O **"I Curso de Pós-Graduação e Actualização em Genética Laboratorial"** organizado pela Secção Regional do Norte da Ordem dos Farmacêuticos é composto por 3 módulo, o primeiro dos quais iniciar-se-á no mês de Outubro, e os restantes no início do mês de Novembro. O primeiro abordará os conceitos teóricos e práticos da genética molecular, da citogenética e da epigenética, bem como as aplicações da genética nas áreas clinicas e forense. Nos segundos e terceiro módulos abordar-se-ão as grandes áreas de intervenção da genética laboratorial, o controlo de qualidade e os aspectos éticos em genética laboratorial.

A. PROGRAMA

Módulo 1: Citogenética, Genética Molecular e Epigenética: atualização de conceitos básicos

28 de Outubro de 2017 | 9h às 13 h

---

1. Genética Molecular (4 horas)

1.1. Conceitos teóricos: Prof.ª Elsa Bronze e Prof.ª Carolina Lemos

Estrutura dos ácidos nucleicos e expressão génica. Padrões de hereditariedade e correlação genótipo-fenótipo. Variações patogénicas, não patogénicas (polimorfismos) e variantes de significado desconhecido.

1.2. Conceitos práticos: Prof.ª Elsa Bronze

Extração e amplificação do DNA. Técnicas de análise molecular. Sequenciação de Sanger. Sequenciação paralela massiva (WGS, WES e painéis de genes). - Outras técnicas de detecção de variantes (genotipagem, MLPA, etc).

1.3. Aplicação da genética molecular: Prof.ª Carolina Lemos

Testes de diagnóstico em doenças genéticas. Identificação de factores de risco e painéis de genes .

28 de Outubro de 2017 | 15h às 19h

---

2. Citogenética Humana (2 horas)

2.1. Conceitos teóricos: Prof.ª Beatriz Porto

O cromossoma em metafase: elementos funcionais ao longo da divisão celular. Eucromatina, heterocromatina e suas funções. Variações do cariótipo humano: alterações cromossómicas numéricas e estruturais.

2.2. Conceitos práticos: Prof.ª Beatriz Porto

Culturas celulares. Técnicas de análise cromossómica. Citogenética clássica (técnica de bandas). Citogenética molecular (técnicas de FISH e arrayCGH). Biomarcadores citogenéticos de instabilidade cromossómica.

2.3. Aplicação da citogenética à clinica: Prof.ª Beatriz Porto

Do diagnóstico pré-natal ao doente adulto: testes citogenéticos mais utilizados na prática clinica laboratorial

3. Epigenética (2 horas)

3.1. Conceitos teóricos: Prof.ª Carmen Jerónimo

Mecanismos moleculares envolvidos nas modificações epigenéticas. Importância dos factores ambientais nas modificações epigenéticas. Alterações epigenéticas no genoma humano.

3.2. Conceitos práticos: Prof.ª Carmen Jerónimo

Ativação/silenciamento da expressão epigenética. Técnicas de identificação de modificações epigenéticas.

3.3. Aplicação da epigenética à clinica: Prof.ª Carmen Jerónimo

Valor da epigenómica na detecção precoce, diagnóstico, tratamento e prognóstico de neoplasias comuns.

Módulo 2: Grandes áreas de intervenção da genética laboratorial

10 de Novembro de 2017 | 16h às 20h

---

1. Diagnóstico pré-natal e pré-implantatório (2h)

1.1. O cariótipo é ainda necessário na era dos arrays?: Prof. Sofia Dória

Aplicação da técnica de array CGH ao diagnóstico pré-natal. Classificação de CNVs. Vantagens e desvantagens da técnica. Implicações para o Diagnóstico pré-natal. Casos clínicos. Diagnóstico pré-natal não invasivo

1.2. Indicações para a realização do Diagnóstico genético Pré-Implantação (DGPI): Prof. Filipa Carvalho

Diferentes métodos de biopsia embrionária e análise genética. Realidade em Portugal

2. Genética da reprodução e infertilidade (2h): Prof. Alberto Barros

Indicações das técnicas de procriação medicamente assistida e orientações para a realização criteriosa dos estudos genéticos relacionados com a etiologia da infertilidade (cariótipo de linfócitos de alta resolução, estudo cromossómico dos espermatozóides por FISH, estudo molecular do cromossoma Y, estudo da fragmentação do ADN dos espermatozóides, estudo molecular da fibrose cística, diagnóstico genético pré-implantação e estudo molecular do X-frágil).

11 de Novembro de 2017 | 9h às 13h

---

3. Imunogenética

3.1. Conceitos teóricos: Prof. Berta Martins da Silva

Estrutura genética e função do Complexo Major de Histocompatibilidade (MHC). Nomenclatura do MHC do homem (HLA). Base de dados.

3.2. Conceitos práticos: Prof. Berta Martins da Silva

Critérios de seleção para testes imunogenéticos.Técnicas utlizadas para identificação de alelos e antigénios HLA.

3. A Imunogenética na biologia e na prática clinica: Prof. Berta Martins da Silva

Em transplante de órgãos (rim, medula óssea); em patologia auto-imune (diabetes, artrite reumatóide, lupus, miastenia gravis, espondilite anquilosante, narcolepsia……), infecciosa (HIV….), em doenças complexas (doença celíaca) entre outras; Em reacções adversas a medicamentos (anti-retrovirais, antiepilépticos……).

4. Doenças hereditárias: Prof. Laura Vilarinho

Doenças hereditárias do metabolismo. Aminoacidopatias. Defeitos da cadeia respiratória mitocondrial.

5. Tecnologias de NGS: Prof. Célia Nogueira, Prof. Paulo Pinho Costa

5.1. Utilização de NGS nas doenças hereditárias do metabolismo.

5.2. Usos emergentes das tecnologias de NGS. O exemplo da metagenómica.

6. Genética Forense: Prof. Paulo Pinho e Costa

11 de Novembro de 2017 | 15h às 18h

---

7. Oncogenética (3 horas)

7. 1. Conceitos teóricos: Prof. Manuel Teixeira

Mutações germinativas e predisposição hereditária para cancro. Mutações somáticas envolvidas na carcinogénese. Testes genéticos preditivos para terapia dirigida no cancro.

7. 2. Conceitos práticos: Prof. Manuel Teixeira

Critérios de seleção para testes genéticos de predisposição hereditária. Técnicas utlizadas para pesquisa de mutações oncogénicas.

7.3. Aplicação da oncogenética à clinica: Prof. Manuel Teixeira

Valor da pesquisa de mutações germinativas no diagnóstico de predisposição hereditária e da pesquisa de mutações somáticas no tratamento biológico do cancro.

Módulo 3:: Requisitos técnicos, éticos e controlo da qualidade em laboratório de genética (2 h): Prof. Glória Isidro

6 de Novembro de 2017 | 18h às 20h

B. LOCAL

O Curso decorrerá na Sede da Secção Regional do Norte da Ordem dos Farmacêuticos,.

D. PROPINA

- **Módulo I:** € 100
- **Módulo II e Modulo III**: € 150
- **Módulos I, II e III:** € 200

*O pagamento pode ser feito por **transferência bancária** através do **NIB: 0033 000000 145500 58305** e o respectivo comprovativo enviado para **f**ormacao@ofnorte.pt **. A Inscrição só é aceite, após recepção do comprovativo de pagamento.***

E. DATA LIMITE PARA INSCRIÇÃO

Os interessados em frequentar "**I Curso de Pós-graduação e Actualização Genética Laboratorial"** poderão inscrever-se até ao dia **26 de Outubro de 2017** .

F. NÚMERO DE ALUNOS

Máximo: 40 Alunos | **Mínimo:** 15 Alunos