



5.ª EDIÇÃO

FORMAÇÃO AVANÇADA

GENÉTICA E GENÓMICA NA CLÍNICA

13 ECTS

REALIZAÇÃO

13 de Setembro a 19 de dezembro de 2024

CANDIDATURA

Até 30 de agosto de 2024

APRESENTAÇÃO DO CURSO

A genómica é uma área em rápida evolução, com implicações diretas nos cuidados clínicos e a perda de informação sobre o rápido desenvolvimento de novas ferramentas e metodologias genómicas aumentam a distância entre o laboratório e a prática clínica.

Para preencher essa lacuna e permitir que a prática clínica beneficie de todo esse conhecimento e desenvolvimento tecnológico na última década, é imprescindível que a informação genómica seja compreensível e indubitavelmente interpretada e integrada pelos médicos. Caso contrário, a informação genómica será inútil no âmbito de medicina personalizada.

A compreensão dos dados genómicos e a capacidade de interpretar e comunicar resultados genéticos são, portanto, um novo desafio clínico e esta formação avançada é uma oportunidade de aprender mais sobre genética e genómica no contexto de doenças humanas e compreender a relevância dessa informação na consulta ao doente. As novas metodologias de sequenciação e o futuro da análise genómica, a sequenciação clínica, bioinformática e medicina personalizada são também temas do curso, abordados por professores e alunos em sessões altamente interativas. Contamos com um corpo docente especializado e reconhecido, num processo de transferência de conhecimento envolvente e estimulante.

OBJETIVOS DE APRENDIZAGEM

- Atualizar o avanço do conhecimento científico e tecnológico na área da genética e genómica
- Avaliar de forma autónoma os relatórios genómicos e relacionar os dados com a doença e o risco inerente
- Comunicar de forma eficiente a informação aos doentes e utentes com risco genética associado à saúde e provisão de aconselhamento adequado
- Identificar implicações éticas e legais da genómica
- Praticar conceitos e conhecimentos através de casos de estudo

DESTINATÁRIOS DO CURSO

Médicos e profissionais de saúde com formação em ciências básicas/biológicas.

METODOLOGIA DE AVALIAÇÃO

A avaliação da aprendizagem será realizada com recurso a exames teóricos, discussão de casos problema e a apresentação de trabalhos.

COORDENAÇÃO



Jacinta Serpa, PhD

CORPO DOCENTE

Ana Barroso
António Sebastião Rodrigues
Branca Cavaco
Bruno Filipe
Carla Oliveira
Carla Pereira
Catarina Correia
Cíntia Águas
Filipa Carvalho
Hugo Nunes
Joana Chora
Joana Desterro
João Freixo
Joaquim Calado
Jorge Oliveira
Luís Costa
Mafalda Bourbon
Manuela Lima
Marta Pojo
Michel Kranendonk
Rachid Karam
Rui Henrique
Sofia A. Pereira
Sofia Fernandes
Sónia Sousa

PROGRAMA

Online assíncrono e síncrono | 3h | Revisão de conceitos fundamentais

MÓDULO 1

13/09/2024 | 14:00 - 18:00

- Conceitos básicos da genética humana.
- Princípios gerais da regulação da expressão génica
- Mutações pontuais e estruturais e o seu impacto no funcionamento celular
- Classificação de variantes genéticas para uso clínico - o caso da hipercolesterolemia familiar

20/09/2024 | 14:00 - 19:00

- Genómica de cancro esporádico e familiar
- Risco de cancro
- Diferentes estratégias utilizadas na identificação de genes de predisposição para o cancro hereditário
- Diagnóstico molecular de cancro hereditário - caracterização de deficiências/mutações da linha germinativa
- Identificação de marcadores tumorais
- Doenças genéticas autossómicas dominantes e recessivas
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1); fibrose quística; síndrome de Li-Fraumeni; doença de Alzheimer

21/09/2024 | 9:00 - 13:00

- Metodologias de biologia molecular e análise de mutações no DNA - da PCR única ao NGS
- Genética e testes genéticos em síndromes colorretais hereditárias - uma visão geral

27/09/2024

- Avaliação

MÓDULO 2

04/10/2024 | 16:00 - 20:00

- Introdução ao teste genético e avaliação de variantes
- Aplicação de testes genéticos em oncologia - parte I: cancro hereditário

05/10/2024 | 16:00 - 20:00

- Aplicação de testes genéticos em oncologia - parte I: testes somáticos
- Aplicação de testes genéticos em doenças raras
- Novas tecnologias

11/10/2024 | 14:00 - 18:00

- Dados genómicos e informação clínica: os dois pilares que sustentam o diagnóstico genético

12/10/2024 | 09:00 - 13:00

- Discussão de exemplos de aplicação prática

05/10/2024 E 12/10/2024

- Avaliação
- Apresentações de artigos científicos. Discussão de caso clínicos com quiz do diagnóstico

MÓDULO 3

18/10/2024 | 14:00 - 18:00

- Fenótipos clínicos e implicações para a medicina de precisão

19/10/2024 | 9:00 - 13:00

- Introdução à farmacogenómica, reações adversas aos medicamentos, metabolismo de xenobióticos/Citocromos P450. Fenótipos metabolizadores

25/10/2024 | 14:00 - 18:00

- Farmacogenómica de transportadores, implicações clínicas

DIA A CONFIRMAR

- Avaliação
- Monografia

MÓDULO 4A

31/10/2024 | 14:00 - 18:00

- Doenças raras, a relevância da análise genómica
- Genómica nas doenças neuromusculares: utilidade clínica e relevância

02/11/2024 | 09:00 - 12:00

- Diagnóstico molecular de coagulopatias congénitas e trombofilias hereditárias

08/11/2024 | 15:00 - 19:00

- Genética na infertilidade e procriação medicamente assistida
- Relevância dos dados genómicos em nefrologia

09/11/2024 | 10:00 - 13:00

- Genética das doenças degenerativas hereditárias: o caso das doenças de poliglutamina

15/11/2024

- Avaliação

MÓDULO 4B

16/11/2024 | 9:00 - 13:00

- Melanoma no contexto familiar e esporádico
- Relevância dos dados genómicos em hematologia

22/11/2024 | 15:00 - 19:00

- Relevância dos dados genómicos em oncologia
- Relevância dos dados genómicos na terapia do cancro

23/11/2024 | 9:00 - 12:00

- Aplicação clínica, interpretação e comunicação de dados genómicos

29/11/2024 | 14:00 - 17:00

- Relevância dos dados genómicos no diagnóstico e decisão terapêutica do cancro do pulmão

30/11/2024 | 9:00 - 12:00

- Relevância da epigenética e epigenómica na compreensão da doença e no diagnóstico clínico

06/12/2024

- Avaliação

MÓDULO 5

07/12/2024 | 9:00 - 11:00

- “Biliões e biliões” de genomas: aspetos éticos, legais e sociais do uso e gestão de dados genómicos

14/12/2024 | 9:00 - 12:00

- Bases de dados de bio-bancos humanos e pesquisa genética

19/12/2024

- Avaliação

REQUISITOS DA CANDIDATURA

CV e certificado de habilitações

CRITÉRIOS DA CANDIDATURA

Candidatos com formação médica, com doutoramento, com grau de mestre ou licenciatura de pelo menos 3 anos em ciências básicas/biológicas

NUMERUS CLAUSUS

30

CRITÉRIOS DE ADMISSÃO

Avaliação curricular

REGIME DE FALTAS

Obrigatório assistir a 75% das aulas

FORMATO DO CURSO

Online

LÍNGUA DE ENSINO

Português e Inglês

PROPINA

Taxa de candidatura: **51 euros**

Propina: **450 euros** para as 10 primeiras inscrições (inclui matrícula)

Propina: **500 euros** para as 20 inscrições seguintes (inclui matrícula)

PROGRAM MANAGER



Filipa Toscano

INFORMAÇÕES

Para mais informações, entre em contacto com a Program Manager

T: (+351) **21 8803000** | Ext: 21310

Campo Mártires da Pátria, 130
1169-056 Lisboa – Portugal

www.nms.unl.pt