

I Curso de Pós-graduação e Atualização em Genética Laboratorial

O curso é constituído por 3 módulos, 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 clínicas e forense. Nos segundo 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

I. Módulo: Citogenética, Genética Molecular e Epigenética: actualização de conceitos básicos

1. Genética Molecular (4 horas)

1.1. Conceitos teóricos

- 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

- Extracção 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 (genética clínica e genética forense)

- Testes de diagnóstico de doenças genéticas. Identificação de factores de risco e painéis de genes (e.g. doenças hereditárias do metabolismo, doenças auto-imunes, reacções adversas aos medicamentos, farmacogenómica).

2. Citogenética Humana (2 horas)

2.1. Conceitos teóricos

- 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

- 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

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

3. Epigenética (2 horas)

3.1. Conceitos teóricos

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

3.2. Conceitos práticos

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

3.3. Aplicação da epigenética à clinica

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

Data: 28 de Outubro 2017

Horário: 9 às 13 horas e 15 às 19 horas

Valor da inscrição:

Módulo I: € 100

II. Módulo: Grandes áreas de intervenção da genética laboratorial

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

*2. Genética da reprodução e infertilidade (2h)

**3. Genética oncológica (3h)

**4. Imunogenética (2,5h)

**5. Genética preditiva e preventiva (2,5h)

*****III. Módulo: Requisitos técnicos, éticos e controlo da qualidade em laboratório de genética (3 h)**

Módulos II e III:

***** Data: 7 de Novembro 2017**

Horário: 18 às 21 horas

*** Data: 10 de Novembro 2017**

Horário: 16 às 20 horas

**** Data: 11 de Novembro 2017**

Horário: 9 às 13 horas e das 15 às 19 horas

Valor da inscrição:

Módulo I: € 100

Módulo II e Modulo III: € 150

Módulos I, II e III: € 200