016/j.repc.2018.08.001. 2018. IF: 1.195. Q3

**2. Molecular approaches identify a cryptic MECOM rearrangement in a child with a rapidly progressive myeloid neoplasm.** Matos RC, Othman M, Ferreira G, Costa E, Melo J, Carreira I, Souza M, Lopes B, Emerenciano M, Land M, Liehr T, Ribeiro R. *Cancer Genetics* 221:25–30 2018. IF: 1.930: (JCR 2017:2.351) Q2

**3. Cytogenetic, genomic and epigenetic characterization of HSC-3 tongue cell line, with lymphnode metastasis.** Ribeiro IP, Rodrigues J, Mascarenhas A, Kosyakova N, Caramelo F, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. *J Oral Sci*. 24, 60(1):70-81. Epub 2018 Feb 26. doi:10.2334/josnusd.16-0811. IF: 0.853. (JCR 2017: 0.853) Q3

**4. Generation and characterization of a human iPS cell line from a patient-related control to study disease mechanisms associated with DAND5 p.R152H alteration.** Pars S, Cristo F, Inacio JM, Rosas G, Carreira IM, Melo JB, Mendes P, Saraiva Martins D, Almeida LP, Maio J, Anjos R, Belo J. *Stem Cell Research* 29: 202-206. 2018. <https://doi.org/10.1016/j.scr.2018.04.015>. IF:1.829 (JCR 2017: 1.829) Q1

**5. Genomic and epigenetic signatures associated with survival rate in oral squamous cell carcinoma patients.** Ribeiro IP, Caramelo F, Esteves L, Oliveira C, Marques F, Barroso L, Melo JB, Carreira IM. *J Cancer*. 9(11): 1885-1895. 2018. Doi:10.7150/jca.23239. IF: 3.249.(JCR 2017: 3.249) Q2

**6. Stroma-derived IL-6, G-CSF and Activin-A mediated dedifferentiation of lung carcinoma cells into cancer stem cells.** Rodrigues CF, Serrano E, Patricio MI, Val MM, Albuquerque P, Fonseca J, Gomes C, Abrunhosa AJ, Paiva A, Carvalho L, Botelho MF, Almeida L, Carreira IM e Alpoim MC. *Scientific Reports* 8:11573 (12 pages) (2018). DOI:10.1038/s41598-018-29947-w IF: 4.259. (JCR 2017: 4.122) SCI: Q1

**7. Cryptic NUP214-ABL1 fusion with complex karyotype, episomes and intra-tumor genetic heterogeneity in a T-cell lymphoblastic lymphoma.** Othman MAK, Grygalewicz B, Kołkowska-Leśniak A, Melo JB, Carreira IM, Liehr T. *J Cancer Metastasis Treat* 2018; 4:50. DOI: 10.20517/2394-4722.2018.41. [Open Access](#)

### 3.2 Capítulos de livros

**8. Abordagens Citogenéticas e Genómicas: perspectiva no diagnóstico em oncologia e nas patologias do neurodesenvolvimento.** Ilda P Ribeiro, Isabel M Carreira, Joana B Melo (2018). *Revista Internacional em Língua Portuguesa (RILP)*, In Ciências Médicas e da Vida, ed. Isabel Maria M Carreira e Zilma SN Reis. 34, Série IV. ISBN: 2182-4452. Lisboa, Portugal: Associação das Universidades de Língua Portuguesa (AULP), 2018

### 3.3 Resumos publicados em Revistas Indexadas com Fator de Impacto

**9. Patients with resistant hypertension and normal nocturnal blood pressure dipping show better inflammation and cardiorespiratory fitness.** Mesquita-Bastos J, Lopes S, Ribau V, Garcia C, Bertoquini S, Ribeiro IP, Figueiredo D, Viana JL, Melo JB, Alves AJ, Ribeiro F, Polónia J. *Journal of Hypertension*. 2018;36:e50.

**10. New complex KMT2A-R involving chromosomes 11, 16 and 19 in a child with acute myeloid leukemia/ myeloid sarcoma associated with overexpression of MLLT1 and ELL.** Matos RRC, Garcia DRN, Othman MAK, Ferreira GM, Monteso K, Melo JB, Meyer C, Land MGP, Liehr T, Silva MLM. *Hematol Transfus Cell Terap* 2018, Vol 40(Suppl.1): S292 (763).

**11. Heat shock protein 90 inhibition as a potential therapeutic target in chronic myeloid leukemia.** Santos D, Alves R, Gonçalves AC, Jorge J, Catarino S, Girão H, Melo JB, Sarmiento-Ribeiro AB. *HemaSphere* 2(S1) 2018: 864 [PB1902].

**12. Inflammation, cardiorespiratory fitness and blood pressure in patients with resistant hypertension.** Lopes S, Garcia C, Ribeiro IP, Bertoquini S, Gonçalves AC, Figueiredo D, Viana JL, Melo JB, Polónia J, Alves AJ, Mesquita-Bastos J, Ribeiro F. *Pulmonol*. 2018;24(Esp Cong 1):30

**13. Prognostic biomarkers from genomic, epigenetic and transcriptomic data of head and neck cancer.** *Pulmonol*. Ribeiro I, Caramelo F, Marques F, Barroso L, Esteves L, Rodrigues JM, Juliao MJ, Melo JB, Carreira IM. 2018;24(Esp Cong 1):1, p9

- 14. Head and Neck Cancer and Signaling Pathways.** Ribeiro IP, Esteves L, Marques F, Barroso L, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. Pulmonol. 2018; 24(Esp Cong 1):1
- 15. Differential gene expression between floor of mouth and tongue carcinomas in the TCGA database.** Esteves LP, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. Pulmonol. 2018;24(Esp Cong 1):1, p5
- 16. HNSCC cell lines with different radiosensitivities have distinct responses to radiation treatment.** Rodrigues JM, Ribeiro IP, Abrantes AM, Goncalves AC, Marques IM, Lourenco AS, Casalta-Lopes J, Cesar P, Borrego M, Sarmiento-Ribeiro AB, Botelho MF, Melo JB, Carreira IM. Pulmonol. 2018;24(Esp Cong 1):1, p21
- 17. FaDu, a Pharyngeal Tumor Cell Line: Cytogenetic and Genomic Characterization.** Marques V, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Rodrigues JM, Ferreira SI, Lopes-Aguiar L, Costa EF, Lima CSP, Botelho MF, Abrantes AM, Melo JB, Carreira IM. Pulmonol. 2018;24(Esp Cong 1):1, p8
- 18. Methylation and Copy Number Alterations in laryngeal cancer.** Ribeiro MS, Ribeiro IP, Ferreira SI, Migueis J, Carreira IM, Melo JB. Pulmonol. 2018; 24(Esp Cong 1):1, p9
- 19. Basal Cell Carcinoma genomic characterization in individuals treated by radiotherapy for tinea capitis.** Silvério L, Ribeiro IP, Cardoso JC, Melo JB, Carreira IM. Pulmonol. 2018;24(Esp Cong 1):1, p7
- 20. Genomic and Epigenetic Characterization of Cholangiocarcinoma with Methylation-Specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification.** Tavares I, Martins R, Ribeiro IP, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhao JG, Melo JB, Carreira IM. Pulmonol. 2018;24(Esp Cong 1):1, p6
- 21. Molecular karyotype of hepatic neoplasms.** Tavares I, Martins R, Ribeiro IP, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhao JG, Melo JB, Carreira IM. Pulmonol. 2018; 24(Esp Cong 1):1, p7
- 22. Characterization of genomic profile of bladder cancer: array-comparative genomic hybridization as a high-throughput approach.** Neves AR, Abrantes AM, Ribeiro IP, Ferreira SI, Marques IA, Marques V, Tavares-Silva E, Carreira IM, Figueiredo A, Botelho MF. Pulmonol. 2018; 24(Esp Cong 1):1, p28
- 23. Epigenetic Modulators In B Cell Acute Lymphoblastic Leukemia.** Ribau B, Jorge J, Alves R, Ribeiro IP, Carreira IM, Gonçalves AC, Sarmiento\_Ribeiro AB, Pulmonol. 2018;24(Esp Cong 1):1, p17

- 24. Study of Genetic Risk Variants In Retinal Angiomatous Proliferation Using MLPA - An Update.** *Pulmonol.* Tomás M, Pires LM, Val M, Marques JP, Raimundo M, Marques M, Lains I, Silva R, Carreira IM. 2018;24(Esp Cong 1):1, p27
- 25. Severe Intellectual Disability, Absent Speech, Epilepsy and Craniofacial Dysmorphisms in A Female Patient With A 3(P25.3) Proximal Interstitial De Novo Deletion.** *Pulmonol.* Ferreira SI, Pires LM, Val M, Venancio M, Melo JB, Carreira IM. *Pulmonol.* 2018;24(Esp Cong 1):1, p28
- 26. Confined Placental Mosaicism or a True Fetal Chromosomal Aneuploidy? Interpreting Chorionic Villus Sampling Results In Prenatal Diagnosis.** Val M, Marques V, Pires LM, Lavoura N, Ferreira SI, Mascarenhas A, Jardim A, Pinto MC, Melo JB, Carreira IM. *Pulmonol.* 2018;24(Esp Cong 1):1, p29
- 27. Impact of the culturing conditions and culture age on the growth characteristics and genomic stability of BEAS-2B cells.** Abreu PL, Ferreira DC, Laranjeiro AF, Mascarenhas A, Pais C, Melo JB, Carreira IM, Urbano AM. *Free Rad Biol and Med* 120 (2018) S93 <http://dx.doi.org/10.1016/j.freeradbiomed.2018.04.307>
- 28. 16p11.2 CNVs detected by Array-CGH in a cohort of patients with intellectual disability, autism spectrum and obesity.** Carreira IM, Rosmaninho-Salgado J, Pires LM, Saraiva JM, Sousa SB, Melo JB. *Eur Hum Gen.* (in press) 2018.
- 29. Array-CGH cohort of 1500 patients with Neurodevelopmental Disorders: Copy Number Variation in 16p13.11.** Val M, Carreira IM, Pires LM, Ribeiro J, Lavoura N, Ferreira SI, Venâncio M, Ramos F, Melo JB. *Eur Hum Gen.* (in press) 2018.
- 30. Predictive model for metastasis and recurrence in head and neck cancer using amplified genes of tumor samples.** Ribeiro IP, Esteves LP, Marques F, Barroso L, Baptista IP, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. *Eur Hum Gen.* (in press) 2018.
- 31. UPF3B gene deletion in a patient with severe intellectual disability, epilepsy, absent speech: problematic of array-CGH coverage.** Melo JB, Ferreira SI, Ramos L, Pinto M, Jardim A, Carreira IM. *Eur Hum Gen.* (in press) 2018.
- 32. Primary tumors of the liver: hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma genomic characterization.** *HPB.* Martins R, Ribeiro IP, Tavares I, Abrantes AM, Botelho MF, Melo JB, Furtado E, Tralhão JG, Carreira IM, Sousa FC.
- 33. Epigenetic modulators show in vitro therapeutic potential to treat B cell acute lymphoblastic leucemia.** Ribau B, Jorge J, Alves R, Ribeiro IP, Carreira IM, Gonçalves AC, Sarmiento-Ribeiro AB. *HemaSphere* 2018.
- 34. Preliminary observations: array-comparative genomic hybridization as a high-throughput approach against bladder cancer.** Neves R, Abrantes AM, Ribeiro IP,

Ferreira S, Marques IA, Marques V, Silva ET, Carreira IM, Figueiredo A, Botelho MF. BMJ journal.

**35. Tumores primários do Fígado: Caracterização genómica do carcinoma hepatocelular e colangiocarcinoma.** Martins R, Ribeiro IP, Tavares I, Abrantes AM, Diogo D, Oliveira P, Seródio M, Alexandrino H, Botelho MF, Melo JB, Furtado E, Leite J, Tralhão JG, Carreira IM, Castro-Sousa F. Revista Portuguesa de Cirurgia 2018.

**36. Inflammation, cardiorespiratory fitness and blood pressure in patients with resistant hypertension.** Lopes S, Garcia C, Ribeiro IP, Bertoquini S, Gonçalves AC, Figueiredo D, Viana JL, Melo JB, Polónia J, Alves AJ, Mesquita-Bastos J, Ribeiro F. Pulmonol. 2018

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

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

**1. O papel do CIMAGO - Centro de Investigação em Meio Ambiente, Genética e Oncologia na investigação translacional FMUC/CHUC.** Carreira IM. Reunião Internos Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. 5 de Janeiro de 2018

**2. Proteomic profiling in the Head and Neck Squamous Cell Carcinoma to identify diagnosis and prognosis biomarkers.** Ribeiro IP. CIMAGO Scientific Meeting, Sessão de avaliação dos projectos CIMAGO, Anfiteatro 1 da Subunidade 2 da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 26 de janeiro de 2018

**3. Head and Neck Squamous Cell Carcinoma: genomic and transcriptomic profiling in the pursuit of biomarkers.** Ribeiro IP. CIMAGO Scientific Meeting, Sessão de avaliação dos projectos CIMAGO, Anfiteatro 1 da Subunidade 2 da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 26 de janeiro de 2018

**4. Introdução a Genética Clínica Laboratorial.** Carreira IM. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**5. Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossómicas” mais frequentes.** Carreira IM. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**6. Citogenética e Genómica: do Cariótipo a Sequenciação de Nova Geração.** Carreira IM. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**7. Citogenética em Oncologia.** Carreira IM. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**8. Teratologia.** Carreira IM. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**9. Como e o que reportar em diagnostico Pré e Pós-Natal: Guidelines.** Carreira IM. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**10. Como e o que reportar em oncologia: Guidelines.** Ribeiro IP. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**11. Identificação de biomarcadores de prognóstico - o exemplo do cancro oral.** Ribeiro IP. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**12. Workshop 6: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA.** Ribeiro IP. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**13. Desafios metodológicos e aplicações do MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação.** Ribeiro IP. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**14. Genoma Humano e Variabilidade.** Melo JB. 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**15. Herança Mendeliana e não Mendeliana.** Melo JB, 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**16. Princípios Básicos da Citogenética Molecular.** Melo JB, 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**17. Aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação.** Melo JB, 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**18. Tecnologias de Biologia Molecular no diagnóstico de Microdeleções.** Melo JB, 1.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.

**19. Genetics of ocular diseases. Advanced Course in Vision Sciences.** Carreira IM. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde. Faculdade de Medicina da universidade de Coimbra. 16 março, 2018.

**20. Desafios e Dilemas Éticos num Laboratório de Diagnóstico em Genética Humana.** Carreira IM. XXI Encontro Nacional de Estudantes de Biologia. Monte da Caparica, 25 de março, 2018.

**21. Most frequent syndromes - biological mechanisms and risk factors.** Carreira IM. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Modulo: From Genotype to Phenotype. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 2 de abril de 2018.

**22. Current guidelines on these advanced technologies for diagnosis. How and what to report in prenatal and posnatal diagnosis.** Carreira IM. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Modulo: From Genotype to Phenotype. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 2 de abril de 2018.

**23. Desafios e Dilemas Éticos num Laboratório de Diagnóstico em Genética Clínica Laboratorial.** Carreira IM. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Modulo: From Genotype to Phenotype. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 2 de abril de 2018.

**24. Relating genotype and phenotype in head and neck cancer: The prognostic significance of genomic and epigenomic signatures.** Ribeiro IP. Programa de

Doutoramento em Ciências da Saúde, Modulo: From Genotype to Phenotype. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 5 de abril 2018.

**25. Citogenética, Genética Molecular e Genómica no diagnóstico do défice intelectual, infertilidade e malformações congénitas.** Carreira IM. Hospital Agostinho Neto, cidade da Praia, Faculdade de Medicina da Uni-CV. 17 abril, 2018

**26. Oral cancer: genomics. New molecular approaches in cancer diagnosis – an overview and applications** Ribeiro IP. Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, Modulo: From Genotype to Phenotype. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 18 de abril de 2018.

**27. Detecting CNVs by Array-CGH,** Melo JB. Agilent symposium European Human Genetics Conference 2018, Milan, Italy, 18 de junho de 2018.

**28. Introdução a Genética Clínica Laboratorial.** Carreira IM. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.

**29. Mecanismos Biológicos de “Síndromes Cromossómicas” mais frequentes.** Carreira IM. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.

**30. Citogenética e Genómica: do Cariótipo a Sequenciação de Nova Geração.** Carreira IM. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.

**31. Citogenética em Oncologia.** Carreira IM. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.

**32. Teratologia.** Carreira IM. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.

**33. Como e o que reportar em diagnostico Pré e Pós-Natal: Guidelines.** Carreira IM. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.

**34. Como e o que reportar em oncologia: Guidelines.** Ribeiro IP. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 11 de setembro de 2018.



**35. Desafios metodológicos e aplicações do MS-MLPA, RT-MLPA e de técnicas relacionadas no diagnóstico e investigação.** Ribeiro IP. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 13 de setembro de 2018.

**36. Workshop 6: Resolução de casos problema de MLPA e MS-MLPA.** Ribeiro IP. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 13 de setembro de 2018.

**37. Identificação de biomarcadores de prognóstico - o exemplo do cancro oral.** Ribeiro IP. Curso teórico-prático em Citogenética e Genómica no diagnóstico e investigação – 2ª Edição. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 14 de setembro de 2018.

**38. Genoma Humano e Variabilidade.** Melo JB, 2.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 10 a 14 de setembro de 2018.

**39. Herança Mendeliana e não Mendeliana.** Melo JB, 2.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 10 a 14 de setembro de 2018.

**40. Princípios Básicos da Citogenética Molecular.** Melo JB, 2.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 10 a 14 de setembro de 2018.

**41. Aplicações do array-CGH no diagnóstico e investigação.** Melo JB, 2.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 10 a 14 de setembro de 2018.

**42. Tecnologias de Biologia Molecular no diagnóstico de Microdeleções.** Melo JB, 2.º Curso Teórico-Prático de Citogenética e Genómica Laboratorial. CIMAGO, Laboratório de Citogenética e Genómica, Auditório iCBR, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 10 a 14 de setembro de 2018.

**43. Molecular mechanisms in Head and Neck Cancer,** Ribeiro IP. na unidade curricular Mecanismos Moleculares de Doença, do Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde, na Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 25 de outubro 2018.

**44. Head and Neck Cancer.** Ribeiro IP. Mestrado em Investigação Biomédica (MIB), Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, novembro 2018.

**45. Abordagens laboratoriais inovadoras no cancro da cabeça e pescoço.** Ribeiro IP. Seminário interdisciplinar de Biologia Celular e Molecular e Bioquímica – Mestrado Integrado em Medicina Dentária. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 29 de novembro de 2018.

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

**46. Head and neck cancer and signaling pathways.** Ribeiro IP, Esteves LP, Marques F, Barroso L, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018.

**47. Genomic and epigenetic profile of Cholangiocarcinoma.** Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhao JG, Melo JB, Carreira IM. IV Reunião Nacional de Bioquímicos, ANABIOQ. Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, 24 a 25 de fevereiro de 2018.

**48. Tumores primários do fígado: caracterização genómica do carcinoma hepatocelular e colangiocarcinoma.** Martins R, Ribeiro IP, Tavares I, Abrantes AM, Botelho MF, Melo JB, Furtado E, Leite J, Tralhão JG, Carreira IM, Castro-Sousa F. Congresso Português de Hepatologia 2018, Figueira da Foz, de 22 a 24 de março de 2018.

**49. Tumores Primários do Fígado: Caracterização Genómica do Carcinoma Hepatocelular e Colangiocarcinoma.** Martins R, Ribeiro IP, Tavares I, Abrantes AM, Diogo D, Oliveira P, Seródio M, Alexandrino H, Botelho MF, Melo JB, Furtado E, Leite J, Tralhão JG, Carreira IM, Castro-Sousa F. XXXVIII Congresso Nacional de Cirurgia, Lisboa, de 8 a 10 de março de 2018.

**50. Two-Faced Uveal Melanomas.** Fonseca C, Pires LM, Fernandes J, Cachulo M, Carreira IM, Proença R. Biopsy Meeting 2018 – Sociedade Portuguesa de Oftalmologia (SPO), Vilamoura, 5 a 6 de dezembro de 2018.

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

**51. The effect of aerobic exercise on endothelial damage/repair in resistant hypertension.** Lopes S, Alves AJ, Garcia C, Figueiredo D, Gonçalves AC, Ribeiro IP, Melo JB, Leitão C, Ribau V, Matos M, Clemêncio T, Viana JL, Polónia J, Mesquita-Bastos M, Ribeiro FIV PostGrad Symposium in Biomedicine, Aveiro, Portugal. 5/07 de 2018.

**52. Patients with resistant hypertension and normal nocturnal blood pressure dipping show better inflammation and cardiorespiratory fitness.** Mesquita-Bastos J,

Lopes S, Ribau V, Garcia C, Bertoquini S, Ribeiro IP, Figueiredo D, Viana JL, Melo JB, Alves AJ, Ribeiro F, Polónia J. 28<sup>th</sup> European Meeting on Hypertension and Cardiovascular Protection. Barcelona, Spain. 8/06 a 11/06 de 2018

**53. A 12-week exercise training program reduces endothelial damage in Resistant Hypertension.** Lopes S, Garcia C, Gonçalves AC, Ribeiro IP, Barbosa de Melo J, Ribau V, Figueiredo D, Viana JL, Bertoquini S, Polónia J, Mesquita-Bastos J, Alves AJ, Ribeiro F. Artery 18 Conference, Guimarães, Portugal. 18/10 a -20/10 de 2018.

**54. Association of cardiorespiratory fitness with arterial stiffness and peripheral and central blood pressure in resistant hypertension patients.** Garcia C, Lopes S, Bertoquini S, Ribau V, Leitão C, Figueiredo D, Ribeiro IP, Barbosa de Melo J, Viana JL, Mesquita-Bastos J, Polónia J, Ribeiro F, Alves AJ. Artery 18 Conference, Guimarães, Portugal. 18/10 a -20/10 de 2018.

**55. Epigenetic modulators in B cell acute lymphoblastic leukemia.** Ribau B, Jorge J, Alves R, Ribeiro IP, Carreira IM, Gonçalves AC, Sarmento-Ribeiro AB. CIMAGO Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**56. Inflammation, cardiorespiratory fitness and blood pressure in patients with resistant hypertension.** Lopes S, Garcia C, Ribeiro IP, Bertoquini S, Gonçalves AC, Figueiredo D, Viana JL, Melo JB, Polónia J, Alves AJ, Mesquita-Bastos J, Ribeiro F. CIMAGO Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**57. Prognostic biomarkers from genomic, epigenetic and transcriptomic data of head and neck cancer.** Ribeiro I, Caramelo F, Marques F, Barroso L, Esteves L, Rodrigues JM, Julião MJ, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**58. Differential gene expression between floor of mouth and tongue carcinomas in the TCGA database.** Esteves LP, Ribeiro IP, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**59. HNSCC cell lines with different radiosensitivities have distinct responses to radiation treatment.** Rodrigues JM, Ribeiro IP, Abrantes AM, Gonçalves AC, Marques IM, Lourenço AS, Casalta-Lopes J, Cesar P, Borrego M, Sarmento-Ribeiro AB, Botelho MF, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**60. FaDu, a Pharyngeal Tumor Cell Line: Cytogenetic and Genomic Characterization.** Marques V, Ribeiro IP, Mascarenhas A, Rodrigues JM, Ferreira SI, Lopes-Aguiar L, Costa

EF, Lima CSP, Botelho MF, Abrantes AM, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**61. Methylation and Copy Number Alterations in laryngeal cancer.** Ribeiro MS, Ribeiro IP, Ferreira SI, Migueis J, Carreira IM, Melo JB. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018.

**62. Basal Cell Carcinoma genomic characterization in individuals treated by radiotherapy for tinea capitis.** Silverio L, Ribeiro IP, Cardoso JC, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018.

**63. Genomic and Epigenetic Characterization of Cholangiocarcinoma with Methylation-Specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification.** Tavares I, Martins R, Ribeiro IP, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018.

**64. Molecular karyotype of hepatic neoplasms.** Tavares I, Martins R, Ribeiro IP, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Isabel M Carreira. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**65. Characterization of genomic profile of bladder cancer: array-comparative genomic hybridization as a high-throughput approach.** Neves AR, Abrantes AM, Ribeiro IP, Ferreira SI, Marques IA, Marques V, Tavares-Silva E, Carreira IM, Figueiredo A, Botelho MF. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018.

**66. Study of genetic risk variants in Retinal Angiomatous Proliferation using MLPA - an update.** Tomás M, Pires LM, Val M, Marques JP, Raimundo M, Marques M, Laíns I, Silva R, Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**67. Severe intellectual disability, absent speech, epilepsy and craniofacial dysmorphisms in a female patient with a 3(p25.3) proximal interstitial de novo deletion.** Ferreira SI, Pires LM, Val M, Venâncio M, Carreira IM, Melo JB. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**68. Confined Placental mosaicism or a true fetal chromosomal aneuploidy? Interpreting chorionic villus sampling results in prenatal diagnosis.** Val M, Marques V, Pires LM, Lavoura N, Ferreira SI, Mascarenhas A, Jardim A, Pinto MC, Melo JB,

Carreira IM. CIMAGO Anual Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018

**69. Impact of the culturing conditions and culture age on the growth characteristics and genomic stability of BEAS-2B cells.** Abreu PL, Ferreira DC, Laranjeiro AF, Mascarenhas A, Pais C, Melo JB, Carreira IM, Urbano AM. 19th Biennial Meeting for the Society for Free Radical Research International (SFRRRI) 4-7 junho 2018, Lisboa, Portugal.

**70. Patients with resistant hypertension and normal nocturnal blood pressure dipping show better inflammation and cardiorespiratory fitness.** Mesquita-Bastos J, Lopes S, Ribau V, Garcia C, Bertoquini S, Ribeiro IP, Figueiredo D, Viana JL, Melo JB, Alves AJ, Ribeiro F, Polónia J. 28<sup>th</sup> European Meeting on Hypertension and Cardiovascular Protection, Barcelona, Spain, 8-11 June 2018

**71. Proximity of frequent chromosomal breakpoints to low copy repeat DNA sequences- study in a cohort of head and neck squamous cell carcinoma.** Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Carreira IM, Melo JB. Sociedade Portuguesa de Genética – annual meeting 2018, i3S (Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto), Porto, 14-15 junho 2018

**72. Determination of the probability of recurrent copy number alterations in cancer cohorts.** Esteves L, Caramelo F, Ribeiro IP, Carreira IM, Melo JB. Sociedade Portuguesa de Genética – annual meeting 2018, i3S (Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto), Porto, 14-15 junho 2018

**73. Genomic predictive model to discriminate Intra- and Extrahepatic cholangiocarcinoma.** Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Esteves L, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. Sociedade Portuguesa de Genética – annual meeting 2018, i3S (Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto), Porto, 14-15 junho 2018

**74. Characterization of Chronic Lymphocytic Leukemia by aCGH.** Adão D, Pires LM, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Pereira A, Paiva A, Sarmiento-Ribeiro AB, Melo JB, Carreira IM. Sociedade Portuguesa de Genética – annual meeting 2018, i3S (Institute for Research and Innovation in Health, University of Porto), Porto, 14-15 junho 2018

**75. Predictive model for metastasis and recurrence in head and neck cancer using amplified genes of tumor samples.** Ribeiro IP, Esteves LP, Marques F, Barroso L, Baptista IP, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. European Human Genetics Conference, Milão, Itália, 16-19 junho 2018

**76. Preliminary observations: array-comparative genomic hybridization as a high-throughput approach against bladder cancer.** Neves R, Abrantes AM, Ribeiro IP, Ferreira S, Marques IA, Marques V, Silva ET, Carreira IM, Figueiredo A, Botelho MF.

25th Biennial Congress of the European Association for Cancer Research. Amesterdão, 30 de Junho a 3 de Julho 2018

**77. The effect of aerobic exercise on endothelial damage/repair in resistant hypertension.** Lopes S, Alves AJ, Garcia C, Figueiredo D, Ana C Gonçalves, Ribeiro IP, Melo JB, Leitão C, Ribau V, Matos M, Clemêncio T, Viana JL, Polónia J, Mesquita-Bastos M, Ribeiro F. IV PostGrad Symposium in Biomedicine. Aveiro, Portugal, 5 de julho de 2018

**78. Characterization of Chronic Lymphocytic Leukemia by aCGH.** Adão D, Pires LM, Ribeiro IP, Gonçalves AC, Pereira A, Paiva A, Sarmiento Ribeiro AB, Melo JB, Carreira IM. Annual meeting 2018 - Portuguese Society of Genetics (SPG), 14-15Jun2018, i3S, Porto, Portugal.

**79. 16p11.2 CNVs detected by Array-CGH in a cohort of patients with intellectual disability, autism spectrum and obesity.** Carreira IM, Rosmaninho-Salgado J, Pires LM, Saraiva JM, Sousa SB, Melo JB. European Human Genetics Conference. 16-19 de Junho de 2018. Milão, Itália.

**80. Array-CGH cohort of 1500 patients with neurodevelopmental disorders: Copy number ariation in 16p13.11.** Val M, Carreira IM, Pires LM, Ribeiro J, Lavoura N, Ferreira SI, Venâncio M, Ramos L, Melo JB. European Human Genetics Conference. 16-19 de Junho de 2018. Milão, Itália.

**81. Predictive model for metastasis and recurrence in head and neck cancer using amplified genes of tumor samples.** Ribeiro IP, Esteves LP, Marques F, Barroso L, Baptista IP, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. European Human Genetics Conference. 16-19 de Junho de 2018. Milão, Itália.

**82. Primary tumors of the liver: hepatocellular carcinoma and cholangiocarcinoma genomic characterization.** Martins R, Ribeiro IP, Tavares J, Abrantes AM, Botelho MF, Melo JB, Furtado E, Tralhão JG, Carreira IM, Castro e Sousa F. 13th World Congress of the International Hepato-Pancreato-Biliary Association, Geneva, Switzerland, 4 a 7 de setembro de 2018

**83. Association of cardiorespiratory fitness with arterial stiffness and peripheral and central blood pressure in resistant hypertension patients.** Garcia C, Lopes S, Bertoquini S, Ribau V, Leitão C, Figueiredo D, Ribeiro IP, Melo JB, Viana JL, Mesquita-Bastos J, Polónia J, Ribeiro F, Alves AJ. Artery 18 Conference, Guimarães, Portugal, 18 a 20 de outubro de 2018

**84. A 12-week exercise training program reduces endothelial damage in Resistant Hypertension.** Lopes S, Garcia C, Gonçalves AC, Ribeiro IP, Melo JB, Ribau V, Figueiredo D, Viana JL, Bertoquini S, Polónia J, Mesquita-Bastos J, Alves AJ, Ribeiro F. Artery 18 Conference, Guimarães, Portugal, 18 a 20 de outubro de 2018

**85. Caracterização genómica da Leucemia Linfocítica Crónica por Array Comparative Genomic Hybridization (aCGH) – Resultados Preliminares.** Nascimento T, Adão D, Pires LM, Alves R, Jorge J, Ribeiro IP, Duarte S, Carda JP, Paiva A, Pereira A, Azevedo J, Ribiro ML, Melo JB, Gonçalves AC, Carreira IM, Sarmiento Ribeiro AB. Reunião anual SPH, 15-17Nov2018, Vilamoura, Portugal.

**86. Chromosome 16p13.11 Copy Number Variation/imbbalances in prenatal and postnatal detected by array-CGH – an update.** Val M, Carreira IM, Pires LM, Ribeiro J, Lavoura N, Ferreira SI, Venâncio M, Ramos F, Melo JB. 22ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Investigação Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto. 15 a 17 de novembro de 2018.

**87. Genomic Characterization of Monoclonal Gammopathies patients.** AC Oliveira, LM Pires, AC Gonçalves, A Paiva, C Geraldês, A Roque, JB Melo, AB Sarmiento Ribeiro, IM Carreira. 22ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Investigação Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto. 15 a 17 de novembro de 2018.

**88. Genomic classification-based model for the distinction between intra- and extrahepatic cholangiocarcinoma.** Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Esteves L, Abrantes M, Botelho F, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. 22ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Investigação Médica da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (CIM-FMUP), Porto, 15-17 novembro, 2018

**89. An algorithm for the detection of common copy number alterations in cancer.** Esteves L, Caramelo F, Ribeiro IP, Carreira IM, Melo JB. 22ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Investigação Médica da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (CIM-FMUP), Porto, 15-17 novembro, 2018

**90. Recurrent chromosomal breaks in a cohort of head and neck cancer.** Ribeiro IP, Esteves L, Caramelo F, Liehr T, Melo JB, Carreira IM. 22ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Investigação Médica da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (CIM-FMUP), Porto, 15-17 novembro, 2018

**91. Identification in laryngeal cancer of a genomic and epigenetic signature associated with recurrence.** Ribeiro IP, Caramelo F, Ribeiro M, Migueis J, Melo JB, Carreira IM. 22ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Centro de Investigação Médica da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (CIM-FMUP), Porto, 15-17 novembro, 2018.

**92. Caracterização genómica da leucemia linfocítica crónica por array comparative genomic hybridization (aCGH) – resultados preliminares.** Nascimento T, Adão D, Pires

LM, Alves R, Jorge J, Ribeiro IP, Duarte S, Carda JP, Paiva A, Pereira A, Azevedo J, Ribeiro ML, Melo JB, Gonçalves AC, Carreira IM, Sarmiento-Ribeiro AB. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia. Vilamoura de 15 a 17 de novembro de 2018

### 3.5 Prémios

Head and neck cancer and signaling pathways. Ribeiro IP, Esteves LP, Marques F, Barroso L, Caramelo F, Melo JB, Carreira IM. CIMAGO Scientific Meeting, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25-26 de janeiro de 2018 **2º prémio melhor comunicação oral**

Genomic and epigenetic profile of Cholangiocarcinoma. Tavares I, Ribeiro IP, Martins R, Abrantes AM, Botelho MF, Tralhão JG, Melo JB, Carreira IM. IV Reunião Nacional de Bioquímicos, ANABIOQ. Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, 24-25 de fevereiro de 2018. **Prémio Melhor Short Talk**

Effects of exercise training on 24-hour ambulatory blood pressure in resistant hypertension: preliminary results of the EnRich trial. Alberto J Alves, Catarina Garcia, Susana Lopes, Loide Barbosa, Verónica Ribau, Ilda P Ribeiro, Daniela Figueiredo, João L Viana, Susana Bertoquini, José Mesquita-Bastos, Jorge Polónia, Fernando Ribeiro. International Society of Hypertension (Hypertension Beijing 2018), Beijing, China, 20-23 de setembro de 2018. **Travel Grant Award**

Caracterização genómica da leucemia linfocítica crónica por array comparative genomic hybridization (aCGH) – resultados preliminares. Nascimento T, Adão D, Pires LM, Alves R, Jorge J, Ribeiro IP, Duarte S, Carda JP, Paiva A, Pereira A, Azevedo J, Ribeiro ML, Barbosa de Melo J, Gonçalves AC, Marques Carreira I, Sarmiento Ribeiro AB. Reunião annual da SPH 2018 Vila Moura, novembro 2018. **1º Prémio na categoria de poster de trabalho experimental**

Clinical, pathological, genetic and immunologic characterization for the study of new biomarkers for the diagnosis, treatment and prognosis of hepatocellular carcinoma. R Martins, C Martin Sierra, I Ribeiro, R Oliveira, P Laranjeira, MR Domingues, F Caramelo, MF Botelho, A Paiva, I Carreira, AM Abrantes, JS Leite, E Furtado. **Bolsa de Investigação APEF/BAYER. Associação Portuguesa de Estudos do Fígado, Portugal 2018.**



## 4. ATIVIDADE PEDAGÓGICA E DE FORMAÇÃO

### 4.1 Docência

As duas docentes, membros do LCG-FMUC, participaram na concepção, 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.

Participaram também em 12 júris de Mestrado.

O LCG-FMUC foi visitado por alunos do MIM, MIMD e de outros cursos da Universidade de Coimbra.

### 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 espinho-celular da cavidade oral.***

Isabel Marques Carreira – Orientadora.

Isabel Poiares Batista – Co-orientadora.

- 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 – Co-orientadora.

- Leonor Barroso. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área Maxilo-facial. Título da Tese: ***Cancro da cabeça e pescoço.***

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

Joana Barbosa de Melo – Co-orientadora.

#### Mestrado

- Alexandra Maria de Jesus Couto Oliveira. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Celular e Molecular, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: ***Genomic Characterization of Monoclonal Gammopathy Patients.***

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

- Diana Cristina Antunes Candeias Adão. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Molecular e Genética, da Faculdade de Ciências da

Universidade de Lisboa. Título: **Characterization of Chronic Lymphocytic Leukemia (CLL) by aCGH/MLPA.**

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

- Inês Filipa Lourenço Gonçalves. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Engenharia Biomédica – Instrumentação Biomédica e Biomateriais, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Análise do transcriptoma de tumores da cavidade oral: novos biomarcadores.**

Joana Barbosa de Melo - Orientadora.

- Laura Maria Silvério Domingues. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Molecular e Genética, da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa. Título: **Caracterização genómica e epigenética de biópsias de carcinoma basocelular.**

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

- Luís Gonçalves Nobre. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, Departamento de Ciências da Vida, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Diagnóstico molecular de infeções por papiloma vírus humanos.**

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

- Kátia Ribeiro de Jesus. Provas de Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Immunology and genetics in nonhuman primates: Study of KIR3DL02 interaction with MHC-class-I ligands of rhesus macaques.**

Joana Barbosa de Melo - Orientador.

#### 4.3 Trabalhos defendidos após desenvolvimento no LCG

##### Doutoramento

- Inês Maria de Carvalho Láíns. Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, área da Oftalmologia. Título da Tese: **Metabolómica, genética e ambiente: uma nova abordagem integradora na degenerescência macular relacionada com a idade.**

Isabel Marques Carreira – Co-orientadora.

Defendido em 2018

## Mestrado

- Alexandra Maria de Jesus Couto Oliveira. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Celular e Molecular, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Genomic Characterization of Monoclonal Gammopathy Patients.**

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

Defendido em setembro de 2018

- Diana Cristina Antunes Candeias Adão. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Molecular e Genética, da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa. Título: **Characterization of Chronic Lymphocytic Leukemia (CLL) by aCGH/MLPA.**

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

Defendido em outubro de 2018

- Inês Filipa Lourenço Gonçalves. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Engenharia Biomédica – Instrumentação Biomédica e Biomateriais, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Análise do transcriptoma de tumores da cavidade oral: novos biomarcadores.**

Joana Barbosa de Melo - Orientadora.

Defendido em setembro de 2018

- Laura Maria Silvério Domingues. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Biologia Molecular e Genética, da Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa. Título: **Caracterização genómica e epigenética de biópsias de carcinoma basocelular.**

Isabel Marques Carreira - Orientadora.

Defendido em dezembro de 2018

## 4.4 Participação em júris académicos

### Mestrados

- Bárbara Beatriz Pinto Macedo. Provas de Mestrado em Bioquímica, da Faculdade de Departamento de Química da Universidade de Aveiro. Título: **Aldehyde Dehydrogenases as potential biomarkers in myeloid neoplasias.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Arguente.

Defendido em janeiro de 2018.

- Catarina Domingues Ferreira. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Bioquímica, da Universidade de Aveiro. Título: **WNT/B-catenin and Hedgehog signaling pathways as therapeutic targets in B cell neoplasm.**  
Isabel Marques Carreira - Arguente.  
Defendido em janeiro de 2018
- Brigitte Gooskens. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Stents, statins and sirolimus: a new approach to prevent restenosis.**  
Isabel Marques Carreira - Presidente.  
Defendido em maio de 2018
- Diogo P Santos. Trabalho final com vista à atribuição do grau de Mestre em Medicina, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título da Tese: **The potential therapeutic effect of heat shock protein 90 inhibition in chronic myeloid leukemia.**  
Isabel Marques Carreira - Presidente.  
Defendido em junho 2018
- Ana Mafalda Rodrigues Gonçalves. Provas de Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **O papel do mitorribossoma na função mitocondrial: implicações para a Doença de Parkinson.**  
Joana Barbosa de Melo membro do júri - Presidente.  
Defendido em junho de 2018.
- Kátia Ribeiro de Jesus. Provas de Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Immunology and genetics in nonhuman primates: Study of KIR3DL02 interaction with MHC-class-I ligands of rhesus macaques.**  
Joana Barbosa de Melo membro do júri - Orientador.  
Defendido em julho de 2018.
- Maria Beatriz Rebelo Pinto Freitas da Naia. Provas de Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Genetic variability of DNMT genes – Role in chronic lymphocytic leukaemia predisposition and prognosis.**  
Joana Barbosa de Melo membro do júri - Arguente.  
Defendido em setembro de 2018.

- Inês Gonçalves. Provas de Mestrado Integrado em Engenharia Biomédica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbr. Título: **Análise do transcriptoma de tumores da Cavidade Oral: Novos Biomarcadores.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Orientador.

Defendido em setembro de 2018.

- Christie Berenice Alves da Graça Monteiro. Provas de Mestrado em Engenharia Biomédica da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **EGCG do Chá Verde - um agente natural contra o cancro de mama.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Presidente.

Defendido em setembro de 2018.

- Alexandra Maria de Jesus Couto Oliveira. Provas de Mestrado em Biologia celular e molecular, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra. Título: **Genomic Characterization of monoclonal gammopathies patients.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Arguente.

Defendido em setembro de 2018.

- Márcia Daniela Lemos Baixa. Provas de Mestrado em Medicina e Oncologia Molecular, da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Título: **Diagnóstico genético em cardiomiopatias: uma abordagem multifásica na classificação de variantes genéticas.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Arguente.

Defendido em setembro de 2018.

- André Alexandre Ferreira Salvada. Provas de Mestrado Integrado em Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Título: **Sub-regulação de XPC em células HeLa expostas a cisplatina e suas implicações na terapêutica do cancro do colo do útero.**

Joana Barbosa de Melo membro do júri - Presidente.

Defendido em novembro de 2018.

#### 4.5 Rotações Laboratoriais

O Laboratório recebeu 7 candidatos para rotações laboratoriais:

- Marta Vanessa Mendonça Marques, médica do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, realizaram no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica (21 de janeiro a 30 de março).

- Ana Rita Faria Azevedo, aluna do Mestrado em Investigação Biomédica, da Faculdade de Medicina, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial (5 a 23 de março).
- Catarina Ferreira Silva Rosas, médica do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, realizaram no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica (2 de abril a 29 de junho).
- Célia Márcia Azevedo Soares, médico do internato complementar de Genética Médica, do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar do Porto, realizou no LCG o estágio parcelar de Citogenética e Genómica (2 a 31 de janeiro).
- Marta Sofia Rosendo Pereira, aluna de Licenciatura em Medicina, da Faculdade de Medicina, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de três semanas.
- Joana Mafalda Coelho Oliveira, aluna do Mestrado em Bioquímica, da Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial (26 de novembro a 29 de dezembro).
- Ana Beatriz Garcia Ribeiro, aluna de Licenciatura em Biologia com minor em Antropologia, da Faculdade de Ciências e Tecnologias, da Universidade de Coimbra, realizou uma rotação laboratorial, com a duração de um mês.

#### 4.6 Organização de Cursos / Reuniões Científicas

- **1.º Curso teórico-prático de citogenética e genómica laboratorial.** Laboratório de Citogenética e Genómica, CIMAGO, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018.
- **From genotype to phenotype.** Programa de Doutoramento em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de Coimbra. Planeamento, organização científica e co-coordenação. 2-6 de abril de 2018.
- **2.º Curso teórico-prático de citogenética e genómica laboratorial.** Laboratório de Citogenética e Genómica, CIMAGO, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 setembro de 2018.

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

- **Reunião Internos Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra**, 5 de Janeiro de 2018. Este presente um elemento do LCG (Isabel Marques Carreira).
- **CIMAGO Scientific Meeting**, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 3, Coimbra, 25 e 26 de janeiro de 2018. Estiveram presentes

cinco elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ilda Ribeiro, Susana Ferreira e Mariana Val).

- **Conversas com Ética.** Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra e Universidade Católica. 15 fevereiro de 2018. **CRISPR Copy-paste de ADN: as novas tecnologias de engenharia genética.** Ana Sofia Carvalho e Fernando Regateiro. Moderadora: Isabel Marques Carreira.

- **1.º Curso teórico-prático de citogenética e genómica laboratorial.** Laboratório de Citogenética e Genómica, CIMAGO, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 fevereiro de 2018. Estiveram presentes oito elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ilda Ribeiro, Patrícia Paiva, Ana Jardim, Marta Pinto, Susana Ferreira e Luís Miguel Pires).

- **IV Reunião Nacional de Bioquímicos,** ANABIOQ. Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, 24 a 25 de fevereiro de 2018. Estiveram presentes dois elementos do LCG (Inês tavares e Mariana Tomás).

- **XXI Encontro Nacional de Estudantes de Biologia.** Monte da Caparica, 25 de março, 2018. Esteve presente um elemento do LCG (Isabel Marques Carreira).

- **European Human Genetics Conference.** Milão, Itália. 16 a 19 de junho de 2018. Estiveram presentes 3 elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo e Mariana Val)

- **2.º Curso teórico-prático de citogenética e genómica laboratorial.** Laboratório de Citogenética e Genómica, CIMAGO, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, 19-23 setembro de 2018. Estiveram presentes oito elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo, Ilda Ribeiro, Patrícia Paiva, Ana Jardim, Marta Pinto, Luís Miguel Pires e Mariana Val).

- **22.ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH).** CIM – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. 15 e 17 de novembro. Estiveram presentes três elementos do LCG (Isabel Marques Carreira, Joana Barbosa de Melo e Mariana Val).

#### 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.