



**5.<sup>a</sup> 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](http://www.nms.unl.pt)