

NCE/18/0000052 — Apresentação do pedido - Novo ciclo de estudos

1. Caracterização geral do ciclo de estudos

1.1. Instituição de Ensino Superior:

Universidade De Coimbra

1.1.a. Outra(s) Instituição(ões) de Ensino Superior (proposta em associação):

1.2. Unidade orgânica (faculdade, escola, instituto, etc.):

Faculdade De Medicina (UC)

1.2.a. Outra(s) unidade(s) orgânica(s) (faculdade, escola, instituto, etc.) (proposta em associação):

1.3. Designação do ciclo de estudos:

Mestrado em Genética Clínica Laboratorial

1.3. Study programme:

Msc in Clinical Laboratory Genetics

1.4. Grau:

Mestre

1.5. Área científica predominante do ciclo de estudos:

Genética Humana

1.5. Main scientific area of the study programme:

Human Genetics

1.6.1 Classificação CNAEF – primeira área fundamental, de acordo com a Portaria n.º 256/2005, de 16 de Março (CNAEF-3 dígitos):

720

1.6.2 Classificação CNAEF – segunda área fundamental, de acordo com a Portaria n.º 256/2005, de 16 de Março (CNAEF-3 dígitos), se aplicável:

NA

1.6.3 Classificação CNAEF – terceira área fundamental, de acordo com a Portaria n.º 256/2005, de 16 de Março (CNAEF-3 dígitos), se aplicável:

NA

1.7. Número de créditos ECTS necessário à obtenção do grau:

120

1.8. Duração do ciclo de estudos (art.º 3 DL n.º 74/2006, de 24 de março, com a redação do DL n.º 63/2016 de 13 de setembro):

4 semestres

1.8. Duration of the study programme (article 3, DL no. 74/2006, March 24th, as written in the DL no. 63/2016, of September 13th):

4 semesters

1.9. Número máximo de admissões:

20

1.10. Condições específicas de ingresso.

a) Licenciados ou mestres em Medicina, Medicina Dentária, Ciências Farmacêuticas, Bioquímica, Biologia, Engenharia Biomédica, Genética Molecular, Farmácia Biomédica, Química Medicinal, Ciências da Saúde ou outras licenciaturas afins consideradas relevantes pelo Conselho Científico da FMUC;

b) Titulares de grau académico superior estrangeiro, na sequência do 1º ciclo de estudos organizado de acordo com os princípios do Processo de Bolonha, nas mesmas condições nacionais.

c) Titulares de um grau académico superior estrangeiro que seja reconhecido como satisfazendo os objetivos do grau de

licenciado pelo Conselho Científico da FMUC;

d) Detentores de um currículo escolar, científico ou profissional, que seja reconhecido como atestando capacidade para realização deste ciclo de estudos pelo Conselho Científico da FMUC.

1.10. Specific entry requirements.

a) Bachelors or masters in Medicine, Dental Medicine, Pharmaceutical Sciences, Biochemistry, Biology, Biomedical Engineering, Molecular Genetics, Biomedical Pharmacy, Medicinal Chemistry, Health Sciences or other have related degrees considered relevant by the Scientific Council of FMUC;

b) Holders of foreign higher academic degree, following the 1st cycle of studies organized according to the principles of the Bologna Process, under the same national conditions.

c) Holders of a foreign higher academic degree that is recognized as meeting the objectives of the graduate degree by the Scientific Council of FMUC;

d) Holders of an academic, scientific or professional curriculum that is recognized as attesting the capacity to carry out this cycle of studies by the Scientific Council of FMUC.

1.11. Regime de funcionamento.

Diurno

1.11.1. Se outro, especifique:

<sem resposta>

1.11.1. If other, specify:

<no answer>

1.12. Local onde o ciclo de estudos será ministrado:

Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

1.12. Premises where the study programme will be lectured:

Faculty of Medicine of the University of Coimbra

1.13. Regulamento de creditação de formação académica e de experiência profissional (PDF, máx. 500kB):

[1.13._Reg_191_2014_CreditacaoFormacaoAnterior_e_ExperienciaProfissional_UC.pdf](#)

1.14. Observações:

Este curso tem a duração de 4 semestres, organizando-se em Unidades de Crédito. Os dois primeiros semestres são a parte curricular do Mestrado (60 ECTS), os dois últimos semestres destinam-se à preparação de trabalho investigação e defesa da dissertação ou à realização de um estágio de natureza profissional com avaliação, apresentação oral e defesa (60 ECTS). O total dos 4 semestres perfaz os 120 ECTS necessários à conclusão do Mestrado.

Os alunos poderão realizar o estágio ou a dissertação num laboratório de genética a quem os coordenadores reconhecem idoneidade e após a sua autorização prévia.

Os estudantes que concluíam com sucesso os 2 primeiros semestres, curriculares, têm direito a um diploma de curso de especialização em Genética Clínica Laboratorial (60 ECTS).

1.14. Observations:

This Master course has 4 semesters, being organized in Credit Units. The first two semesters are the curricular part of the MSc (60 ECTS), the last two semesters are intended for the preparation of research work and defense of the dissertation or for the accomplishment of a professional internship with evaluation, oral presentation and defense (60 ECTS). Students may complete the internship or dissertation in a genetics laboratory to which the coordinators recognize their suitability and after their prior authorization. Students who successfully complete the first two semesters, are entitled to a specialization course in Clinical Laboratory Genetics (60 ECTS).

2. Formalização do Pedido

Mapa I - Reitor da Universidade de Coimbra

2.1.1. Órgão ouvido:

Reitor da Universidade de Coimbra

2.1.2. Cópia de ata (ou extrato de ata) ou deliberação deste órgão assinada e datada (PDF, máx. 100kB):

[2.1.2._Aprovacao_Senado_Despacho_156_2018.jpg.pdf](#)

Mapa I - Conselho Científico da FMUC

2.1.1. Órgão ouvido:

Conselho Científico da FMUC

2.1.2. Cópia de ata (ou extrato de ata) ou deliberação deste órgão assinada e datada (PDF, máx. 100kB):

[2.1.2._Parecer_CC_FMUC.jpg.pdf](#)

Mapa I - Conselho Pedagógico da FMUC

2.1.1. Órgão ouvido:

Conselho Pedagógico da FMUC

2.1.2. Cópia de ata (ou extrato de ata) ou deliberação deste órgão assinada e datada (PDF, máx. 100kB):

[2.1.2._Parecer_CP_FMUC.jpg.pdf](#)

3. Âmbito e objetivos do ciclo de estudos. Adequação ao projeto educativo, científico e cultural da instituição

3.1. Objetivos gerais definidos para o ciclo de estudos:

Analisar tecnologias de GCL no âmbito da Citogenética, Citogenética Molecular, Genética Molecular e Genómica, Genética Bioquímica.

Integrar os resultados de diferentes tecnologias. Compreender conceitos de genética clínica na correlação genótipo-fenótipo. Analisar papel da GCL no diagnóstico pré-natal e na reprodução/ infertilidade.

Analisar mecanismos moleculares envolvidos no cancro esporádico e hereditário.

Compreender conceitos básicos de genética de populações integrando-os na prevenção primária.

Compreender conceitos de genética forense e as suas características.

Compreender conceitos de bioinformática aplicados à relação genótipo/fenótipo.

Conhecer as normas de boas práticas laboratoriais e de controlo de qualidade.

Conhecer as normas de boas práticas de aconselhamento genético, integrando-as no contexto da GCL.

Conhecer a legislação e normativos portugueses no âmbito da genética clínica.

Integrar a gestão laboratorial no contexto de diagnóstico em GCL e saúde pública.

3.1. The study programme's generic objectives:

Analyze different CLG Technologies in Cytogenetics, Molecular Cytogenetics, Molecular Genetics and Genomics, Biochemistry Genetics.

Integrate different technologies within the CLG. Understand basic concepts of clinic genetics for genotype/Phenotype correlation.

Analyze the role of CLG in prenatal diagnosis and reproduction/infertility.

Describe molecular mechanisms involved in sporadic and hereditary cancer.

Understand basic concepts of population genetics integrating it into primary prevention and public health.

Understand basic concepts of forensic genetics and its specific characteristics.

Understand Bioinformatics concepts in applied to genotype/phenotype relationship.

To know the principles of good laboratory practices and quality control.

To know the standards of good practice of genetic counseling, integrating them in CLG context.

To know the Portuguese legislation and regulation within the clinical genetics.

Integrate laboratory management in the context of diagnosis in CLG.

3.2. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências) a desenvolver pelos estudantes:

Explorar tecnologias quer no contexto da metodologia prática quer na interpretação dos resultados no âmbito da GCL. Ser capaz de delinear estratégias metodológicas e tecnológicas para a concretização de um diagnóstico laboratorial e elaborar relatórios.

Ser capaz de delinear, desenvolver e concretizar trabalho de investigação no âmbito da Gen. Humana

Ser capaz de correlacionar a informação do genótipo com fenótipo em diferentes contextos clínicos.

Reconhecer a importância da genética humana no âmbito da Medicina Legal e aplicar diferentes metodologias de genética forense.

Ser capaz de aplicar diferentes ferramentas bioinformáticas e metodologias estatísticas.

Ser capaz de reconhecer a importância da genética de populações.

Ser capaz de melhorar capacidades de relacionamento e comunicação.

Aplicar as normas, boas práticas laboratoriais e regulamentação, bem como princípios éticos

Ser capaz de uma apreensão crítica, construtiva, sobre as limitações do conhecimento médico-laboratorial

3.2. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences) to be developed by the students:

Explore different technologies both in the context of practical methodologies or in the interpretation of CLG results

Be able to outline methodological and technological strategies for the realization of a laboratory genetic diagnosis and reporting of results.

Be able to outline, develop and do research work in the field of human genetics.

Be able to correlate the information from the genotype with phenotype in different clinical contexts.

Recognize the importance of human genetics in the field of forensic medicine and apply different methodologies of forensic genetics.

Be able to apply different bioinformatic tools and statistical methodologies.

Be able to recognize the importance of population genetics..

Be able to improve relationship and communication skills.

Apply rules, guidelines, good laboratory practice and regulation, as well as ethical principles.

Be able to understand about the limitations of the clinical/medical-laboratory knowledge.

3.3. Inserção do ciclo de estudos na estratégia institucional de oferta formativa, face à missão institucional e, designadamente,

ao projeto educativo, científico e cultural da instituição:

O modelo de formação previsto para o Mestrado em Genética Clínica Laboratorial (GenClinLab), mantendo elevadas exigências de qualidade científica e pedagógica, pretende encorajar formas integradas e ágeis de formação na área da Genética Humana, com especial ênfase no domínio da Genética Clínica Laboratorial.

A Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra reúne condições de eleição para criar uma oferta de excelência, integrada e coesa do 2º Ciclo em Genética Clínica Laboratorial. O Mestrado GenClinLab destina-se a atrair alunos altamente motivados e qualificados que concluíram com sucesso o 1º ciclo de formação em áreas adequadas à prossecução de uma carreira técnica ou científica diferenciada e que envolva uma componente laboratorial forte no âmbito da Genética na sua vertente mais aplicada ao diagnóstico e suporte à prática médica. O GenClinLab pretende alargar a oferta formativa da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra de modo a atrair alunos altamente motivados e que tenham concluído uma formação de primeiro ciclo em áreas como a Biologia, Bioquímica, Ciências Farmacêutica, Ciências da Saúde, Engenharia Biomédica ou áreas afins.

A Faculdade de Medicina compreende os meios técnicos e competências instaladas para o acompanhamento e realização de actividades de investigação e de rotação diagnóstico-laboratorial, incluindo o desenvolvimento de dissertações de Mestrado e prossecução de estágios. Uma Escola Médica moderna deve estar alicerçada em pilares sólidos no que respeita a educação/ ensino, prestação de cuidados de saúde, apoio a uma prática médica moderna e investigação científica. De entre estes princípios, o conceito de Medicina de Precisão, numa visão mais personalizada e racionalizada dos recursos, tem emergido internacionalmente, devendo ser um elemento diferenciador para o ensino e a prática de uma Medicina moderna. O progresso das ciências Médicas está, assim e também, intrinsecamente ligado ao desenvolvimento de competências no domínio da Genética Clínica laboratorial, área que se antecipa que a médio e longo prazo terá um peso ainda maior na prática médica. O Mestrado GenClinLab está perfeitamente alinhado com esta estratégia e missão da Escola. O ambiente e a massa crítica científica da nossa Faculdade bem como as sinergias com as diversas clínicas universitárias e serviços hospitalares, propiciarão uma visão actualizada e integradora da genética e suas diversas tecnologias tendo como fim um serviço de prestação de cuidados de saúde de elevada qualidade e investigação de ponta neste domínio.

Os coordenadores do Mestrado deverão assegurar elevados níveis de qualidade, não só na organização das Unidades de Crédito nas áreas científicas do Mestrado, mas também garantir o bom acompanhamento e a boa orientação dos estágios e projectos de investigação dos seus alunos.

3.3. Insertion of the study programme in the institutional educational offer strategy, in light of the mission of the institution and its educational, scientific and cultural project:

The model of training provided for the Master in Clinical Laboratory Genetics (GenClinLab), maintaining high scientific and pedagogical quality requirements, aims to encourage integrated and agile training in the field of Human Genetics, with special emphasis in the field of Clinical Laboratory Genetics. The Faculty of Medicine of the University of Coimbra has outstanding conditions to create an offer of excellence, integrated and cohesive of the 2nd Cycle in Clinical Laboratory Genetics. The GenClinLab Master is designed to attract highly motivated and qualified students who successfully completed the first cycle of training in areas suitable for pursuing a differentiated technical or scientific career and involving a strong laboratory component in Genetics in its most applied aspect of diagnosis and support to medical practice. The master GenClinLab intends to extend the training offered by the Faculty of Medicine of the University of Coimbra in order to attract highly motivated students who have completed a first cycle training in areas such as Biology, Biochemistry, Pharmaceutical Sciences, Health Sciences, Biomedical Engineering or like areas. The Faculty of Medicine comprises the technical means and skills installed for the monitoring and execution of research and diagnostic-laboratory rotation activities, including the development of Master's dissertations and the pursuit of internships. A modern medical school should be based on solid pillars in education / teaching, health care, support for modern medical practice and scientific research. Among these principles, the concept of Precision Medicine, in a more personalized and rationalized view of resources, has emerged internationally, and should be a differentiating element for the teaching and practice of modern medicine. The progress of the medical sciences is, as well, intrinsically linked to the development of competences in the field of clinical laboratory genetics, an area that is anticipated that in the medium and long term will have an even greater weight in medical practice. The GenClinLab Master is perfectly aligned with this School's strategy and mission. The environment and scientific critical mass of our Faculty, as well as the synergies with the various university clinics and hospital services, will provide an up-to-date and integrative view of genetics and its various technologies aimed at providing a high quality health care service and research in this field. Masters coordinators should ensure high levels of quality, not only in the organization of the credit units in the scientific areas of the Master, but also ensure the proper monitoring and good guidance of the internships and research projects of their students.

4. Desenvolvimento curricular

4.1. Ramos, opções, perfis, maior/menor ou outras formas de organização em que o ciclo de estudos se estrutura (a preencher apenas quando aplicável)

4.1. Ramos, opções, perfis, maior/menor ou outras formas de organização em que o ciclo de estudos se estrutura (a preencher apenas quando aplicável) / Branches, options, profiles, major/minor or other forms of organisation (if applicable)

Ramos, opções, perfis, maior/menor ou outras formas de organização em que o ciclo de estudos se estrutura:

Branches, options, profiles, major/minor or other forms of organisation:

NA

NA

4.2. Estrutura curricular (a repetir para cada um dos percursos alternativos)

Mapa II - NA

4.2.1. Ramo, opção, perfil, maior/menor ou outra (se aplicável):

NA

4.2.1. Branch, option, profile, major/minor or other (if applicable):

NA

4.2.2. Áreas científicas e créditos necessários à obtenção do grau / Scientific areas and credits necessary for awarding the degree

Área Científica / Scientific Area	Sigla / Acronym	ECTS Obrigatórios / Mandatory ECTS	ECTS Mínimos optativos* / Minimum Optional ECTS*	Observações / Observations
Genética Humana/ Human Genetics	GH	22	0	
Genética Laboratorial/Laboratorial Genetics	GL	38	60	
(2 Items)		60	60	

4.3 Plano de estudos**Mapa III - NA - 1º ano/1st semester****4.3.1. Ramo, opção, perfil, maior/menor ou outra (se aplicável):**

NA

4.3.1. Branch, option, profile, major/minor or other (if applicable):

NA

4.3.2. Ano/semestre/trimestre curricular:

1º ano/1st semester

4.3.3 Plano de Estudos / Study plan

Unidade Curricular / Curricular Unit	Área Científica / Scientific Area (1)	Duração / Duration (2)	Horas Trabalho / Working Hours (3)	Horas Contacto / Contact Hours (4)	ECTS (5)	Observações / Observations (5)
Fundamentos de Genética Humana/Principles of Human Genetics	GH	Semestral	162	T - 26; TP - 10	6	
Fundamentos de Genética Médica/ /Principles of Medical Genetics	GH	Semestral	108	T - 8; TP - 16	4	
Citogenética/Cytogenetics	GL	Semestral	108	T - 16; TP - 8	4	
Citogenética Molecular/ Molecular Cytogenetics	GL	Semestral	54	T - 9; TP - 3	2	
Genética Molecular e Genómica/Molecular Genetics and Genomics	GL	Semestral	216	T - 36; TP - 12	8	
Genética nas Doenças Hereditárias do Metabolismo/Genetics of Inborn Errors of Metabolism	GL	Semestral	54	T - 9; TP - 3	2	
Laboratórios de Genética Clínica I /Laboratories in Clinical Genetics I	GL	Semestral	108	PL - 35; OT - 35	4	
(7 Items)						

Mapa III - NA - 1º ano/2nd semester**4.3.1. Ramo, opção, perfil, maior/menor ou outra (se aplicável):**

NA

4.3.1. Branch, option, profile, major/minor or other (if applicable):

NA

4.3.2. Ano/semestre/trimestre curricular:

1º ano/2nd semester

4.3.3 Plano de Estudos / Study plan

Unidade Curricular / Curricular Unit	Área Científica /	Duração /	Horas Trabalho /	Horas Contacto /	ECTS	Observações
--------------------------------------	-------------------	-----------	------------------	------------------	------	-------------

	Scientific Area (1)	Duration (2)	Working Hours (3)	Contact Hours (4)	/ Observations (5)
Genética no Diagnóstico Pré-natal e Reprodução/ Genetics in Prenatal diagnosis and reproduction	GL	Semestral	108	T - 20; TP - 4	4
Oncogenética/Oncogenetics	GH	Semestral	108	T - 12; TP - 12	4
Genética Populacional e Forense/Population Genetics and Forensics	GH	Semestral	108	T - 12; TP - 12	4
Bioinformática na genética/ Bioinformatics in genetics	GL	Semestral	108	T - 16; TP - 8	4
Aconselhamento genético: regulamentação e exercício/Genetic Counselling – regulation and practice	GH	Semestral	108	T - 8; TP - 16	4
Gestão Laboratorial/Laboratory Management	GL	Semestral	108	T - 12; TP - 12	4
Laboratórios de Genética Clínica II /Laboratories in Clinical Genetics II	GL	Semestral	108	PL - 35; OT - 35	4
Aspetos éticos e sociais em genética clínica laboratorial / Ethical and social issues in clinical laboratory genetics (8 Items)	GL	Semestral	54	T - 8; TP - 4	2

Mapa III - NA - 2º ano//2nd year

4.3.1. Ramo, opção, perfil, maior/menor ou outra (se aplicável):

NA

4.3.1. Branch, option, profile, major/minor or other (if applicable):

NA

4.3.2. Ano/semestre/trimestre curricular:

2º ano//2nd year

4.3.3 Plano de Estudos / Study plan

Unidade Curricular / Curricular Unit	Área Científica / Scientific Area (1)	Duração / Duration (2)	Horas Trabalho / Working Hours (3)	Horas Contacto / Contact Hours (4)	ECTS	Observações / Observations (5)
Dissertação/Dissertation	GL	Anual	1620	OT - 70; PL 635	60	Opcional
Estágio/Internship	GL	Anual	1620	E - 980; OT - 35	60	Opcional

(2 Items)

4.4. Unidades Curriculares

Mapa IV - Fundamentos de Genética Humana

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Fundamentos de Genética Humana

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Principles of Human Genetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GH

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

162

4.4.1.5. Horas de contacto:

T - 26; TP 10

4.4.1.6. ECTS:

6

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Marques Carreira - 21 horas

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Joana Barbosa de Melo – 6hrs; Eunice Matoso – 6hrs; Fernando Regateiro – 3hrs; poderão ser convidados outros preletores para lecionação pontual

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

*Descrever a história da genética humana na medicina
Compreender os fundamentos da genética humana
Analisar o impacto da genética humana na genética clínica laboratorial e na medicina
Analisar as bases celulares e moleculares da hereditariedade; Padrões de hereditariedade (herança Mendeliana, não-Mendeliana e hereditariedade complexa)
Elaborar a construção e análise de heredogramas,
Analisar a terminologia básica em genética clínica laboratorial,
Analisar as bases da mutagénese e teratogénese,
Analisar doenças genéticas complexas e suscetibilidade.
Reconhecer o desenvolvimento e o papel desta área da genética clínica laboratorial no diagnóstico e na investigação
Identificar as diferentes ferramentas tecnológicas no âmbito da genética humana
Promover aptidões de comunicação e trabalho em equipa através da análise e apresentação de variados temas na área da genética humana.*

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

*Describe the history of human genetics in medicine
Understand the basics of human genetics
Analyse the impact of human genetics in laboratory genetics and medicine
Analysing the cellular and molecular basis of heredity; Patterns of heredity (Mendelian Inheritance, non-Mendelian inheritance and complex inheritance
Construct and analysis of heredograms
Analyse the basic terminology in clinical laboratory genetics
Analyse the basis of mutagenicity and teratogenicity
Analyse complex genetic diseases and susceptibility
Recognize the development and the role of this area of laboratory genetics in clinic diagnosis and research
Identify the different technological tools in the field of human genetics
Promote communication skills and teamwork through the analysis and presentation on various themes in human*

4.4.5. Conteúdos programáticos:

*Princípios gerais de genética humana
A história e o impacto da genética humana na medicina
Bases celulares e moleculares da hereditariedade
Padrões de hereditariedade (herança mendeliana, não-mendeliana e hereditariedade complexa)
Mutagénese e teratogénese
Dissomia uniparental e imprinting
Doenças complexas e suscetibilidade a doenças
Apresentação e discussão de casos problema/temas no âmbito da Genética Humana*

4.4.5. Syllabus:

*General principles of human genetics
The history and impact of human genetics in medicine
The cellular and molecular basis of inheritance
Patterns of inheritance (Mendelian inheritance, non-Mendelian inheritance and complex heredity)
Mutagenesis and teratogenesis
Uniparental disomy and imprinting
Complex traits and disease susceptibility
Presentation and discussion of problem cases/themes in the field of human genetics*

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos do módulo em causa e as suas áreas de intervenção. Serão transmitidos conceitos teóricos relativos às atuais metodologias utilizadas numa avaliação de mecanismos celulares e moleculares nos diferentes âmbitos da genética humana. Serão analisados e discutidos casos clínicos de modo a permitir aos alunos interpretar e valorizar os elementos observados e a utilidade clínica.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

*Theoretical and practical-theoretical classes are taught about the objectives of the module in question and its areas of intervention. Theoretical concepts relating to current methodologies will be used in evaluation of cellular and molecular mechanisms in different areas of human genetics
Clinical cases will be analyzed and discussed in order to allow students to interpret and assess the concepts observed and its clinical utility.*

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam serem os mais adequados com conteúdos teóricos relativos à unidade curricular aos princípios de genética humana; às bases da genética clínica laboratorial e de outros mecanismos envolvidos nas patologias genéticas. O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar e do número de horas ministrada em cada tema

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be best suited with the theoretical contents concerning principles of human genetics; the clinical and genetic bases of other mechanisms involved in genetic diseases.

The test will be carried out in accordance with specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the subject to be assessed and the number of hours spent in each theme

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com a exposição dos conceitos e o debate que se promoverá nas apresentações de powerpoint os alunos terão uma boa abordagem teórica dos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos clínicos e das ferramentas tecnológicas utilizadas para avaliar cada tema, de modo a integrar os alunos na realidade da genética clínica laboratorial no âmbito da genética humana. Além disso, a bibliografia recomendado promove o estudo relativo aos objetivos desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

With the exposure of concepts and the debate promoted during the powerpoint presentations students will have a good theoretical approach to the themes. Similarly, will be promoted the discussion of clinical cases and of the technological tools used to assess each theme in order to integrate students in the laboratory genetics area within the human genetics. In addition, the recommended bibliography promotes the study on the objectives of this curriculum unit

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Peter Turnpenny Sian Ellard. Emery's Elements of Medical Genetics. 15th edition ISBN: 9780702066856

Tom Strachan, Andrew Read Human Molecular Genetics, Fourth Edition 4th Edition. ISBN-13: 978-0815341499

Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition by Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F Willard

Artigos científicos originais e de revisão, no âmbito dos temas em discussão

Mapa IV - Fundamentos de Genética Médica

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Fundamentos de Genética Médica

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Principles of Medical Genetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GH

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

8T e 16TP

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Sérgio Bernardo de Sousa

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Sofia Maia 4h; Poderão ser convidados outros preletores especialistas da área para leção pontual.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Compreender a importância da recolha da história pessoal e familiar, a sua descrição adequada, na análise e interpretação de testes genéticos. Adquirir conceitos básicos de dismorfologia e terminologia clínica. Compreender e dar exemplos dos diferentes tipos de alterações genéticas e respetivos mecanismos de doença, em contexto de patologias de hereditariedade mendeliana e não mendeliana. Desenvolver o estabelecimento de correlações genótipo-fenótipo através de múltiplos exemplos da prática clínica. Tomar contacto com a perspetiva do clínico na interpretação de diferentes tipos de testes genéticos e importância da qualidade de cada relatório.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

To understand the importance of the accurate description of the personal and family history for the analysis and interpretation of genetic tests. To learn basic concepts of dysmorphology and congenital anomalies. To understand and give examples of the different types of genetic alterations and respective mechanisms of disease, in the contexts of Mendelian and non Mendelian disorders. To develop and practice the establishment of genotype-phenotype correlations, using multiple examples of the clinical practice. To interact with clinicians and get to know their perspective on the interpretation of each type of genetic test and the importance of the quality of the reports.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

1 – Introdução.

2 – História familiar e análise de heredogramas

3 – Dismorfologia e anomalias congénitas.

4 - Terminologia e nomenclatura na prática clínica.

5 – Correlações genótipo-fenótipo e mecanismos de doença em patologias genéticas:

5.1 Cromossomopatias

5.2 Doenças monogénicas: autossómicas dominantes

5.3 Doenças monogénicas: autossómicas recessivas e ligadas ao X

5.4 Doenças por expansão de repetições de tripletos

5.5 Doenças associadas a mosaïcismo

5.6 Doenças de hereditariedade não mendeliana – imprinting e doenças mitocondriais

5.7 Doenças multifactoriais/poligénicas

6. Tipos de testes genéticos: diagnóstico (pós-natal, pré-natal e pré-implantação); pré-sintomáticos; heterozigotia e cromossomopatia equilibrada; suscetibilidade; farmacogenética. Testes genéticos em crianças. Rastreamentos de doenças genéticas.

7. A perspetiva do clínico na interpretação de testes de genética clínica laboratorial

4.4.5. Syllabus:

1 - Introduction.

2 - Family history and pedigree analysis.

3 - Dymorphology and congenital anomalies;

4 - Clinical terminology, Systems of nomenclature.

5 - Genotype-phenotype correlations and mechanism of disease in genetic disorders.

5.1 Chromosomal disorders

5.2 Monogenic Disorders: autosomal dominant disorders.

5.3 Monogenic Disorders: autosomal recessive and X-linked disorders

5.4 Triplet repeat expansion disorders

5.5 Mosaic disorders

5.6 Non Mendelian disorders - Imprinting and mitochondrial disorders

5.7 Multifactorial/polygenic disorders

6. Types of genetic tests: diagnostic (postnatal, prenatal and preimplantation); presymptomatic; heterozygosity and balanced chromosomal rearrangement; susceptibility; pharmacogenetics. Genetic testing in children. Screening tests for genetic disorders.

7. The perspective of the clinician in the interpretation of laboratory clinical genetics.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Os conteúdos programáticos preveem oportunidades de aumentar os conhecimentos quanto aos conceitos básicos e aplicados da Genética Clínica importantes na formação de um geneticista laboratorial, desde como é feita a recolha da informação clínica e familiar, a colocação de hipóteses diagnósticas, a seleção dos estudos genéticos apropriados e otimização da sua interpretação tendo em conta a clínica e os respetivos mecanismos de doença. Além da componente teórica, serão privilegiados casos clínicos, discussão diagnóstica, interação direta com os clínicos e debates, concretizando os objetivos de aprendizagem indicados.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

The syllabus will give the opportunity to the student to develop knowledge and skills on principles of clinical genetics which are important in the training of a clinical laboratorial geneticist, including the clinical and familial data collection, diagnostic hypothesis discussion, selection of the appropriate genetic test and the optimization of its interpretation taking it to account the phenotype, family history and respective mechanisms of disease. In addition to the theoretical component, it will be prioritised the discussion of clinical cases, interaction with medical doctors/clinicians and debates, accomplishing the curricular unit's objectives.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material fornecido pelos docentes.

Sempre que possível, serão dados exemplos da prática clínica, aprendizagem baseada em casos clínicos interactivos.

O teste de avaliação de conhecimentos será realizado de acordo com os objectivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas é representativo da importância do assunto a avaliar.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be best suited.

Interactive clinical cases will be, as much as possible, the basis for learning.

The test will be carried out in accordance with specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the issue to be evaluated.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com o debate que se promoverá nas apresentações de powerpoint e discussão de casos os alunos terão uma boa abordagem teórica aos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos de modo a aproximá-los da realidade na área da Genética Clínica Laboratorial. Além disso, a bibliografia recomendado promove o estudo relativo às áreas desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

During the lectures, a debate will be promoted with the students which will have the opportunity to understand the approach used and will promote discussion of cases in order to bring them closer to reality in the area of Genetics Laboratory Clinic. In addition, the recommended bibliography promotes the study concerning areas of this curriculum unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Selected Genereviews.

Oxford Desk Reference: Clinical Genetics and Genomics. 2017

Practical genetic counselling for the laboratory. 2017

American College of Medical Genetics Standards and Guidelines

Mapa IV - Citogenética

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Citogenética

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Cytogenetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GI

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

T-16 e TP-8

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Maria Marques Carreira - 20h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Joana Barbosa de Melo – 1 hr; Eunice Matoso – 3hrs; poderão ser convidados outros preletores especialistas da área para leccionação pontual

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Analisar os conceitos teóricos de citogenética convencional através dos temas: cromossomas, divisão celular normal (meiose e mitose).
Descrever os mecanismos biológicos associados a alterações cromossômicas numéricas e estruturais (equilibradas e desequilibradas), métodos de análise de cromossomas em diagnóstico: do cancro, pré e pós-natal, incluindo patologias do desenvolvimento, síndromes cromossômicas.
Analisar o uso de base de dados.
Descrever e analisar a nomenclatura usada em citogenética (International System Cytogenetics Nomenclature).
Analisar e interpretar resultados e a sua relação genótipo – fenótipo.
Descrever e analisar os conceitos de mosaicismo, quimerism e cromossomas marcadores: mecanismos de formação, metodologias de avaliação e relação genótipo-fenótipo.
Identificar cromossomas humanos em imagens de metáfases.
Analisar as tecnologias e métodos na Citogenética convencional: cultura celular, manipulação, espalhamento, bandagem e cariótipo.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Analyse the theoretical concepts of conventional cytogenetics through the themes: chromosomes, normal cell division (meiosis and mitosis)
Describe the biological mechanisms associated with numerical and structural chromosome changes (balanced and unbalanced), methods of analysis of chromosomes in diagnosis of: cancer, pre-and postnatal developmental pathologies, including chromosome syndromes.
Analyse the use of the database for Cytogenetics.
Describe and analyse the nomenclature used in cytogenetics (International System Cytogenetics Nomenclature)
Analyse and interpret results and do the correlation genotype-phenotype.
Describe and analyse the concepts of mosaicism, quimerism and marker chromosomes: mechanisms of formation, evaluation of methodologies used and the correlation genotype-phenotype.
Identify human chromosomes in metaphase.
Analyse the technologies and methods in conventional Cytogenetics: cell culture, harvesting, spreading, banding and karyotype.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

História, evolução da citogenética no diagnóstico clínico
Cromossomas e divisão celular
Mecanismos biológicos associados à formação das alterações cromossômicas:
Alterações cromossômicas numéricas, riscos de recorrência e implicações familiares
Alterações cromossômicas desequilibradas, riscos de recorrência e implicações familiares
Alterações cromossômicas equilibradas, riscos de recorrência e implicações familiares
Fundamentos de técnicas laboratoriais utilizadas na citogenética incluindo: sementeira, manipulação, espalhamento e bandagem
Síndromes cromossômicas frequentes: mecanismos de formação e a sua relação com os mecanismos biológicos envolvidos na divisão celular
Bases de dados, interpretação de resultados e relação genótipo- fenótipo
Nomenclatura: International System of Cytogenetics Nomenclature (ISCN): o que significa, como usar e como interpretar
Identificar cromossomas humanos numa metáfase
Mosaicismo, quimerismo e cromossomas marcadores
Resolução de casos problemas

4.4.5. Syllabus:

The history of cytogenetics and its impact in the clinical diagnosis
Chromosomes, cell division
Biological mechanisms involved in the formation of chromosomal alterations
Numerical chromosomal alterations, risks of recurrence and familial implications
Unbalanced chromosomal alterations, risks of recurrence and reproductive implications
Balanced chromosomal alterations, risks of recurrence and reproductive implications
Fundamentals of laboratory techniques used in cytogenetics including: culture, harvest, spreading and banding of chromosomes
Description of the most common chromosomal syndromes, mechanisms of formation and the relationship with the mechanisms of cell division
Databases, interpretation of results and the relationship to the phenotype
Nomenclature: International System Cytogenetics Nomenclature. What it means, How to use it, how to interpret
Identification of human chromosomes on a metaphase picture
Mosaicism, quimerism and marker chromosomes
Resol.case problems

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos do módulo em causa e as suas áreas de intervenção.
Serão transmitidos conceitos teóricos relativos às atuais metodologias utilizadas na citogenética convencional diferentes âmbitos do diagnóstico de genética clínica laboratorial. Serão analisados e discutidos casos clínicos e a emissão de relatórios de modo a permitir aos alunos interpretar e valorar os elementos observados e a utilidade clínica na relação genótipo- genótipo.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

The objectives of the module and its areas of intervention will be dealt through lectures.
Theoretical concepts relating to current clinical laboratory genetics methodologies used in different areas of the conventional

cytogenetics diagnosis will be taught in lectures

Clinical cases and reporting will be analysed and discussed in order to allow students to interpret and assess the results and do a phenotype-genotype correlation.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam serem os mais adequados com conteúdos teóricos relativos aos princípios de citogenética; às bases da citogenética no diagnóstico clínico laboratorial e de mecanismos envolvidos nas patologias genéticas. O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be best suited with the theoretical contents concerning cytogenetics; the clinical and the cytogenetic bases of other mechanisms involved in genetic diseases.

The test will be carried out in accordance with specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the subject to be assessed.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com a exposição de conceitos e do debate que se promoverá nas apresentações de powerpoint os alunos terão uma boa abordagem teórica dos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos clínicos e das ferramentas tecnológicas na área da citogenética convencional de modo a aproximá-los da realidade na área da Genética Clínica Laboratorial. Além disso, a bibliografia recomendado promove o estudo relativo aos objetivos desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

With the exposure of concepts and the debate promoted during the powerpoint presentations students will have a good theoretical approach to the themes in conventional cytogenetics. Similarly, will be promoted the discussion of clinical cases and of the technological tools used to assess each theme, in order to integrate students in the laboratory genetics area within conventional cytogenetics. In addition, the recommended bibliography promotes the study on the objectives of this curriculum unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

R.J.M McKinlay Gardner, Grant R Sutherland, Lisa G. Shaffer Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (Oxford Monographs on Medical Genetics) 4th Edition ISBN-13: 978-0195375336

Albert Schinze. Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man Revised Edition I ISBN-13: 978-3110116076

An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2016) ISBN: 978-3-318-05857-4

Artigos científicos originais e de revisão, no âmbito dos temas em discussão.

Mapa IV - Citogenética Molecular

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Citogenética Molecular

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Molecular Cytogenetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

54

4.4.1.5. Horas de contacto:

T-9 e TP-3hrs

4.4.1.6. ECTS:

2

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Eunice Maria Ruas de Campos Matoso - 10h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Isabel M Carreira – 1hr, Joana B Melo – 1hr, poderão ser convidados outros preletores especialistas da área para leção pontual

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Conhecimento aprofundado teórico da citogenética molecular, através dos temas apresentados, abrangendo a história do desenvolvimento da primeira metodologia, as bases moleculares desta tecnologia e o desenvolvimento de diferentes técnicas e suas especificidades. Compreender a contribuição da Citogenética Molecular para diferentes áreas da Genética Humana, como ferramenta de diagnóstico fundamental para a Genética Clínica Laboratorial, desde as áreas de diagnóstico pré- e pós-natal, à área reprodutiva e à oncológica.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Theoretical knowledge of molecular cytogenetics through the themes presented, covering the history of the development of the first methodology, the molecular bases of this technology and the development of different techniques and its specificities. Understand the contribution of Molecular Cytogenetics in many areas of Human Genetics, as a diagnostic tool essential to Clinic Laboratory Genetics, including the areas of pre- and post-natal diagnosis, the reproductive medicine and oncology.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

História e fundamentos da Citogenética Molecular

Primeiros clones e sua aplicação

A técnica de FISH (Fluorescent in situ Hybridization): Tipos de sondas e clones, sua marcação e deteção

Etapas fundamentais de um protocolo

Sondas de sequência única, α - β -satélite e satélite III, pintura cromossómica e teloméricas:

PRINS, fiber FISH, CGH, microdissecção, SKY e M-FISH

Aplicações da FISH no diagnóstico pré-, pós-natal e no cancro e na investigação

Anomalias estruturais e cromossomas marcadores

Síndromes de microdeleção/microduplicação

Rearranjos subteloméricos

FISH em interfase

Nomenclatura ISCN 2016

4.4.5. Syllabus:

History and overview of Molecular Cytogenetics

The advent of Molecular Cytogenetics

First clones and its applications

The FISH (Fluorescent in situ Hybridization) technique

Types of probes and clones, labelling and detection

Fundamental steps in a protocol

Unique sequence probes, α - β -satellite e satellite III, chromosome painting and telomeric probes

PRINS, fiber FISH, CGH, microdissection, SKY e M-FISH

FISH applications in diagnosis (pre natal, postnatal and cancer) and in research

Structural alterations and marker chromosomes

Microdeletion and microduplication syndromes

Subtelomeric rearrangements

Interfase FISH

Nomenclature ISCN 2016.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos do módulo em causa e as suas áreas de intervenção.

Serão transmitidos conceitos teóricos relativos às metodologias desenvolvidas no âmbito da citogenética molecular e suas aplicações no diagnóstico e investigação. Serão analisados e discutidos casos clínicos de modo a permitir aos alunos interpretar e valorar os resultados observados e a utilidade clínica na relação fenótipo- genótipo.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Theoretical and practical-theoretical classes are taught about the objectives of the module in question and its areas of intervention. Theoretical concepts relating to the methodologies developed in the field of molecular cytogenetics and its applications in diagnosis and research. Clinical cases will be analyzed and discussed in order to allow students to interpret and assess the concepts observed and its clinical utility in the relationship between phenotype-genotype.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam serem os mais adequados com conteúdos teóricos relativos aos princípios da Citogenética Molecular; às bases moleculares da tecnologia e suas vertentes.

O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas é representativo da importância do assunto a avaliar.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be best suited with the theoretical contents concerning principles of Molecular Cytogenetics; the molecular bases of this technology and its variants techniques.

The test will be carried out in accordance with specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the issue to be evaluated.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com o debate que se promoverá nas apresentações de powerpoint os alunos terão uma boa abordagem teórica aos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos de modo a aproximá-los da realidade na área da Citogenética Molecular. Além disso, a bibliografia recomendado promove o estudo relativo às áreas desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

During the lectures, a debate will be promoted with the students which will have the opportunity to understand the approach used and will promote discussion of cases in order to bring them closer to reality in the area of Molecular Cytogenetics. In addition, the recommended bibliography promotes the study concerning areas of this curriculum unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Molecular Cytogenetics, Protocols and Applications, Editors: Fan, Yao-Shan (Ed.), 2003.

An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (2016) ISBN: 978-3-318-05857-4

Artigos científicos originais e de revisão, no âmbito dos temas em discussão.

Mapa IV - Genética das Doenças Hereditárias do Metabolismo

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Genética das Doenças Hereditárias do Metabolismo

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Genetics of Inborn Errors of Metabolism

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

54

4.4.1.5. Horas de contacto:

9-T e 3-TP

4.4.1.6. ECTS:

2

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Joana Barbosa de Melo - 7h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Jorge Saraiva 2h; Luísa Diogo 2h; Isabel Marques Carreira 1h.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Discutir e relacionar o papel da Genética nas doenças hereditárias do metabolismo;

Adquirir conhecimentos sobre as diferentes técnicas utilizadas em genética bioquímica. Realçar para as diferentes técnicas, os detalhes de execução laboratorial, as suas vantagens, os objetivos, as suas limitações e as suas aplicações para o diagnóstico e investigação;

*Analisar a estratégia diagnóstica mais eficaz em diferentes cenários clínicos;
Avaliar a importância dos rastreios populacionais neste âmbito e as especificações do diagnóstico pré-natal deste tipo de patologias genéticas.*

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

*Discuss and relate the role of Genetics in inherited metabolic diseases;
To acquire knowledge about the different techniques used in biochemical genetics.
To emphasize for the different techniques, the details of laboratory execution, their advantages, the objectives, their limitations and their applications for the diagnosis and research;
To analyze the most effective diagnostic strategy in different clinical settings;
To evaluate the importance of population screening in this context and the specifications of prenatal diagnosis of this type of genetic pathologies.*

4.4.5. Conteúdos programáticos:

*Conceitos Gerais de genética bioquímica, vias metabólicas e função dos organelos celulares.
Estratégias laboratoriais para o diagnóstico de doenças metabólicas, incluindo doenças do lisossoma, do peroxissoma, da mitocôndria, alterações do metabolismo dos ácidos gordos e alterações dos aminoácidos, alterações do metabolismo dos hidratos de carbono, alterações que envolvem diferentes metais.
Aspectos clínicos das doenças metabólicas e consequências dos defeitos enzimáticos e mecanismos reguladores.
Fundamentos de técnicas laboratoriais aplicadas a esta área, incluído HPLC, eletroforese, cromatografia gasosa, fluorimetria, luminescência e métodos imunoquímicos.
Princípio do rastreio populacional no âmbito das doenças metabólicas – “teste do pezinho”.
Diagnóstico pré-natal de doenças metabólicas.*

4.4.5. Syllabus:

*General concepts of biochemical genetics, metabolic pathways and function of cellular organelles.
Laboratory strategies for the diagnosis of metabolic diseases, including lysosomal, peroxisome, mitochondrial, fatty acid metabolism and amino acid changes, changes in carbohydrate metabolism, changes involving different metals.
Clinical aspects of metabolic diseases and consequences of enzymatic defects and regulatory mechanisms.
Fundamentals of laboratory techniques applied to this area, including HPLC, electrophoresis, gas chromatography, fluorimetry, luminescence and immunochemical methods.
Principle of population screening for metabolic diseases - "teste do pezinho"
Prenatal diagnosis of metabolic diseases.*

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos da UC e as suas áreas de intervenção. Serão transmitidos conceitos teóricos detalhados relativos às metodologias desenvolvidas no âmbito da genética aplicada às doenças hereditárias metabólicas e sua importância no diagnóstico e investigação. Serão analisados e discutidos casos clínicos de diferentes patologias de modo a permitir aos alunos interpretar e valorizar os resultados observados e a sua utilidade clínica. Serão abordadas e analisadas diferentes ferramentas e bases de dados de forma a permitir ao aluno compreender a sua utilização e aplicação.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Theoretical and theoretical-practical classes are given on the objectives of the UC and its areas of intervention. Detailed theoretical concepts regarding the methodologies developed in the field of genetic applied to inborn errors of metabolism and their applications in diagnosis and investigation will be transmitted. Clinical cases of different pathologies will be analyzed and discussed in order to allow students to interpret and value the observed results and clinical utility. Different tools and databases will be discussed and analyzed in order to allow the student to understand their use and application.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam ser os mais adequados com conteúdos teóricos relativos aos objetivos da UC. Serão organizadas sessões conjuntas com discussão de casos clínicos, entre Especialistas Clínicos de diferentes áreas e Especialistas Laboratoriais, otimizando a discussão da relação genótipo/fenótipo e da estratégia diagnóstica/de investigação. O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos da UC e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar e do número de horas ministradas em cada tema.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For theoretical and theoretical-practical classes, presentations of powerpoint, handouts / articles / or other material that the Lecturers understand to be the most appropriate, with theoretical contents related to the objectives of the UC. Joint sessions will be organized with discussion of clinical cases, among Clinical Specialists from different areas and Laboratory Specialists. The test will be carried out according to the specific pedagogical objectives of the UC and the number of questions will be representative of the importance of the subject to be evaluated and the number of hours taught in each subject.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com a exposição de conceitos e o debate que se promoverá durante as aulas os alunos terão uma boa abordagem teórica dos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos de modo a aproximá-los da realidade na área da Genética Clínica Laboratorial no âmbito da Genética e Doenças Hereditárias do Metabolismo. As sessões conjuntas com discussão de casos clínicos, entre Especialistas Clínicos de diferentes áreas e Especialistas Laboratoriais, permitem otimizar a discussão da relação genótipo/fenótipo e da estratégia diagnóstica/de investigação. A bibliografia recomendada promove o estudo relativo aos diferentes objetivos desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

With the theoretical exposition and the debate that will be promoted during the classes the students will have a good theoretical approach of the subjects. Likewise, the discussion of cases will be promoted in order to bring them closer to the reality in the area of Clinical Laboratory Genetics in the scope of genetics and Inborn errors of metabolism. The joint sessions with discussion of clinical cases, among Clinical Specialists from different areas and Laboratory Specialists, allow the optimization of the genotype / phenotype relationship and the diagnostic /research strategy. The recommended bibliography promotes the study of the different objectives of this curricular unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Biomarkers in Inborn Errors of Metabolism, Clinical Aspects and Laboratory Determination, 1st Edition, 2017, Uttam Garg and Laurie Smith, ISBN 9780128028964
Artigos científicos originais e de revisão, atuais, no âmbito dos diferentes temas abordados na UC.

Mapa IV - Laboratórios de Genética Clínica I

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Laboratórios de Genética Clínica I

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Laboratories in Clinical Genetics I

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

PL -35; OT – 35

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Maria Marques Carreira - 35h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Joana B Melo -5; Eunice Matoso -5; Rosário Almeida – 5; Henriqueta Silva-5; Ilda Ribeiro –5; Francisco Caramelo – 5; Barbara Oliveiros -5 podendo serem convidados pontualmente outros colaboradores especialistas na área laboratorial para acolhimento.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Estas rotações laboratoriais têm como objetivo principal o contacto com as tecnologias usadas em genética clínica laboratorial. Pretende-se que os alunos:

i) aprendam as tecnologias e façam a análise dos métodos usando uma variedade de ferramentas em diferentes áreas da Genética Clínica Laboratorial (ex. da citogenética convencional, da citogenética molecular, de biologia celular, de genética molecular, etc)

ii) que no contexto das tecnologias usadas façam a análise de resultados, a sua interpretação perante um quadro clínico

iii) desenvolvam competências para a comunicação escrita e oral na área da genética clínica laboratorial

Com as Rotações Laboratoriais pretende-se ainda que o aluno identifique as instituições e laboratórios onde possa, no âmbito da sua tese de mestrado/estágio, encontrar a ajuda e colaboração que lhe permita desenvolver um trabalho sólido e integrativo .

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

The primary objective of these laboratory rotations is to provide contact with the technologies used in clinic laboratory genetics. The student should:

i) learn the technologies and do the analysis of these tools used in different areas of Clinic Laboratory Genetics such as in

conventional cytogenetics, molecular cytogenetics, cellular biology, molecular genetics, biochemical genetics etc

ii) In the context of the technologies used, analyze results and do their interpretation

iii) the development of skills for written and oral communication in the area of Clinical Laboratory Genetics

With the Laboratory rotations it is expected that student identify the laboratory and the institution where they can, develop their master's thesis or internship, find the help and collaboration that will enable them to develop a strong project and acquire solid know how.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Participação durante 1 semana a tempo integral em laboratórios de investigação ou diagnóstico em genética clínica.

No final da rotação, os estudantes têm uma semana para compilarem os resultados na forma de um relatório escrito e/ou fazerem uma apresentação oral de um caso clínico que tenham acompanhado. Devem ser capazes de analisar as tecnologias utilizadas, discutir os seus pontos forte e fracos, propor, sempre que possível estratégias laboratoriais alternativas.

4.4.5. Syllabus:

Full time participation during 1 week in research or diagnostic labs in clinical genetics.

At the end of the laboratory rotation, students have a week to compile the results in the form of a written report and/or make an oral presentation of a clinical case that they have accompanied.

Should be able to analyze the technologies used, discuss their strong points and weaknesses, to propose, whenever possible alternatives laboratory strategies for one of the cases they observed.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Por forma a inteirar-se da realidade e dinâmica da genética clínica laboratorial o aluno passa uma semana num laboratório de investigação ou diagnóstico. Assim, os alunos serão integrados em laboratórios, onde terão a oportunidade de acompanhar de perto, e com a orientação de um tutor, os trabalhos laboratoriais em curso. Nesse âmbito, o aluno deverá familiarizar-se com as técnicas e procedimentos experimentais usados no laboratório e, acima de tudo, entender todo o processo desde a recepção da amostra biológica, à escolha da abordagem tecnológica mais adequada para responder à situação clínica ou questão científica, interpretando os resultados obtidos.

Pretende-se ainda preparar os alunos para a comunicação escrita e oral dos resultados obtidos e discussão desses mesmos resultados com uma audiência..

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

In order to know the reality and dynamics of Genetics laboratories the student will spend one week in a laboratory doing diagnostic/clinical cases. Thus, students will be integrated in the laboratory, where they will have the opportunity to follow closely, and with the guidance of a tutor, the laboratory works in progress. In this context, the student should familiarize themselves with the experimental techniques and procedures used in the laboratory and, above all, understand the entire process from reception of the biological sample, to the choice of the most appropriate technology approach to respond to a clinical case or to a scientific question, interpreting the results. It is also an objective in this laboratory rotation prepare students for the written and oral communication of the results as well as the discussion of these same results.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Acompanhamento do tutor desempenhará um papel fundamental na aquisição das competências pretendidas. A discussão das melhores abordagens tecnológicas e da interpretação dos resultados permitirá ao aluno perceber as razões para escolher determinada estratégia e qual a interpretação mais correta dos resultados. Com este conhecimento, o aluno deverá propor sugestões ou de mudança de estratégia para resolver os problemas encontrados.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

Monitization by the tutor will play a key role in the acquisition of skills required. The discussion of the best technological approaches and the interpretation of results will enable the student to understand the reasons for choosing a particular technical strategy and what is the correct interpretation of the results. With this knowledge, the student can propose suggestions or changes in the strategy to resolve the clinical cases and the problems.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

O acompanhamento do tutor é fundamental na aquisição das competências pretendidas. A discussão da tecnologia usada, salientando vantagens e desvantagens, bem como uma análise crítica dos resultados permitirá ao aluno perceber as razões para escolher determinada estratégia e qual a interpretação mais correta dos resultados. Com este conhecimento, o aluno deverá propor sugestões de melhoramentos no uso das diferentes tecnologias ou de mudança de estratégia para ultrapassar os problemas encontrados. A elaboração de um relatório permitirá ao aluno adquirir competências na descrição escrita das metodologias utilizadas e dos resultados obtidos, assim como da interpretação mais lógica dos mesmos. Finalmente, a apresentação preparará os alunos para a comunicação oral dos casos realizados e a sua discussão.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

The student's Tutor will play a crucial role in the acquisition of the intended skills. The discussion of the technologies used, stressing the advantages and disadvantages, as well as a critical analysis of the results will allow the student to understand the reasons behind the choice of a specific strategy and which is the most correct interpretation of the results. With this knowledge, the student will be able to propose suggestions and technical improvements or a change of strategy to overcome problems. The writing of the report will allow the student to develop written skills on the description of methodologies and respective results, as well as about the most logical interpretation of those results. Finally, the presentation will prepare the students for the oral communication of the clinical cases observed and its discussion.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Current Protocols in Human Genetics ISSN:1934-8258

Artigos científicos originais e de revisão, no âmbito dos temas em discussão

Mapa IV - Genética no diagnóstico pré-natal e reprodução

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Genética no diagnóstico pré-natal e reprodução

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Genetics in Prenatal diagnosis and reproduction

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

T-20 e TP-4

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Maria Marques Carreira - 20h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Eunice Matoso -2 hrs; Joana Melo – 2hrs. Poderão ser convidados outros preletores especialistas da área para lecionação pontua

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Descrever o desenvolvimento humano da fertilização à organogénese

Analisar aspetos genéticos da infertilidade feminina e masculina.

Enumerar e descrever técnicas de reprodução assistida.

Analisar a importância e contexto do diagnóstico pré implantatário

Analisar os testes genéticos associados à reprodução: rastreios em pré-natal, bioquímicos, ecográficos e integrados no 1º e no 2º trimestre; rastreios no recém-nascido; rastreios a portadores.

Descrever as tecnologias usadas em diagnóstico pré-natal (invasivo e não-invasivo); vantagens e desvantagens

Analisar o impacto da sequenciação NGS na medicina reprodutiva

Analisar as normas e diretrizes em vigor, para os laboratórios de genética clínica no diagnóstico pré-natal e genética reprodutiva.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Describe how human reproduction works at the level of organ structure, function and regulation

Describe prenatal human development from fertilization to organogenesis

Analyse aspects of genetics of male and female infertility.

Enumerate and describe assisted reproductive techniques.

Analyze the importance and context of preimplantation diagnosis)

Analyze the genetic tests associated with reproduction: Prenatal screening (biochemical, ultrasound, integrated); Newborn screening; Carrier testing.

Describe the technologies used in prenatal diagnosis (invasive and non-invasive); advantages and disadvantages

Analyse the impact of NGS sequencing in reproductive medicine

Analyse the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories in prenatal diagnosis and reproductive genetics

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Desenvolvimento humano da fertilização à organogénese

Genética da infertilidade feminina e masculina

Técnicas de reprodução assistida

Diagnóstico pré-implantatário

Testes genéticos associados à reprodução: rastreios em pré-natal, bioquímicos, ecográficos e integrados no 1º e no 2º

trimestre; rastreios no recém nascido; rastreios a portadores.

Tecnologias usadas em diagnóstico pré-natal (invasivo e não-invasivo); Biópsia do trofoblasto; amniocentese, cordocentese.

Vantagens, limitações e desvantagens

Sequenciação do genoma na medicina reprodutiva

Normas e diretrizes em vigor para os laboratórios de genética clínica no diagnóstico pré-natal e genética reprodutiva

4.4.5. Syllabus:

Prenatal human development from fertilisation to organogenesis

Genetics of male and female infertility-

Assisted reproductive techniques

Preimplantation diagnosis)

Genetic tests associated with reproduction: Prenatal screening (biochemical, ultrasound, integrated); Newborn screening;

Carrier testing.

Technologies used in prenatal diagnosis (invasive and non-invasive); advantages, limitations and disadvantages

Impact of genome sequencing in reproductive medicine

Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories in prenatal diagnosis and reproductive genetics.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos do módulo em causa e as suas áreas de intervenção.

Serão transmitidos conceitos teóricos relativos às atuais metodologias utilizadas numa avaliação de mecanismos associados à genética da reprodução, ao diagnóstico pré-implantatário e pré-natal e à aplicação de novas metodologias nesta área da genética clínica laboratorial. Serão analisados e discutidos casos clínicos de modo a permitir aos alunos interpretar e valorar os elementos observados e a utilidade clínica na relação fenótipo- genótipo.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Theoretical and practical-theoretical classes are taught about the objectives of the module in question and its areas of intervention. theoretical concepts will be related to current laboratory methodologies, used in an evaluation of mechanisms associated with the genetics of reproduction, preimplantation diagnosis as well as prenatal diagnosis. Clinical cases will be analyzed and discussed in order to allow students to interpret and assess the concepts and methodologies learned and understand the clinical utility of the different approaches which will allow a strong relationship phenotype-genotype.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam serem os mais adequados com conteúdos teóricos relativos à genética da infertilidade, diagnóstico pré-implantatário, diagnóstico pré-natal, do impacto das novas tecnologias e das normas e orientações nesta área da genética clínica laboratorial. O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas é representativo da importância do assunto a avaliar.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be the best suited to the contents related to infertility genetic causes and diagnosis, pre-implantation genetics, prenatal diagnosis, the impact of the new technologies, standards and guidelines in this area of clinical laboratory genetics. The test will be carried out in accordance with specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the issue to be evaluated.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com o debate que se promoverá nas apresentações de powerpoint e com os casos clínicos discutidos os alunos terão uma boa abordagem teórica aos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos de modo a aproximá-los da realidade na área da Genética Clínica Laboratorial. Além disso, a bibliografia recomendado promove o estudo relativo às áreas desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

During the lectures, a debate will be promoted with the students which will have the opportunity to understand the approach used and will promote discussion of clinical cases in order to bring them closer to reality in the area of Clinic Laboratory Genetics. In addition, the recommended bibliography promotes the study concerning areas of this curriculum unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

*Thompson & Thompson Genetics in Medicine, 8th Edition by Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F Willard
Artigos científicos originais e de revisão, no âmbito dos temas em discussão.*

Mapa IV - Oncogenética

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Oncogenética

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Oncogenetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

4.4.1.3. Duração:
Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:
108

4.4.1.5. Horas de contacto:
T – 12h e TP- 12h

4.4.1.6. ECTS:
4

4.4.1.7. Observações:
<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:
<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):
Henriqueta Alexandra Mendes Brêda Lobo Coimbra Silva - 17h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:
Fernando Regateiro/FMUC (2h); Ana Bela Sarmento/FMUC (2h), Sérgio Sousa (2h), Jorge Saraiva (1h) Outros docentes poderão ser convidados a participar

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):
.Explicar as características do cancro e fenótipo da célula cancerosa; descrever mecanismos moleculares da carcinogénese, identificar tipos de genes envolvidos, de variantes genéticas presentes e funções das respetivas proteínas; descrever a importância do microclima na evolução do cancro; explicar a heterogeneidade tumoral das variantes somáticas e suas consequências para a progressão do cancro e resposta terapêutica; identificar as situações de risco de cancro monogénico; aplicar conceitos de penetrância incompleta, expressividade variável e neomutação; selecionar técnicas de diagnóstico de identificação de variantes; descrever a utilidade clínica da identificação do perfil de mutações somáticas; descrever indicações da biópsia líquida; resolver casos clínicos de identificação de variantes causais de cancro hereditário e de caracterização molecular de cancro para diagnóstico e orientação terapêutica; redigir um relatório; resolver situações de resultados laboratoriais complexos

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):
Explain the main characteristics of cancer and the phenotype of cancer cells; describe the molecular mechanisms of carcinogenesis, identify the main groups of genes involved, the types of genetic variants associated and the function of respective encoded proteins; explain the importance of local microenvironment for cancer progression; explain how tumoral genetic heterogeneity contributes to cancer progression and resistance to chemotherapy; identify familial/monogenic cancer; identify and analyze specific situations such as incomplete penetrance, variable expression, neomutations and mosaicism; select the appropriate methodology for the identification of constitutional and somatic mutations; describe the clinical applications of tumoral molecular profile; describe the applications and complexities of liquid biopsy; analyze clinical cases and lab results; write a correct report of a genetic result; identify and solve cases of complex or doubtful results.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

- 1. Carcinogénese*
- 2. Cancro monogénico vs cancro multifatorial*
- 3. Cancro monogénico: heterogeneidade alélica e de locus; expressividade variável; penetrância incompleta; penetrância com a idade, neomutações; mosaicismo constitucional; variantes fundadoras; hot spots de mutações; critérios para classificar variantes*
- 4. Exem.cancro colo-retal e mama 4.1- monogénico: síndromes mais frequentes; critérios de diagnóstico; diagnóstico molecular; identificação da variante familiar causal; resolução de casos clínicos. 4.2 – caracterização do perfil tumoral para diagnóstico e terapêutica*
- 5. Cancro do pulmão – perfil molecular*
- 6. Biópsia líquida no diagnóstico e monitorização*
- 7. Cancro hematológico: perfil molecular e classificação das leucemias mielóides e linfóides; caracterização das anomalias citogenéticas e moleculares e abordagem genómica; resolução casos clínicos*
- 8. Consulta de cancro familiar: aconselhamento genético, legislação aplicável*
- 9. Introdução de novas tecnologias e sua validação*

4.4.5. Syllabus:

- 1.Carcinogenesis*
- 2. Familial/monogenic cancer vs multifactorial cancer*
- 3. Basic concepts for the analysis of familial cancer: allelic heterogeneity, locus heterogeneity, incomplete penetrance, variable expression, penetrance with age, neomutations, constitutional mosaicism; founder mutations, hot-spot mutation sites; guidelines for variants classification, index case*

4. Colorectal and breast cancer examples: 4.1 monogenic syndromes – identification of causal genetic variant; analysis of clinical cases; 4.2 – identification of tumor molecular profile for diagnosis and therapeutic selection, analysis of clinical cases and of laboratory results.
5. Lung cancer – characterization of tumor molecular profile
6. Liquid biopsy – example of lung cancer
7. Hematological cancer: classic genetic characterization and genomic approaches
8. Genetic counselling of familial cancer: principles (including how to report genetic results) and legislation
9. Validation of new technologies

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Perceber a carcinogénese é essencial para o estudo do perfil molecular do tumor para o diagnóstico, avaliação do prognóstico e terapêutica do cancro; conhecer os tipos de genes, a função das respetivas proteínas e o padrão de mutações é essencial para selecionar as metodologias mais adequadas e para interpretar as variantes identificadas; os exemplos de cancro a estudar permitem aplicar os conhecimentos teóricos e treinar o raciocínio subjacente à seleção e interpretação das metodologias de identificação das variantes genéticas constitucionais e somáticas do cancro. Conhecer a legislação aplicável é importante para evitar incumprimentos legais e éticos. Para poder selecionar a metodologia mais adequada é essencial ter a capacidade para introduzir e validar novas tecnologias.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Understanding the carcinogenesis mechanisms' is essential to the characterization of the tumor molecular profile aiming evaluation of diagnosis and prognosis and target-therapy selection; knowing genes involved, the function of respective encoded proteins and the expected mutation profile is essential for the selection of methodologies and clinical classification of variants; the examples of cancers to be analyzed allow training the selection of methodologies for identification of constitutional and somatic variants. Knowing legislation is essential to avoid ethical and legal issues. To select the most appropriate genetic test, it is essential to be able to securely introduce and validate new available technologies.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Aulas teóricas: com apresentações de powerpoint.

Aulas teórico-práticas: serão discutidos casos clínicos e resultados laboratoriais de estudos genéticos; treino de utilização de sites e bases de dados genéticas disponíveis on line.

Autoformação: exercícios de treino.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

Theoretical classes: lectures using power point presentations

- Practical classes: to discuss and solve problems of genetic counselling and analyse laboratory results; for training using web sites and data bases concerning oncogenetics.

- Self learning / homework: training exercises.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

As aulas teóricas, maioritariamente expositivas, facilitam a compreensão dos conteúdos programáticos;

- As aulas teórico-práticas com resolução de problemas, permitem a aplicação dos conhecimentos

- Os exercícios de autoformação promovem a consolidação dos conhecimentos e permitem um treino orientado para a avaliação final; .

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

Theoretical classes: mainly lectures, they allow a more structured understanding of the subjects.

- Theoretical/Practical classes: the analysis of clinical and laboratory problems/cases allow the application of the theory and the acquisition of practical expertise

- Homework exercises: they improve the knowledge of the subjects and allow the training for the final exam.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

- Human Molecular Genetics 4; Tom Strachen&Andrew P. Read – capítulo de genética do cancro

- Thompson&Thompson, Genetics in Medicine, 8ª Edição -- capítulo de genética do cancro;

- GeneReviews (on line), para os diferentes síndromas;

- Serão dadas referências atualizadas sobre as orientações nacionais e internacionais para a abordagem molecular das patologias abordadas.

- Artigos de revisão/aplicação atualizados

- Apresentações ou outros documentos dos docentes

Mapa IV - Genética Populacional e Forense

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Genética Populacional e Forense

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Population Genetics and Forensics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GH

4.4.1.3. Duração:
Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:
108

4.4.1.5. Horas de contacto:
12T e 12TP

4.4.1.6. ECTS:
4

4.4.1.7. Observações:
<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:
<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):
Francisco Manuel de Andrade Corte Real Gonçalves - 22h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:
Duarte Nuno Vieira 2h. Poderão ser convidados outros preletores especialistas da área para leção pontual

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):
*Dominar os princípios e conceitos subjacentes à identificação genética;
Saber os procedimentos e as metodologias de colheita de amostras biológicas com o objetivo da sua identificação genética;
Compreender os fundamentos necessários à interpretação estatística dos resultados;
Saber interpretar corretamente as conclusões periciais nesta área.*

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):
*Dominate the principles and concepts underlying the genetic identification;
Know the procedures and methodologies for collecting biological samples for the purpose of their genetic identification;
Understand the basics necessary for statistical interpretation of results;
Know correctly interpret the expert conclusions in this area.*

4.4.5. Conteúdos programáticos:
*Introdução à Genética Forense. Tipos de polimorfismos do ADN mais usados. Equilíbrio Hardy-Weinberg e estimação de frequências. Genética de populações.
Colheita e envio de amostras. Manchas de sangue e manchas de esperma. Análise de pêlos e cabelos. Diagnóstico genérico, de espécie e individual. Outras manchas de interesse médico-legal.
Bases de dados de ADN de interesse forense.
Investigação biológica de parentesco.
Identificação genética individual de desconhecidos.
Criminalística biológica.
Qualidade em Genética Forense.
Genética Clínica e Molecular no âmbito médico-legal.
Aspectos jurídicos das investigações de parentesco.*

4.4.5. Syllabus:
*Introduction to Forensic Genetics. Types of DNA polymorphisms most frequently used. Hardy-Weinberg equilibrium and frequencies estimation. Population genetics.
Collection and shipment of samples. Stains of blood and semen stains. Analysis of pelage and hairs. Generic diagnosis of species and individual. Other spots of forensic interest.
Basic DNA profile data with forensic interest.
Biological research of kinship.
Individual genetic identification of unknown.
Biological Criminology.
Quality in Forensic Genetics.
Clinical and Molecular Genetics in the medicolegal context.
Legal aspects of kinship investigations.*

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:
*A explicitação dos princípios de genética aplicáveis à área forense, incluindo os tipos de polimorfismos mais comuns, bem como as noções subjacentes ao equilíbrio Hardy-Weinberg, estimação de frequências e os fundamentos de genética de populações, permite que os discentes dominem os princípios e conceitos da identificação genética;
O ensino dos fundamentos de genética de populações, associada à explicitação da obtenção de resultados quantificáveis no âmbito da investigação biológica de parentesco, da identificação genética individual de desconhecidos e da criminalística*

biológica, permite que os discentes compreendam os fundamentos necessários à interpretação estatística dos resultados; A explicitação dos fundamentos e especificidades dos diversos tipos de perícias de genética forense, abordadas detalhadamente em sessões consecutivas, permite que se adquiram os conhecimentos para saber interpretar correctamente as conclusões periciais nesta área.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

The explanation of genetic principles to the forensic area, including the most common types of polymorphisms as well as the notions underlying the Hardy-Weinberg equilibrium, pet frequencies and genetic fundamentals of populations, enables students to dominate the principles and concepts of genetic identification;
The teaching of population genetics foundations associated with the explanation of obtaining measurable results within the biological research of kinship, individual genetic identification of unknown and biological criminology, allows students to understand the fundamentals necessary for statistical interpretation of results;
The explanation of the fundamentals and characteristics of the different types of forensic genetics expertise, addressed in detail in consecutive sessions, allows to acquire the knowledge to know correctly interpret the expert conclusions in this area

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material fornecido pelos docentes.
Aulas teóricas com utilização de powerpoint, apresentando os fundamentos teóricos e as aplicações possíveis das metodologias científicas e procedimentos técnicos existentes, incluindo a apresentação de materiais de colheita para melhor visualização dos procedimentos em causa.
Aulas teórico-práticas para apresentação e discussão fundamentada de casos práticos, com base nos pressupostos teóricos. O teste será realizado de acordo com os objectivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas é representativo da importância do assunto a avaliar.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be best suited.
Theoretical lectures using powerpoint, presenting the theoretical foundations and possible applications of scientific methodologies and technical procedures, including the presentation of materials of collection for better viewing of the proceedings in question.
Theoretical-practical lectures for presentation and discussion of practical cases based on theoretical assumptions.
The test will be carried out in accordance with specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the issue to be evaluated.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

A lecionação de aulas teóricas permite a obtenção dos conhecimentos necessários a uma posterior correcta interpretação dos casos práticos apresentados em aulas teórico-práticas. Também a utilização de imagens e a demonstração de como proceder, designadamente na colheita de amostras biológicas, permite uma boa aproximação à realidade. A discussão de casos práticos e dos seus problemas específicos, após a explanação teórica, constitui o melhor método de ensino na área das ciências forenses.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

The teaching of theoretical classes allows to obtain the knowledge required to ensure correct subsequent interpretation of practical cases presented in theoretical-practical classes. Also the use of images and the demonstration of how to proceed in particular in the collection of biological samples provides a good approximation to reality. The discussion of practical cases and their specific problems, after theoretical explanation, is the best method of teaching in the area of forensic science.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Butler, J.M. Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation. Elsevier Academic Press, San Diego, 2015
Algumas perspectivas da identificação genética. Genética Forense. Pinheiro MF. Ed. Univ. Fernando Pessoa, 2010. P 17-78.

Mapa IV - Bioinformática na genética

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Bioinformática na genética

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Bioinformatics in genetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

16 T e 8 TP

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Francisco José Santiago Fernandes Amado Caramelo - 12h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Miguel Castelo Branco, 4h; Bárbara Oliveiros, 4 h; Ilda Ribeiro, 4h. Poderão ser convidados outros preletores para lecionação pontual

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

*Reconhecer a organização e dificuldades inerentes a grandes bases de dados genéticos;
Analisar ferramentas para alinhamento de genomas
Analisar ferramentas de deteção de variantes e anotação em bases de dados
Compreender a necessidade de redução de dados em grandes bases de dados genéticos;
Adquirir os fundamentos das técnicas de redução de dados
Utilizar ferramentas informáticas para construir modelos estatísticos de classificação aplicados à relação genótipo/fenótipo.*

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

*Recognize the organization and difficulties associated to large genetic data sets;
Analyse tools for genomes alignment
Analyse tools for variant calls and data base annotation
Understand the need for data reduction in large genetic data sets;
Acquire the fundamentals of data reduction techniques;
Use software tools to build classification statistical models applied to the relation genotype/phenotype*

4.4.5. Conteúdos programáticos:

*Bases de dados de elevada dimensão;
Alinhamento de genomas
Ferramenta de deteção de variantes e anotação em base de dados
Métodos de redução de dados. Análise de componentes principais. Técnicas de aglomeração;
Análise de associações genótipo/fenótipo com recurso a algoritmos de classificação;*

4.4.5. Syllabus:

*Very large data sets.
Genomes alignment
Tools for variant calls and data base annotation
Data reduction methods. Principal component analysis. Clustering techniques.
Genomic wide association studies resorting to classification algorithms*

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

*A sequenciação genética tem vindo a criar grandes bases de dados onde os problemas estudados têm aplicação imediata e cujos resultados são de extrema importância para a medicina personalizada. A disciplina começa assim por abordar a questão de bases de dados de grande dimensão que transporta novos problemas para a análise estatística. Estas bases de dados frequentemente exigem a aplicação de métodos de redução de dados que facilitam tanto a análise estatística subsequente como a visualização das possíveis relações.
Uma vez terem sido estabelecidas relações hipotéticas para os dados recolhidos, é desejável criar um modelo estatístico que frequentemente é um algoritmo de classificação.*

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

*Genetic sequencing has been creating large databases where the studied problems have immediate application and whose results are of utmost importance to personalized medicine. Thus, the course begins by addressing the issue of large data sets that carries new problems for statistical analysis. These data sets often require the application of data reduction methods that facilitate both the subsequent statistical analyses and the visualization of possible relations.
Once hypothetical relations for the collected data have been established, it is desirable to create a statistical model, which frequently is a classification algorithm.*

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Os métodos de ensino são variados e adaptados às diferentes exigências do currículo da disciplina e dos seus objectivos. As noções fundamentais são inicialmente explicadas aos alunos procurando-se gerar a discussão da sua aplicação a casos reais. O método permite desenvolver a capacidade do aluno para avaliar cada problema individual e seleccionar os procedimentos de análise de dados que são mais apropriados tendo em conta as limitações inerentes. Para efeitos de análise recorrer-se-á a ferramentas informáticas as quais permitem colocar o foco na interpretação e análise dos resultados.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

The teaching methods are varied and tailored to the different requirements of the curriculum of the course and its objectives. The fundamental notions are initially explained to the students seeking to generate the discussion of its application to real cases. The method allows students to develop their capacity to assess each individual problem and select the data analysis procedures that are most suitable given the inherent limitations.

For the purposes of analysis, computer tools will be used in order to maintain focus on the interpretation and analysis of the results.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

A sequenciação genética tem vindo a criar grandes bases de dados onde os problemas estudados têm aplicação imediata e cujos resultados são de extrema importância para a medicina personalizada. A disciplina começa assim por abordar a questão de bases de dados de grande dimensão que transporta novos problemas para a análise estatística. Estas bases de dados frequentemente exigem a aplicação de métodos de redução de dados que facilitam tanto a análise estatística subsequente como a visualização das possíveis relações.

Uma vez terem sido estabelecidas relações hipotéticas para os dados recolhidos, é desejável criar um modelo estatístico que frequentemente é um algoritmo de classificação.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

Genetic sequencing has been creating large databases where the studied problems have immediate application and whose results are of utmost importance to personalized medicine. Thus, the course begins by addressing the issue of large data sets that carries new problems for statistical analysis. These data sets often require the application of data reduction methods that facilitate both the subsequent statistical analyses and the visualization of possible relations.

Once hypothetical relations for the collected data have been established, it is desirable to create a statistical model, which frequently is a classification algorithm.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Shai Shalev-Shwartz and Shai Ben-David. Understanding Machine Learning: From Theory to Algorithms. Cambridge University Press, 1edition, May 2014

James, G.; Witten, D.; Hastie, T. & Tibshirani, R. An Introduction to Statistical Learning: With Applications in R Springer Publishing Company, Incorporated, 2014

Design, Analysis, and Interpretation of Genome-Wide Association Scans, Daniel O. Stram, Springer

Genome-Wide Association Studies and Genomic Prediction, Gondro, Cedric, van der Werf, Julius, Hayes, Ben (Eds.), Springer

Mapa IV - Aconselhamento genético: regulamentação e exercício

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Aconselhamento genético: regulamentação e exercício

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Genetic Counselling – regulation and practice

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GH

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

8 T e 16 TP

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Jorge Manuel Saraiva - 24h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Poderão ser convidados outros preletores para leção pontual

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Conhecer as normas de boas práticas de aconselhamento genético. Conhecer a regulamentação portuguesa para a realização de aconselhamento genético. Colaborar no aconselhamento genético médico em contexto de i) doente com diagnóstico, ii) familiar de doente iii) diagnóstico pré-natal e iv) recurso a técnicas de procriação medicamente assistida em situações de a) alterações cromossómicas numéricas, b) alterações cromossómicas estruturais, c) doenças de hereditariedade autossómica dominante, d) doenças de hereditariedade autossómica recessiva, e) doenças de hereditariedade ligada ao X, f) doenças de hereditariedade mitocondrial, g) doenças de hereditariedade com imprinting, h) doenças de hereditariedade multifatorial.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

To know the standards of good practice of genetic counseling. Know the Portuguese legislation for carrying out genetic counseling. Collaborate in genetic counseling in various context: (i) patients with diagnosis, ii) family members iii) prenatal diagnosis and iv) couples looking for medically assisted procreation techniques in situations of a) numerical chromosome changes b) chromosomal structural changes, c) autosomal dominant hereditary diseases, d) autosomal recessive hereditary diseases, and heredity X-linked diseases, f) Mitochondrial inheritance of diseases, g) disorders with imprinting, h) diseases of multifactorial inheritance.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Aconselhamento genético

Definição, boas práticas

Regulamentação portuguesa

Cálculos de risco em situações de:

Alterações cromossómicas numéricas

Alterações cromossómicas estruturais

Doenças de hereditariedade autossómica dominante

Doenças de hereditariedade autossómica recessiva

Doenças de hereditariedade ligada ao X

Doenças de hereditariedade mitocondrial

Doenças de hereditariedade com imprinting

Doenças de hereditariedade com hereditariedade multifatorial

Intervenção não médica no aconselhamento genético (doente com diagnóstico, familiar de doente, contexto de diagnóstico pré-natal ou de recurso a técnicas de procriação medicamente assistida) nas situações já enumeradas

4.4.5. Syllabus:

Genetic counselling: definition, best practices

Portuguese legislation

Calculations of risk in situations of:

Numerical Chromosomal alterations

Chromosomal Structural Alterations

Diseases of autosomal dominant inheritance

Diseases of autosomal recessive inheritance

Diseases of X-linked inheritance

Mitochondrial heredity Diseases

Heredity diseases with imprinting

Heredity disease with multifactorial inheritance

No medical intervention in genetic counselling (diagnostic patient, patient's family, prenatal diagnostic or use of medically assisted procreation techniques) in the above-mentioned situations.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Os conteúdos programáticos preveem oportunidades de aumentar os conhecimentos quanto à definição, as boas práticas do aconselhamento genético e a sua regulamentação e desenvolver as competências para a realização dos cálculos de risco e a intervenção não médica no aconselhamento genético de doente com diagnóstico, familiares de doentes, contexto de diagnóstico pré-natal ou de recurso a técnicas de procriação medicamente assistida concretizando os objetivos de aprendizagem indicados.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

The syllabus content provide opportunities to increase knowledge regarding: the definition of genetic counselling, its practice and its regulation. It allows the development of skills to carry out risk calculations and the intervention of non-medical staff in genetic counseling of patient with diagnosis, family members of these patients, prenatal diagnostic or use of techniques of medically assisted reproduction materializing therefore the learning objectives indicated.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material fornecido pelos docentes.

Para as aulas teórico-práticas será utilizado o modelo de role play em que um aluno assumirá o papel de consulente e outro o de técnico de aconselhamento genético para exemplos concretos das situações apresentadas nas aulas teóricas. A avaliação formativa será realizada durante o modelo role play das aulas teórico-práticas. A avaliação formativa será realizada em exame escrito de acordo com os objetivos pedagógicos específicos do módulo e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For the lectures it will be used powerpoint presentations, handouts/articles/or other material that teachers understand to be best suited with the theoretical contents concerning Genetic Counselling – regulation and practice

For the theoretical and practical lessons will be used the model of role play in which a student assumes the role of the individual to be consulted and another student will be the genetic counseling technician. Concrete examples of the situations presented in lectures will be done.

The formative evaluation will be performed during the model role play during theoretical and practical lessons.

The formative evaluation will be performed on a written exam according to specific pedagogical objectives of the module and the number of questions will be representative of the importance of the issue to evaluate.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

As aulas T permitirão aumentar os conhecimentos quanto à definição e às boas práticas do aconselhamento genético, a sua regulamentação, a realização dos cálculos de risco e a intervenção não médica no aconselhamento genético de doente com diagnóstico, familiares de doentes, contexto de diagnóstico pré-natal ou de recurso a técnicas de procriação medicamente assistida. As aulas TP permitirão desenvolver as competências e atitudes nestes mesmos contextos em situações de alterações cromossómicas numéricas, alterações cromossómicas estruturais, doenças de hereditariedade autossómica dominante, doenças de hereditariedade autossómica recessiva, doenças de hereditariedade ligada ao X, doenças de hereditariedade mitocondrial, doenças de hereditariedade com imprinting e doenças de hereditariedade multifatorial. Além disso, a bibliografia recomendada promove o estudo relativo às áreas desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

Theoretical classes will increase the knowledge regarding the definition and practices of genetic counseling and its legislation, risk calculations and intervention of non-medical staff in the genetic counseling of patient with diagnosis, family members of patients, prenatal diagnostic or use of techniques of medically assisted reproduction.

The theoretical-practical classes will enable students to develop skills and attitudes in these same contexts regarding situations of numerical chromosome alterations, structural chromosomal alterations, autosomal dominant heredity diseases, inherited autosomal recessive disorders, X-linked hereditary diseases, mitochondrial heredity diseases, diseases of heredity with imprinting and disease of multifactorial inheritance. In addition, the recommended bibliography promotes the study concerning areas of this curriculum unit .

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Identificação de fatores de risco e prevenção das anomalias congénitas, Jorge M. Saraiva, 1998

Harper's Practical Genetic Counselling, Angus Clarke, 8th edition, 2018

Chromosome abnormalities and genetic counseling. RJ McKinlay Gardner, Grant R Sutherland, Lisa G Shaffer, 4th edition, 2012

Lei 12/2005 de 26 de janeiro

Decreto-Lei nº 131/2014 de 29 de agosto

Despacho nº 5411/97 de 8 de julho de 1997

J Genet Counsel 2015;24:548-552

Eur J Hum Genet 2015;23:1468-1472

J Genet Counsel 2007;16:713-728

Mapa IV - Gestão Laboratorial

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Gestão Laboratorial

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Laboratory Management

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

12T ; 12 TP

4.4.1.6. ECTS:

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Joana Barbosa de Melo - 10h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Isabel Marques Carreira 5h, Manuel Antunes 3 h; Henrique Girão 4h; Joaquim Murta 2h

Serão convidados outros preletores especialistas da área para lecionação pontual de temas relacionados com a gestão em saúde, comunicação e controlo de qualidade no âmbito da genética clínica laboratorial/ Specialists will be invited for specific classes in health management, communication and quality control

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Discutir os conceitos e funções de gestão laboratorial

Analisar os conceitos de acreditação de análises e certificação, discutindo as diferentes normas e regulamentos subjacentes;

Discutir e analisar a gestão de stocks e arquivo e as especificidades relativas a um laboratório de genética clínica;

Discutir a importância dos biobancos em saúde e as suas especificidades no âmbito da genética;

Analisar os aspetos de segurança e higiene e as boas práticas de laboratório;

Avaliar a importância das fases pré-analítica, analítica e pós-analítica no âmbito da genética humana e a sua repercussão;

Discutir a organização dos sistemas de saúde e o impacto da gestão para o doente e profissionais de saúde;

Discutir diferentes aspetos de comunicação em ciência e saúde e trabalho em equipa, contribuindo para a necessidade de desenvolvimento de aptidões neste domínio.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Discuss the concepts and functions of laboratory management

Analyze the concepts of accreditation and certification, discussing the different underlying rules and regulations;

Discuss and analyze stock and archive management and its specificities in a clinical genetics laboratory;

To discuss the importance of biobanks in health and their specificities in the field of genetics;

Analyze the safety and hygiene aspects and good laboratory practices;

To evaluate the importance of the pre- and post- analytical phases in human genetics and its repercussion;

Discuss the organization of health systems and the impact of management on the patient and health professionals;

Discuss different aspects of science and health communication and teamwork, contributing to the need to develop skills in this area.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Conceitos de Gestão e Funções de Gestão laboratorial;

Biobancos em saúde – especificações no âmbito da genética humana;

Fases Pré- analítica, Analítica e Pós- analítica e sua repercussão nos resultados laboratoriais;

Controlo e Gestão da Qualidade num Laboratório de Genética;

Boas Práticas Laboratoriais e de Higiene/Segurança;

Certificação versus Acreditação – regulamentos e especificações;

Organização dos Sistemas de Saúde;

Importância da Comunicação e Gestão em Saúde.

4.4.5. Syllabus:

Concepts of Lab management and functions in Lab management

Biobanks in health - specifications in the field of human genetics;

Pre--analytical, Analytical and Post-analytical Phases and its repercussion in the laboratory results;

Control and Quality Management in a Genetics Laboratory;

Good Laboratory Practices and Hygiene/Safety;

Certification versus Accreditation - regulations and specifications;

Organization of Health Systems;

Importance of Communication and Management in Health.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos da UC e as suas áreas de intervenção. Serão transmitidos conceitos teóricos detalhados relativos a diferentes domínios ministrados nesta UC. A discussão em equipa, com conseqüente apresentação, de pequenos projetos no âmbito da gestão, comunicação e controlo de qualidade em laboratórios de genética clínica laboratorial permitirá reforçar as aptidões de trabalho em equipa e comunicação fundamentais aos profissionais de saúde e investigadores.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Theoretical and theoretical-practical classes are given on the objectives of the UC and its areas of intervention. Detailed theoretical concepts related to different domains taught in this UC will be transmitted. A team discussion, with consequent presentation, of small projects in the scope of management, communication and quality control in clinical laboratory genetics

laboratories will allow to reinforce the fundamental teamwork and communication skills to health professionals and researchers.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam ser os mais adequados com conteúdos teóricos relativos aos objetivos da UC. Serão organizadas sessões de apresentação de miniprojectos elaborados por equipas de alunos de modo a contribuir para o desenvolvimento de competências neste âmbito.

O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos da UC e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar e do número de horas ministradas em cada tema.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

Theoretical and theoretical-practical classes will be used powerpoint presentations, handouts / articles / or other material that the teachers understand to be the most appropriate with theoretical contents related to the objectives of the UC. Sessions will be organized to present mini-projects prepared by teams of students in order to contribute to the development of skills in this field.

The test will be carried out according to the specific pedagogical objectives of the CU and the number of questions will be representative of the importance of the subject to be evaluated and the number of hours taught in each topic.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com a exposição de conceitos e o debate que se promoverá durante as aulas os alunos terão uma boa abordagem teórica dos temas. De igual modo, será promovida a discussão e apresentação de miniprojectos de modo a permitir realçar a importância de aptidões de comunicação e trabalho em equipa.

A bibliografia recomendada promove o estudo relativo aos diferentes objetivos desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

With the exposition of concepts and the debate that will be promoted during the classes the students will have a good theoretical approach of the subjects. Likewise, discussion and presentation of mini-projects will be promoted in order to highlight the importance of communication skills and teamwork.

The recommended bibliography promotes the study of the different objectives of this curricular unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Clinical Laboratory Management 2nd Edition, by Lynne S. Garcia (Editor), 2014, ISBN-13: 978-1555817275.

Artigos científicos originais e de revisão, atuais, no âmbito dos diferentes temas abordados na UC.

Outro material que os docentes disponibilizem

Mapa IV - Laboratórios de Genética Clínica II

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Laboratórios de Genética Clínica II

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Laboratories in Clinical Genetics II

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

108

4.4.1.5. Horas de contacto:

PL -35; OT – 35

4.4.1.6. ECTS:

4

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Joana B Melo – 5; Eunice Matoso -5; Rosário Almeida – 5; Henriqueta Silva-5; Ilda Ribeiro –5; Francisco Caramelo – 5; Barbara Oliveiros -5 podendo serem convidados pontualmente outros colaboradores especialistas na área laboratorial para acolhimento.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

As rotações laboratoriais promovem:

- i) a aprendizagem das tecnologias e dos métodos de análise em diferentes áreas da Genética Clínica Laboratorial que utilizam variadas ferramentas (ex. da citogenética convencional, da citogenética molecular, de biologia celular, de genética molecular, bioquímica, etc)*
 - ii) a análise de resultados, a sua interpretação perante um quadro clínico e a necessidade de estudos adicionais quer no doente quer para os seus familiares*
 - iii) o desenvolvimento de competências para a comunicação escrita e oral na área da genética clínica laboratorial*
- Com as Rotações Laboratoriais pretende-se ainda que aluno identifique as instituições e laboratórios o onde possa, no âmbito da sua tese de mestrado/estágio, encontrar a ajuda e colaboração que lhe permita desenvolver um trabalho sólido e integrativo .*

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Laboratory rotations promote

- i) learning of technologies and the analysis of methods in different areas of Clinic Laboratory Genetics using a variety of tools in conventional cytogenetics, molecular cytogenetics, cellular biology, molecular genetics, biochemical genetics etc*
 - ii) the analysis of results, their interpretation before a clinical framework and the need for additional studies both in the patient as well as for their relatives*
 - iii) the development of skills for written and oral communication in the area of Clinical Laboratory Genetics*
- With the Laboratory rotations it is expected that student identify the laboratory and the institution where they can, develop their master's thesis or internship, find the help and collaboration that will enable them to develop a strong project and acquire solid know how.*

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Participação durante 1 semana a tempo integral em laboratórios de investigação ou diagnóstico em genética clínica. No final da rotação, os estudantes apresentam os resultados na forma de relatório escrito e/ou apresentação oral, de um caso clínico que tenham acompanhado, devem propor estratégias laboratoriais, as ferramentas tecnológicas usadas para resolver o caso, os mecanismos biológicos associados à patologia e que estratégia a usar para os familiares do caso index e para futuras gravidezes familiares

4.4.5. Syllabus:

Full time participation during 1 week in research or diagnostic labs in clinical genetics.

At the end of 1st week of the laboratory rotation, students have a week to compile the results in the form of a written report and/or make an oral presentation of a clinical case that they have accompanied. They should be able to analyze and propose the laboratory technologies need to solve the case, the biological mechanism behind the pathology found and whether there is any other approach to continue the laboratory study and which family members need to be studied.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Por forma a inteirar-se da realidade e dinâmica da genética clínica laboratorial o aluno passa uma semana em regime de tempo integral, num laboratório onde se realizam estudos/diagnósticos ou investigação. Assim, os alunos serão integrados em laboratórios, onde terão a oportunidade de acompanhar de perto, e com a orientação de um tutor, os trabalhos laboratoriais em curso. Nesse âmbito, o aluno deverá familiarizar-se com as técnicas e procedimentos experimentais usados no laboratório e, acima de tudo, entender todo o processo desde a receção da amostra biológica, à escolha da abordagem tecnológica mais adequada para responder à situação clínica, os princípios associados à tecnologia utilizada e, no final, interpretar os resultados obtidos. Pretende-se ainda preparar os alunos para a comunicação escrita e oral dos resultados obtidos e discussão desses mesmos resultados com uma audiência.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

In order to know the reality and dynamics of Genetics laboratories the student will spend 1 week, full time, in a laboratory doing diagnostic/clinical cases. Thus, students will be integrated in the laboratory, where they will have the opportunity to follow closely, and with the guidance of a tutor, the laboratory works in progress. In this context, the student should familiarize themselves with the experimental techniques and procedures used in the laboratory and, above all, understand the entire process from reception of the biological sample, to the choice of the most appropriate technology approach to respond to the clinical case, understand the strengths of the technology chosen for the diagnosis and, in the end, interpret the results obtained and propose strategies to perform studies in family members at risk. It is also an objective in this laboratory rotation prepare students for the written and oral communication of the results as well as the discussion of these same results.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Acompanhamento do tutor desempenhará um papel fundamental na aquisição das competências pretendidas. A discussão das melhores abordagens tecnológicas e da interpretação dos resultados permitirá ao aluno perceber as razões para escolher determinada estratégia e qual a interpretação mais correta dos resultados. Com este conhecimento, o aluno deverá propor sugestões ou de mudança de estratégia para resolver os problemas encontrados.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

Monetization by the tutor will play a key role in the acquisition of skills required. The discussion of the best technological approaches and the interpretation of results will enable the student to understand the reasons for choosing a particular technical strategy and what is the correct interpretation of the results. With this knowledge, the student can propose suggestions or changes in the strategy to resolve the clinical cases and the problems.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

O acompanhamento do tutor é fundamental na aquisição das competências pretendidas. A discussão da metodologia usado, salientando vantagens e desvantagens, bem como uma análise crítica dos resultados permitirá ao aluno perceber as razões para escolher determinada estratégia e qual a interpretação mais correta dos resultados. Com este conhecimento, o aluno deverá propor sugestões de melhoramentos no uso das diferentes tecnologias ou de mudança de estratégia para ultrapassar os problemas encontrados. A elaboração de um relatório permitirá ao aluno adquirir competências na descrição escrita das metodologias utilizadas e dos resultados obtidos, assim como da interpretação mais lógica dos mesmos. Finalmente, a apresentação preparará os alunos para a comunicação oral dos casos realizados e a sua discussão.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

The student's Tutor will play a crucial role in the acquisition of the intended skills. The discussion of the methodologies used, stressing the advantages and disadvantages, as well as a critical analysis of the results will allow the student to understand the reasons behind the choice of a specific strategy and which is the most correct interpretation of the results. With this knowledge, the student will be able to propose suggestions and technical improvements or a change of strategy to overcome problems. The writing of the report will allow the student to develop written skills on the description of methodologies and respective results, as well as about the most logical interpretation of those results. Finally, the presentation will prepare the students for the oral communication of the clinical cases observed and its discussion..

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

*Current Protocols in Human Genetics ISSN:1934-8258
Artigos científicos originais e de revisão, no âmbito dos temas em discussão*

Mapa IV - Aspectos éticos e sociais em genética clínica laboratorial

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Aspectos éticos e sociais em genética clínica laboratorial

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Ethical and social issues in clinical laboratory genetics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

54

4.4.1.5. Horas de contacto:

8T; 4 TP

4.4.1.6. ECTS:

2

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Maria Marques Carreira - 12h

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Serão convidados outros preletores especialistas da área para lecionação pontual de temas relacionados os aspectos éticos e sociais em genética clínica laboratorial

Specialists will be invited for specific classes in ethical and social issues in clinical laboratory genetics

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

A natureza da informação recolhida na genética clínica laboratorial levanta questões éticas adicionais no contexto bioético. Pretende-se que o aluno:

- *Discuta os conceitos de bioética e analise a sua repercussão no contexto da genética clínica laboratorial;*
- *Discuta os conceitos de privacidade, confidencialidade e propriedade de dados genéticos;*
- *Discuta a relação entre informação genética e discriminação/estigmatização social;*
- *Discuta aplicações inapropriadas no contexto da genética clínica laboratorial;*
- *Avalie os interesses comerciais de dados genéticos laboratoriais.*
- *Analise as questões bioéticas no contexto de biobancos.*
- *Debata diferentes desafios e dilemas éticos e sociais no âmbito da genética clínica laboratorial.*

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

The nature of the information collected in clinical laboratory genetics raises additional ethical questions in the bioethical context. It is intended that the student:

- *To discuss the concepts of bioethics and analyze their repercussion in the context of laboratory clinical genetics;*
- *To discuss the concepts of privacy, confidentiality and ownership of genetic data;*
- *To discuss the relationship between genetic information and discrimination/social stigmatization;*
- *To discuss inappropriate applications in the context of clinical laboratory genetics;*
- *To evaluate the commercial interests of laboratory genetic data.*
- *To analyze bioethical issues in the context of biobanks.*
- *To discuss different ethical and social challenges and dilemmas within clinical laboratory genetics.*

4.4.5. Conteúdos programáticos:

- *Fundamentos e princípios de bioética – a dimensão pessoal, social, cultural, económica e política na bioética;*
- *Privacidade, confidencialidade e propriedade de dados genéticos;*
- *Informação genética e a discriminação/estigmatização social;*
- *Utilização inapropriada de dados de genética clínica laboratorial;*
- *Importância do consentimento informado no contexto bioético;*
- *Interesses comerciais de dados genéticos laboratoriais.*
- *Aspectos bioéticos no contexto de biobancos.*
- *Desafios e dilemas éticos e sociais no âmbito da genética clínica laboratorial, nomeadamente no âmbito da medicina reprodutiva, terapia génica, testes de suscetibilidade, edição génica, testes genéticos diretos ao consumidor, entre outros temas.*

4.4.5. Syllabus:

- *Basis and principles of bioethics - the personal, social, cultural, economic and political dimension in bioethics;*
- *Privacy, confidentiality and ownership of genetic data;*
- *Genetic information and discrimination/social stigmatization;*
- *Inappropriate use of clinical laboratory genetics data;*
- *Commercial interests of laboratory genetic data.*
- *Bioethical aspects in the context of biobanks.*
- *Ethical and social challenges and dilemmas in the field of laboratory clinical genetics, particularly in the field of reproductive medicine, gene therapy, susceptibility testing, gene editing, direct-to-consumer genetic tests, among other topics.*

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos da UC e as suas áreas de intervenção. Serão transmitidos conceitos teóricos relativos a diferentes domínios ministrados nesta UC. A discussão em equipa, com consequente apresentação, de temas no âmbito dos aspetos éticos, legais e sociais em genética clínica laboratorial permitirá reforçar as aptidões de trabalho em equipa e comunicação fundamentais aos profissionais de saúde e investigadores.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Theoretical and theoretical-practical classes are given on the objectives of the UC and its areas of intervention. Detailed theoretical concepts related to different domains taught in this UC will be transmitted. A team discussion, with consequent presentation, of themes in the scope of ethical, legal and social issues in clinical laboratory genetics laboratories will allow reinforcing the fundamental teamwork and communication skills of health professionals and researchers.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam ser os mais adequados com conteúdos teóricos relativos aos objetivos da UC. Serão organizadas sessões de apresentação de temas elaborados por equipas de alunos de modo a contribuir para o desenvolvimento de competências neste âmbito.

O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos da UC e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar e do número de horas ministradas em cada tema.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

Theoretical and theoretical-practical classes will be used presentations, handouts / articles / or other material that the professors understand to be the most appropriate with theoretical contents related to the objectives of the UC. Sessions will be organized to present themes prepared by teams of students in order to contribute to the development of skills in this field. The test will be carried out according to the specific pedagogical objectives of the UC and the number of questions will be representative of the importance of the subject to be evaluated and the number of hours taught in each topic.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com a exposição de conceitos e o debate que se promoverá durante as aulas os alunos terão uma boa abordagem teórica dos temas. De igual modo, será promovida a discussão e apresentação de temas de modo a permitir realçar a importância de aptidões de comunicação e trabalho em equipa.

A bibliografia recomendada promove o estudo relativo aos diferentes objetivos desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

With the presentation of concepts and the debate that will be promoted during the classes, the students will have a good theoretical approach of the issues/topics. Likewise, discussion and presentation of themes will be promoted to highlight the importance of communication skills and teamwork.

The recommended bibliography promotes the study of the different themes of this curricular unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

*Artigos científicos originais e de revisão, atuais, no âmbito dos diferentes temas abordados na UC. Genetics, Ethics and Education. ISBN: 9781316340301, Cambridge University Press 2017
Outro material que os docentes disponibilizem.*

Mapa IV - Estágio

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Estágio

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Laboratory Internship

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Anual

4.4.1.4. Horas de trabalho:

1620

4.4.1.5. Horas de contacto:

E: 980 h; OT; 35h

4.4.1.6. ECTS:

60

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Maria Marques Carreira e Maria Joana Barbosa de Melo

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Todos os docentes do Ciclo de Estudos que sejam da área laboratorial e que aceitem ser orientador do estágio. Os docentes serão selecionados dependendo do tema do estágio | All professors of the study cycle and other PhD professor/specialist that work in the laboratory area could be supervisors. They will be chosen according to the research topic.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Esta u.c. tem como principais objetivos a aquisição de conhecimentos e competências em ambientes laborais reais, onde o estudante possa interagir com os vários profissionais das equipas multidisciplinares de genética clínica laboratorial e compreender a sua dinâmica. Objetiva-se uma vertente mais profissionalizante que dotará o estudante de capacidades para a integração futura de equipas similares. Depois de concluir o curso, os alunos serão capazes de:

-interagir e compreender as principais responsabilidades dos vários elementos das equipas de genética clínica laboratorial.

-fazer sugestões válidas e integrar a equipa, usando o conhecimento adquirido no primeiro ano curricular.

-compreender as questões éticas subjacentes aos diferentes ambientes de trabalho.

-planejar atividades para avaliar e resolver casos no contexto laboratorial.

O trabalho é pessoal e o aluno deve mostrar capacidade de trabalho, autonomia e preparar, escrever e defender publicamente um relatório de estágio

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

This Course has as main objectives the acquisition of knowledge and skills in real working environment, where the student can interact with the various professionals from multidisciplinary teams of clinic laboratory Genetics and understand the laboratory dynamics.

The goal is to a more professional environment that will give the student skills for the future integration into similar teams. After completing the Course, students will be able to:

*-interact and understand the main responsibilities of the various elements of the clinic laboratory Genetics teams.
- give valid suggestions and integrate into the team, using the knowledge previously acquired in the first year of the curriculum.*

-understand the ethical issues underlying the different work environments.

-plan activities to evaluate and resolve clinical laboratory cases

The work is personal and the student must show work capacity, autonomy and prepare, write and publicly defend a final internship report, following the template

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Os conteúdos programáticos serão adaptados de acordo com os temas de investigação/rotação laboratorial dos alunos e as instituições em que realizam os estágios. Estes poderão ser realizados em laboratórios prestadores de serviços da FMUC (Laboratório de Citogenética e Genómica, Lab de Onco-Hematologia, Lab de Sequenciação), laboratórios de genética do CHUC (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra), outras instituições nacionais (como por ex. na Faculdade Medicina do Porto, Instituto de Genética Médica, Instituto Ricardo Jorge) e em laboratórios de genética em instituições internacionais.

4.4.5. Syllabus:

The syllabus will be adapted according to the themes of research/laboratory rotation of students and the institutions in which the activity will take place. These can occur in the laboratory service providers of the Faculty of Medicine of Coimbra (Laboratory of Cytogenetics and Genomics, Lab of Hemato-Oncology, Sequencing Lab), genetic laboratories of CHUC (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra), other national institutions (as for ex in the Faculty of medicine, University of Porto, Institute of Medical genetics, Porto, Institute Ricardo Jorge in Lisbon) and in genetic laboratories in international institutions.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

O acompanhamento de um estágio tem de ser personalizado e específico de acordo com as competências do aluno, as características das instituições e as potencialidades do tema a desenvolver.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

The supervision of the internship has to be personalized and specific, in accordance with the student's skills, the host institution and the potencial oh the topic to be developed.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Acompanhamento individual e contínuo do aluno.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

Personal and close supervision of students.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

O acompanhamento individual e contínuo dos alunos é adequado para a orientação do estágio dos alunos, bem como do respetivo relatório.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

Personal supervision of students is the most suitable method for an internship as well as to orientation of the report's design.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

A bibliografia a recomendar depende de cada um dos temas a desenvolver pelos alunos. / The bibliography varies according to the topics chosen by students.

Mapa IV - Dissertação

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Dissertação

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Master thesis

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Anual

4.4.1.4. Horas de trabalho:

1620

4.4.1.5. Horas de contacto:

70hrs OT, 635hrs PL

4.4.1.6. ECTS:

60

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Isabel Maria Marques Carreira

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Todos os docentes do mestrado ou outro doutorado/especialista da área laboratorial que aceite ser orientador da dissertação. Os docentes serão seleccionados dependendo do tema da dissertação

All professors of the study cycle or other PhD professor/specialist that could be supervisor of dissertation. They will be chosen according to the research topic.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

No decurso da unidade curricular "Dissertação de Mestrado em Genética Clínica Laboratorial", o aluno deverá identificar uma questão científica relevante, elaborar um plano de trabalhos que venha depois a desenvolver no âmbito do seu trabalho experimental. Neste contexto, pretende-se que o aluno, ao longo deste percurso, adquira as competências técnicas e científicas que lhe permita desenvolver, de forma autónoma e independente, o trabalho laboratorial conducente à sua dissertação de mestrado. Para além da componente experimental, de laboratório, o aluno deverá ser capaz de interpretar de forma crítica os resultados que vai obtendo, assim como propor novas abordagens que permitam testar perguntas e hipóteses que são levantadas no decorrer do trabalho. Para isso, o aluno terá o acompanhamento e orientação do seu supervisor e outros elementos do grupo de investigação onde o aluno está integrado.

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

uring the "Master Dissertation in Clinical Laboratory Genetics" curricular unit, students should identify a relevant scientific question, and elaborate a working plan that they will then carry out in their experimental work. Within this context, students are expected to acquire the technical and scientific competencies that will allow them to autonomously and independently pursue the laboratory work needed for their masters dissertation. In addition to the experimental laboratory component, students should be able to critically interpret the results they obtain, as well as propose new approaches which allow them to test questions and hypothesis that appear during their work. For this, students will be followed by their supervisor and other researchers in the group where they are integrated.

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Depende do tema escolhido. Mas na generalidade pretende-se que o aluno desenvolva de um trabalho científico de grande relevância, na área da Genética Clínica Laboratorial. Neste contexto, o aluno deverá abordar uma questão científica relevante, identificando e utilizando de forma adequada os meios técnicos e tecnológicos necessários para testar a hipótese. Nesse âmbito, estimula-se o aluno a tomar contacto com técnicas e metodologias diversas, que lhe permita ter uma perspectiva multidisciplinar e integrativa do processo de investigação. No desenvolvimento do trabalho o aluno será acompanhado de perto, e de forma regular, pelo supervisor, que orientará o aluno nas tarefas laboratoriais, no desenho experimental e na interpretação dos resultados obtidos. O aluno será ainda encorajado a participar activamente nas actividades de divulgação do seu trabalho, na forma de apresentação em congressos científicos e/ou artigos científicos.

4.4.5. Syllabus:

Depends on the theme selected. In general terms this curricular unit aims to the development of a highly relevant scientific work within the field of Laboratory Clinical Genetics. In this context, students should approach a relevant scientific question, identifying and adequately using the technical and technological means necessary to test their hypothesis. Thus, students are encouraged to contact diverse techniques and methodologies, which will allow them to have a multidisciplinary and integrative view of the research process. During the course of their work students will be closely and regularly monitored by their supervisor, who will guide them in their laboratorial tasks, experimental design and interpretation of the obtained results. Students will also be encouraged to actively participate in the dissemination of their work by participating in scientific meetings and/or scientific papers.

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com esta unidade curricular pretende-se criar as condições para que o aluno possa desenvolver um projecto de investigação conducente à sua dissertação de mestrado, na área da Genética Clínica Laboratorial, adquirindo, para isso, as competências que lhe permitam entender as varias vertentes do processo de investigação e produção de conhecimento, incluindo 1) ter contacto com o maior numero de técnicas possível, de forma a promover competências técnicas, 2) ser capaz de ultrapassar problemas técnicos e científicos com que se vai deparando ao longo do trabalho, nomeadamente através da reformulação

da hipótese de trabalho, 3) escolher adequadamente as metodologias e abordagens experimentais para determinado fim específico.

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

This curricular unit aims to create conditions for students to develop a research project leading to their masters dissertation, in the field of Clinical Laboratory Genetics, thus acquiring competences which will allow them to understand the various aspects of the research and knowledge production process, including 1) contacting a large number of techniques, thus promoting their scientific competencies, 2) being capable of overcoming the technical and scientific problems that cross their path, namely through the reformulation of their working hypothesis, 3) choosing adequate methodologies and experimental approaches for a specific purpose.

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

No âmbito do trabalho desenvolvido no âmbito da dissertação de mestrado o aluno deverá ser encorajado a elaborar um trabalho científico e técnico de qualidade. Para isso o aluno será acompanhado de perto pelo seu orientador, que o ajudará na prossecução dos estudos previstos no programa de trabalhos inicialmente proposto. De forma a poder tomar conhecimento do desenrolar dos trabalhos, o aluno deverá fazer apresentações periódicas, nas quais são abordados e discutidos os resultados obtidos, assim como os projectos futuros.

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

During the work that is developed within the scope of the masters dissertation, students should be encouraged to elaborate a quality scientific and technical work. To achieve this, students will be closely monitored by their supervisor, who will help them carry out the studies planned in the working plan that they initially proposed. Thus, students should make periodic presentations of their work, in which their results and future projects are assessed and discussed.

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com esta unidade curricular pretende-se que os alunos adquiram as competências que lhe permita desenvolver um trabalho de investigação, desde o seu desenho e execução até à análise crítica dos resultados, com a identificação de pontos fracos e fortes do estudo, e proposta de novas abordagens para dar continuidade a esse mesmo estudo. Para tal, o aluno será acompanhado de perto pelo seu orientador, que auxiliará em todas essas tarefas, através de reuniões periódicas, que permitirão avaliar o progresso dos trabalhos, assim como o desenvolvimento científico e técnico do aluno.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

This curricular unit aims for students to acquire the skills which will allow them to develop a research project, from its design and execution to the critical analysis of data, with the identification of the weaknesses and strengths of the study, and the proposal of new approaches to continue the study. For this, students will be closely followed by their supervisor, who will help them in all their tasks, through periodic meetings, allowing for the assessment of the progress of the project, as well as the scientific and technical growth of the student.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Artigos científicos publicados em revistas internacionais da especialidade com revisão por pares

Scientific papers published in international scientific journals with peer-review.

Mapa IV - Genética Molecular e Genómica

4.4.1.1. Designação da unidade curricular:

Genética Molecular e Genómica

4.4.1.1. Title of curricular unit:

Molecular Genetics and Genomics

4.4.1.2. Sigla da área científica em que se insere:

GL

4.4.1.3. Duração:

Semestral

4.4.1.4. Horas de trabalho:

216

4.4.1.5. Horas de contacto:

36hT e 12hTP

4.4.1.6. ECTS:

8

4.4.1.7. Observações:

<sem resposta>

4.4.1.7. Observations:

<no answer>

4.4.2. Docente responsável e respetiva carga letiva na Unidade Curricular (preencher o nome completo):

Joana Barbosa de Melo, 26 horas

4.4.3. Outros docentes e respetivas cargas letivas na unidade curricular:

Jorge Saraiva 1h; Carlos Fontes Ribeiro 2h; Lino Gonçalves 2h; Rufino Silva 2h; Sérgio Sousa 2h; Rosário Almeida 3h, Isabel Santana 2h; José Manuel Nascimento Costa 1h; Ilda Patrícia Ribeiro 3h; Isabel Marques Carreira 2h; Américo Figueiredo 1 h; Ricardo Vieira 1h.

Poderão ser convidados outros preletores especialistas da área para lecionação pontual de temas relacionados com a genética molecular e genómica e sua relação com a clínica. / Specialists in molecular genetics and genomics will be invited for specific classes of the field.

4.4.4. Objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências a desenvolver pelos estudantes):

Discutir o papel da Genética Molecular e Genómica como ferramenta diagnóstica

Adquirir conhecimentos sobre diferentes técnicas utilizadas em genética molecular e genómica. Realçar para as diferentes técnicas, para além dos detalhes de execução laboratorial, as suas vantagens, os objetivos, as suas limitações e as suas aplicações para o diagnóstico;

Relacionar os achados laboratoriais com o Genoma de Referência;

Conhecer e aplicar a nomenclatura internacional para a descrição de resultados em genética molecular e genómica

Conhecer e utilizar diferentes tipos de bases de dados e ferramentas bioinformáticas para interpretação de achados;

Analisar as técnicas associadas aos estudos de Farmacogenética e discutir a sua importância clínica na medicina.

Relacionar Genótipo e Fenótipo em diversos tipos de patologias, nomeadamente do foro oncológico, dermatológico, oftalmológico, neurológico, cardiológico, entre outros

Analisar a estratégia diagnóstica mais eficaz em diferentes cenários clínicos

4.4.4. Intended learning outcomes (knowledge, skills and competences to be developed by the students):

Discuss the role of Molecular Genetics and Genomics as a diagnostic tool;

Acquire knowledge of the different techniques used in molecular and genomic genetics. Emphasize for the different techniques, besides the details of laboratory execution, its advantages, the objectives, its limitations and its applications for the diagnosis;

To relate the laboratory findings with the Reference Genome;

To know and apply the international nomenclature for the description of results in molecular genetics and genomics;

Know and use different types of databases and bioinformatics tools for interpretation of findings;

Analyze the techniques associated with Pharmacogenetic studies and discuss their clinical importance in modern medicine.

Correlate the Genotype to the Phenotype in several types of pathologies, namely oncological, dermatological, ophthalmological, neurological, cardiological, among others;

Analyze the most effective diagnostic strategy in different clinical settings

4.4.5. Conteúdos programáticos:

Tecnologias de Genética Molecular e Genómica–aplicações, vantagens, limitações

Extração e quantificação de ácidos nucleicos, incluindo avaliação da qualidade; Técnicas de genética molecular –Southern blotting; análise de fragmentos, PCR (qfPCR, rtPCR); MLPA, MS-MLPA e RT-MLPA, etc.; Tecnologias de microarrays para análise de DNA (array CGH, SNPs), arrays de expressão.; Sequenciação convencional e Sequenciação de Próxima Geração (NGS) - química e aplicações

Genómica Funcional, Epigenómica, Transcriptómica e Proteómica

Bases de Dados: Importância e aplicações

Projetos internacionais - 1000 genomas, Encode, projeto do Microbioma, etc

Farmacogenética e Farmacogenómica - impacto na farmacoterapêutica. Aplicação da genómica na descoberta e no desenvolvimento fármacos

Correlação genótipo/fenótipo: interpretação e estratégias. Discussão Clínico-laboratorial no âmbito das doenças cardíacas, neurológicas, do desenvolvimento, esqueléticas, oftalmológicas, dermatológicas, oncológicas, imunológicas

4.4.5. Syllabus:

Technologies of Molecular Genetics and Genomics – applications, advantages and limitations:

Extraction and quantification of nucleic acids, including quality assessment; Molecular genetics techniques-Southern blotting; fragment analysis, PCR (qfPCR, rtPCR); MLPA, MS-MLPA and RT-MLPA, etc; Microarray technologies for DNA analysis (CGH array and SNPs) and expression arrays.; Conventional Sequencing and Next Generation Sequencing (NGS) - chemistry and applications;

Functional Genomics, Epigenomics, Transcriptomics, Proteomics

Genetic Databases: Importance, applications.

International projects, 1000 genomes, Encode, Microbiome project, etc

Pharmacogenetics and Pharmacogenomics - impact on pharmacotherapeutics. Application of genomics to the discovery and development of drugs.

Genotype/phenotype correlation: interpretation and strategies. Clinical-laboratory discussion on cardiac, neurological, developmental, skeletal, ophthalmological, dermatological, oncological, immunological diseases

4.4.6. Demonstração da coerência dos conteúdos programáticos com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

São ministradas aulas teóricas e teórico-práticas sobre os objetivos da UC e as suas áreas de intervenção. Serão transmitidos conceitos teóricos detalhados relativos às metodologias desenvolvidas no âmbito da genética molecular e genómica e suas aplicações no diagnóstico e investigação. Serão analisados e discutidos casos clínicos de diferentes patologias de modo a permitir aos alunos interpretar e valorizar os resultados observados e a utilidade clínica na relação fenótipo- genótipo. Serão abordadas e analisadas diferentes ferramentas e bases de dados de forma a permitir ao aluno compreender a sua utilização e aplicação. Serão discutidas as diferentes técnicas e abordagens necessárias ao estudo farmacogenético e farmacogenómico, permitindo a discussão da sua importância na clínica

4.4.6. Evidence of the syllabus coherence with the curricular unit's intended learning outcomes:

Theoretical and theoretical-practical classes are given on the objectives of the UC and its areas of intervention. Detailed theoretical concepts regarding the methodologies developed in the field of molecular and genomic genetics and their applications in diagnosis and investigation will be transmitted. Clinical cases of different pathologies will be analyzed and discussed in order to allow students to interpret and value the observed results and clinical utility in the phenotype-genotype relationship. Different tools and databases will be discussed and analyzed in order to allow the student to understand their use and application. The different techniques and approaches necessary for a pharmacogenetics and pharmacogenomic study will be discussed, allowing discussion of their importance in the clinic

4.4.7. Metodologias de ensino (avaliação incluída):

Para as aulas teóricas e teórico-práticas serão utilizadas apresentações de powerpoint, handouts/artigos/ ou outro material que os docentes entendam ser os mais adequados com conteúdos teóricos relativos aos objetivos da UC. Serão organizadas sessões conjuntas com discussão de casos clínicos, entre Especialistas Clínicos de diferentes áreas e Especialistas Laboratoriais, otimizando a discussão da relação genótipo/fenótipo e da estratégia diagnóstica/de investigação. O teste será realizado de acordo com os objetivos pedagógicos específicos da UC e o número de perguntas será representativo da importância do assunto a avaliar e do número de horas ministradas em cada tema..

4.4.7. Teaching methodologies (including students' assessment):

For theoretical and theoretical-practical classes, presentations of powerpoint, handouts / articles / or other material that the Lecturers understand to be the most appropriate, with theoretical contents related to the objectives of the UC. Joint sessions will be organized with discussion of clinical cases, among Clinical Specialists from different areas and Laboratory Specialists. The test will be carried out according to the specific pedagogical objectives of the UC and the number of questions will be representative of the importance of the subject to be evaluated and the number of hours taught in each subject

4.4.8. Demonstração da coerência das metodologias de ensino com os objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

Com a exposição de conceitos e o debate que se promoverá durante as aulas os alunos terão uma boa abordagem teórica dos temas. De igual modo, será promovida a discussão de casos de forma a aproximá-los da realidade na área da Genética Clínica Laboratorial no âmbito da Genética Molecular e Genómica.

As sessões conjuntas com discussão de casos clínicos, entre Especialistas Clínicos de diferentes áreas e Especialistas Laboratoriais, permitem otimizar a discussão da relação genótipo/fenótipo e da estratégia diagnóstica/de investigação. A bibliografia recomendada promove o estudo relativo aos diferentes objetivos desta unidade curricular.

4.4.8. Evidence of the coherence between the teaching methodologies and the intended learning outcomes:

With the exhibition and the debate that will be promoted during the classes the students will have a good theoretical approach of the subjects. Likewise, the discussion of cases will be promoted in order to bring them closer to the reality in the area of Clinical Laboratory Genetics in the scope of Molecular Genetics and Genomics.

The joint sessions with discussion of clinical cases, among Clinical Specialists from different areas and Laboratory Specialists, allow the optimization of the genotype / phenotype relationship and the diagnostic /research strategy. The recommended bibliography promotes the study of the different objectives of this curricular unit.

4.4.9. Bibliografia de consulta/existência obrigatória:

Molecular Biology of the Gene, 7th Edition, James D Watson et al., ISBN 9780321762436

Medical and Health Genomics, 1st Edition, 2016, Dhavendra Kumar and Stylianos Antonarakis, ISBN: 9780124201965

Artigos científicos originais e de revisão, atuais, no âmbito dos diferentes temas abordados na UC

4.5. Metodologias de ensino e aprendizagem

4.5.1. Adequação das metodologias de ensino e aprendizagem aos objetivos de aprendizagem (conhecimentos, aptidões e competências) definidos para o ciclo de estudos:

A UC garante o alinhamento na definição das Fichas de Unidade Curricular, assegurando que objetivos de aprendizagem, competências, métodos de ensino e avaliação são coerentes. O Conselho Científico analisa e valida as FUC e o Conselho Pedagógico analisa e discute estas matérias. Procurou-se ainda garantir a promoção desta adequação através da análise dos resultados dos inquéritos pedagógicos e definição de ações de melhoria, quando aplicável – estes inquéritos avaliam a perceção dos estudantes sobre os resultados da aprendizagem alcançados, sendo solicitada a apreciação média global dessas aprendizagens. Adicionalmente, ainda no âmbito dos inquéritos, os comentários dos estudantes e docentes são analisados e classificados, permitindo a identificação de aspetos a ajustar nas metodologias de ensino e aprendizagem e sua adequação aos objetivos de aprendizagem definidos. Esta informação é utilizada pela Coordenação do C.E. e Direção da UO, para definir e implementar melhorias.

4.5.1. Evidence of the teaching and learning methodologies coherence with the intended learning outcomes of the study

programme:

The UC guarantees the alignment in the definition of the Curricular Unit Files, ensuring that learning objectives, skills, teaching methods and assessment are consistent. The Scientific Council analyzes and validates the FUC and the Pedagogical Council analyzes and discusses these matters. It was also sought to ensure the promotion of this adequacy by analyzing the results of the pedagogical surveys and defining improvement actions, when applicable - these surveys assess the students' perception of the learning outcomes achieved, and the overall average appraisal of the learning is requested. Additionally, in the scope of the surveys, the comments of the students and teachers are analyzed and classified, allowing the identification of aspects to be adjusted in teaching and learning methodologies and their adequacy to the defined learning objectives. This information is used by the Coordination of the C.E. and Direction of the OU, to define and implement improvements.

4.5.2. Forma de verificação de que a carga média de trabalho que será necessária aos estudantes corresponde ao estimado em ECTS:

A Universidade de Coimbra procura, desde logo, garantir esta verificação através da aplicação do inquérito pedagógico, sendo solicitado a estudantes e docentes que avaliem a adequação da carga de esforço exigida (se foi ligeira, adequada, moderadamente pesada ou excessiva).

Também em termos de análise qualitativa, os comentários submetidos por estudantes e docentes são analisados, o que permite identificar e atuar em situações de eventual desadequação da carga de esforço necessária.

4.5.2. Means to verify that the required students' average workload corresponds the estimated in ECTS.:

The UC seeks, first, to guarantee this verification through the application of the pedagogical inquiry, and students and teachers are asked to assess the adequacy of the required effort load (whether it was light, adequate, moderately heavy or excessive).

Also in terms of qualitative analysis, the comments submitted by students and teachers are analyzed, which allows identifying and acting in situations of possible inadequacy of the necessary effort load.

4.5.3. Formas de garantia de que a avaliação da aprendizagem dos estudantes será feita em função dos objetivos de aprendizagem da unidade curricular:

A UC garante o alinhamento na definição das Fichas de Unidade Curricular, assegurando que objetivos de aprendizagem, competências, métodos de ensino e avaliação são coerentes. O Conselho Científico analisa e valida as FUC e o Conselho Pedagógico analisa e discute estas matérias. Procurou-se ainda garantir a promoção desta adequação através da análise dos resultados dos inquéritos pedagógicos e definição de ações de melhoria, quando aplicável – estes inquéritos avaliam a percepção dos estudantes sobre os resultados da aprendizagem alcançados, sendo solicitada a apreciação média global dessas aprendizagens. Adicionalmente, ainda no âmbito dos inquéritos, os comentários dos estudantes e docentes são analisados e classificados, permitindo a identificação de aspetos a ajustar nas metodologias de ensino e aprendizagem e sua adequação aos objetivos de aprendizagem definidos. Esta informação é utilizada pela Coordenação do C.E. e Direção da UO, para definir e implementar melhorias

4.5.3. Means of ensuring that the students assessment methodologies are adequate to the intended learning outcomes:

The UC guarantees the alignment in the definition of the Curricular Unit Files, ensuring that learning objectives, skills, teaching methods and assessment are consistent. The Scientific Council analyzes and validates the FUC and the Pedagogical Council analyzes and discusses these matters. It was also sought to ensure the promotion of this adequacy by analyzing the results of the pedagogical surveys and defining improvement actions, when applicable - these surveys assess the students' perception of the learning outcomes achieved, and the overall average appraisal of the learning is requested. Additionally, in the scope of the surveys, the comments of the students and teachers are analyzed and classified, allowing the identification of aspects to be adjusted in teaching and learning methodologies and their adequacy to the defined learning objectives. This information is used by the Coordination of the C.E. and Direction of the OU, to define and implement improvements.

4.5.4. Metodologias de ensino previstas com vista a facilitar a participação dos estudantes em atividades científicas (quando aplicável):

As metodologias de ensino adotadas estimulam a criação de hábitos de investigação, reflexão e debate, os quais são complementados com a realização de trabalhos de estudo e análise, bem como apresentações orais, favorecendo a aquisição das competências e ferramentas indispensáveis ao desenvolvimento de atividades científicas.

4.5.4. Teaching methodologies that promote the participation of students in scientific activities (as applicable):

The teaching methods adopted stimulate the creation of research, reflection and debate habits, which are complemented by study and analysis work, as well as oral presentations, favoring the acquisition of skills and tools indispensable to the development of scientific activities.

4.6. Fundamentação do número total de créditos ECTS do ciclo de estudos

4.6.1. Fundamentação do número total de créditos ECTS e da duração do ciclo de estudos, com base no determinado nos artigos 8.º ou 9.º (1.º ciclo), 18.º (2.º ciclo), 19.º (mestrado integrado) e 31.º (3.º ciclo) do DL n.º 74/2006, de 24 de março:

A atribuição do número de créditos a cada unidade curricular foi efetuada tendo por base a experiência acumulada na lecionação das diversas unidades curriculares dos cursos atuais que estão na origem do curso proposto, tendo em atenção as boas práticas recomendadas por estudos europeus.

4.6.1. Justification of the total number of ECTS credits and of the duration of the study programme, based on articles 8 or 9 (1st cycle), 18 (2nd cycle), 19 (integrated master) and 31 (3rd cycle) of DL no. 74/2006, republished by DL no. 63/2016, of September 13th:

The allocation of the number of credits of each course was made based on the accumulated experience in the teaching of various courses of existing degrees that are at the origin of the proposed Masters, taking into account the best practices

4.6.2. Forma como os docentes foram consultados sobre a metodologia de cálculo do número de créditos ECTS das unidades curriculares:

Não obstante a inexistência de inquéritos realizados, foram auscultados docentes e discentes, no sentido de garantir a correta atribuição de ECTS às unidades curriculares do Mestrado.

4.6.2. Process used to consult the teaching staff about the methodology for calculating the number of ECTS credits of the curricular units:

Despite the lack of formal inquiries, teachers and students gave their opinion in order to guarantee the correct attribution of numbers of ECTS to each curricular unit.

4.7. Observações

4.7. Observações:

<sem resposta>

4.7. Observations:

<no answer>

5. Corpo Docente

5.1. Docente(s) responsável(eis) pela coordenação da implementação do ciclo de estudos.

5.1. Docente(s) responsável(eis) pela coordenação da implementação do ciclo de estudos.

Isabel Maria Marques Carreira

Maria Joana Lima Barbosa de Melo

5.3 Equipa docente do ciclo de estudos (preenchimento automático)

5.3. Equipa docente do ciclo de estudos / Study programme's teaching staff

Nome / Name	Categoria / Category	Grau / Especialista Degree / Specialist	Área científica / Scientific Area	Regime de tempo / Employment regime	Informação/ Information
Américo Manuel da Costa Figueiredo	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Medicina / Dermatologia	100	Ficha submetida
Ana Bela Sarmento Antunes Ribeiro	Professor Associado ou equivalente	Doutor	Medicina	100	Ficha submetida
Bárbara Cecília Bessa dos Santos Oliveiros Paiva	Professor Auxiliar ou equivalente	Doutor	Ciências da Saúde - Ramo de Ciências Biomédicas	100	Ficha submetida
Carlos Alberto Fontes Ribeiro	Professor Coordenador ou equivalente	Doutor	Farmacologia e Terapêutica	100	Ficha submetida
Duarte Nuno Pessoa Vieira	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Medicina	100	Ficha submetida
Eunice Maria Ruas de Campos Matoso	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Ciências Biomédicas	30	Ficha submetida
Fernando de Jesus Regateiro	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Medicina (Genética)	100	Ficha submetida
Francisco José Santiago Fernandes Amado Caramelo	Professor Auxiliar ou equivalente	Doutor	Ciências Biomédicas	100	Ficha submetida
Francisco Manuel de Andrade Corte Real Gonçalves	Professor Associado ou equivalente	Doutor	Medicina	100	Ficha submetida
Henrique Manuel Paixao dos Santos Girao	Investigador	Doutor	Ciencias Biomédicas	100	Ficha submetida
Henriqueta Alexandra Mendes	Professor Auxiliar ou	Doutor	Genética Médica, Ciências morfofuncionais	100	Ficha submetida

Brêda Lobo Coimbra Silva	equivalente					
Ilda Patricia Ribeiro	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Envelhecimento e doenças crónicas	20	Ficha submetida	
Isabel Maria Marques Carreira	Professor Associado ou equivalente	Doutor	Genética	100	Ficha submetida	
Joaquim Carlos Neto Murta	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Oftalmologia	100	Ficha submetida	
Jorge Manuel Tavares Lopes Andrade Saraiva	Professor Catedrático convidado ou equivalente	Doutor	Medicina	30	Ficha submetida	
José Manuel Borges Nascimento Costa	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Medicina Interna/Oncologia	100	Ficha submetida	
Lino Manuel Martins Gonçalves	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Medicina Interna-Cardiologia	100	Ficha submetida	
Luísa Maria Abreu Freire Diogo Matos	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Área das Ciências Bioquímicas - Caracterização clínica e bioquímica das doenças mitocondriais na criança – contribuição para o estudo epidemiológico na Região Centro de Portugal	30	Ficha submetida	
Manuel Amaro de Santos Rosa	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Patologia - Imunologia	100	Ficha submetida	
Manuel de Jesus Antunes	Professor Catedrático ou equivalente	Doutor	Cirurgia Cardiorácica	0	Ficha submetida	
Maria Isabel Jacinto Santana	Professor Associado convidado ou equivalente	Doutor	Medicina/Neurologia	30	Ficha submetida	
Maria Joana Lima Barbosa de Melo	Professor Auxiliar ou equivalente	Doutor	Biomedicina	100	Ficha submetida	
Maria do Rosário Pires Maia Neves de Almeida	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Human Genetics	100	Ficha submetida	
Miguel de Sá e Sousa de Castelo Branco	Professor Associado ou equivalente	Doutor	medicina	100	Ficha submetida	
Ricardo José David Costa Vieira	Professor Auxiliar ou equivalente	Doutor	Ciências da Saúde	100	Ficha submetida	
Rufino Martins da Silva	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Oftalmologia	20	Ficha submetida	
Sandra Isabel Morais de Almeida Costa Cardoso	Professor Auxiliar ou equivalente	Doutor	Biologia Celular	100	Ficha submetida	
Sérgio Abílio Teixeira Bernardo de Sousa	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Genética - Saúde da Criança	30	Ficha submetida	
Sofia de Melo Feiteira Maia	Professor Auxiliar convidado ou equivalente	Doutor	Doutoramento em Medicina e Oncologia Molecular	30	Ficha submetida	
				2220		

<sem resposta>

5.4. Dados quantitativos relativos à equipa docente do ciclo de estudos.

5.4.1. Total de docentes do ciclo de estudos (nº e ETI)

5.4.1.1. Número total de docentes.

29

5.4.1.2. Número total de ETI.

22.2

5.4.2. Corpo docente próprio - Docentes do ciclo de estudos em tempo integral

5.4.2. Corpo docente próprio – docentes do ciclo de estudos em tempo integral.* / "Full time teaching staff" – number of teaching staff with a full time link to the institution.*

Corpo docente próprio / Full time teaching staff	Nº / No.	Percentagem / Percentage
Nº de docentes do ciclo de estudos em tempo integral na instituição / No. of teaching staff with a full time link to the institution:	19	85.585585585586

5.4.3. Corpo docente academicamente qualificado – docentes do ciclo de estudos com o grau de doutor

5.4.3. Corpo docente academicamente qualificado – docentes do ciclo de estudos com o grau de doutor* / "Academically qualified teaching staff" – staff holding a PhD*

Corpo docente academicamente qualificado / Academically qualified teaching staff	ETI / FTE	Percentagem / Percentage
Docentes do ciclo de estudos com o grau de doutor (ETI) / Teaching staff holding a PhD (FTE):	22.2	100

5.4.4. Corpo docente do ciclo de estudos especializado

5.4.4. Corpo docente do ciclo de estudos especializado / "Specialised teaching staff" of the study programme.

Corpo docente especializado / Specialized teaching staff	ETI / FTE	Percentagem* / Percentage*
Docentes do ciclo de estudos com o grau de doutor especializados nas áreas fundamentais do ciclo de estudos (ETI) / Teaching staff holding a PhD and specialised in the fundamental areas of the study programme	21.2	95.495495495496
Especialistas, não doutorados, de reconhecida experiência e competência profissional nas áreas fundamentais do ciclo de estudos (ETI) / Specialists not holding a PhD, with well recognised experience and professional capacity in the fundamental areas of the study programme	0	0
		22.2

5.4.5. Estabilidade e dinâmica de formação do corpo docente.

5.4.5. Estabilidade e dinâmica de formação do corpo docente. / Stability and development dynamics of the teaching staff

Estabilidade e dinâmica de formação / Stability and training dynamics	ETI / FTE	Percentagem* / Percentage*
Docentes do ciclo de estudos em tempo integral com uma ligação à instituição por um período superior a três anos / Teaching staff of the study programme with a full time link to the institution for over 3 years	20	90.09009009009
Docentes do ciclo de estudos inscritos em programas de doutoramento há mais de um ano (ETI) / FTE number of teaching staff registered in PhD programmes for over one year	0	0
		22.2

Pergunta 5.5. e 5.6.

5.5. Procedimento de avaliação do desempenho do pessoal docente e medidas conducentes à sua permanente atualização e desenvolvimento profissional.

O procedimento de avaliação dos docentes da UC tem por base o disposto no "Regulamento de Avaliação de Desempenho dos Docentes da Universidade de Coimbra", regulamento n.º 398/2010 publicado no DR n.º87, 2.ª Série, de 5 de maio de 2010, retificado no DR. 2.ª Série, de 17 de maio de 2010.

A avaliação do desempenho dos docentes é efetuada relativamente a períodos de três anos e tem em consideração quatro vertentes: investigação; docência; transferência e valorização do conhecimento; gestão universitária e outras tarefas.

Relativamente a cada uma das vertentes, a avaliação dos docentes pode incluir duas componentes: avaliação quantitativa e avaliação qualitativa.

O resultado final da avaliação de cada docente é expresso numa escala de quatro posições: excelente, muito bom, bom e não relevante.

5.5. Procedures for the assessment of the teaching staff performance and measures for their permanent updating and professional development.

Academic staff performance evaluation procedures and measures for its permanent updating: The academic staff performance evaluation procedures of the University of Coimbra (UC) are established in the "Regulation of Teachers' Performance Evaluation of UC" – regulation no. 398/2010, published on 5 May, and amended on 17 May 2010.

The teacher's performance evaluation at UC is made on a three years basis and takes into account four areas: research, teaching, knowledge transfer, university administration and other tasks. The assessment of each area may include quantitative and qualitative criteria.

The final evaluation of each teacher is expressed on a four point scale: excellent, very good, good and not relevant. Before each new evaluation cycle each OU identifies, for its subject areas, the set of parameters that define the new goals of teachers' performance and its components, thus ensuring the continuous updating of the process.

5.6. Observações:

Justificação para a contabilização a 0% ETI dos docentes com contrato a título gracioso com a UC, nomeadamente de docentes jubilados ou reformados:

De acordo com o art.º 83.º do ECDU, no seu número 3, os professores aposentados, reformados e jubilados podem integrar júris de provas académicas, orientar dissertações de mestrado e teses de doutoramento e investigar em IES ou de investigação científica. O n.º 4 do mesmo artigo refere que podem ainda, a título excecional, quando se revele necessário, tendo em conta a sua especial competência, lecionar ainda que não satisfazendo necessidades permanentes de serviço docente.

É exatamente pela sua especial competência que o Doutor Manuel Antunes mantém uma colaboração com a universidade e com o ciclo de estudos, tendo com a UC um contrato a título gracioso.

De acordo com o Guia Prático do INDEZ, trabalhadores com função docente ou investigador a título gracioso assumem o valor ETI=0, devendo ser contudo indicadas as horas contratadas.

Assim, o número de horas assumidas pela Doutor Manuel Antunes a 0% ETI são as seguintes: 3 horas.

5.6. Observations:

or retired teachers: According to article 83 of the ECDU, at number 3, retired, retired and retired teachers can integrate academic examination boards, guide dissertations and doctoral theses and investigate in HEI or scientific research.

Paragraph 4 of the same article states that, in exceptional circumstances, it may be necessary, in view of their special competence, to teach, even if they do not meet the permanent needs of teachers.

It is precisely for her special competence that Professor Manuel Antunes maintains a collaboration with the university and with the cycle of studies, having with UC a graceful contract.

According to the Practical Guide of INDEZ, workers with a teaching or researcher role in a graceful way assume the value ETI = 0, but the contracted hours must be indicated.

Thus, the number of hours assumed by Professor Manuel Antunes at 0% ETI are as follows: 3 hours.

6. Pessoal Não Docente

6.1. Número e regime de tempo do pessoal não-docente afeto à leção do ciclo de estudos.

3 elementos apoio administrativo, cada um com dedicação de 15%

9 elementos apoio laboratório, cada um com dedicação de 10%

6.1. Number and work regime of the non-academic staff allocated to the study programme.

3 elements administrative support, each with dedication of 15%

9 elements support laboratory, each with dedication of 10%

6.2. Qualificação do pessoal não docente de apoio à leção do ciclo de estudos.

A qualificação académica do total dos 12 elementos distribui-se da seguinte forma:

2 possuem o 12.º ano;

6 possuem licenciatura;

4 possuem mestrado;

6.2. Qualification of the non-academic staff supporting the study programme.

The academic qualification of the total of the 12 elements is distributed as follows:

2 have the 12th year;

6 holds a Bachelor Degree

4 holds a Masters Degree;

6.3. Procedimento de avaliação do pessoal não-docente e medidas conducentes à sua permanente atualização e desenvolvimento profissional.

O SIADAP foi estabelecido pela Lei n.º 66-B/2007, de 28 de dezembro, sendo aplicável ao desempenho dos serviços públicos, dos respetivos dirigentes e demais trabalhadores.

O Subsistema de Avaliação do Desempenho dos Trabalhadores da Administração Pública (SIADAP 3) tem carácter bienal e respeita ao desempenho dos dois anos civis anteriores, iniciando-se o processo com a contratualização dos parâmetros de avaliação e culmina com o conhecimento da homologação da avaliação.

Para além do efeito da alteração do posicionamento remuneratório, consequência da avaliação, o SIADAP também prevê a frequência de ações de formação, e a UC pretende o SIADAP como instrumento para criar a reflexão estratégica e estimular um envolvimento de todos os trabalhadores, quer na definição dos objetivos individuais, quer na definição dos objetivos estratégicos da organização, capaz de permitir a identificação e proposta de oportunidades de evolução profissional.

6.3. Assessment procedures of the non-academic staff and measures for its permanent updating and personal development

SIADAP was established by Law no. 66-B / 2007, of December 28, and is applicable to the performance of the public services, of its directors and other employees.

The Public Administration Employees Performance Assessment Subsystem (SIADAP 3) is biennial and respects the performance of the previous two calendar years, beginning the process with the contracting of the evaluation parameters and

culminating with the knowledge of the approval of the evaluation.

In addition to the effect of altering the remuneration position, as a consequence of the evaluation, SIADAP also provides for the frequency of training actions, and the UC intends SIADAP as a tool to create strategic reflection and stimulate the involvement of all workers, both in the definition of individual objectives, or in defining the strategic objectives of the organization, capable of identifying and proposing opportunities for professional development.

7. Instalações e equipamentos

7.1. Instalações físicas afetas e/ou utilizadas pelo ciclo de estudos (espaços letivos, bibliotecas, laboratórios, salas de computadores, etc.):

Espaços lectivos, laboratórios, bibliotecas e salas de computadores da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

7.1. Facilities used by the study programme (lecturing spaces, libraries, laboratories, computer rooms, ...):

Academic spaces, laboratories, libraries and computer rooms of the Faculdade of Medicina of the Universidade of Coimbra

7.2. Principais equipamentos e materiais afetos e/ou utilizados pelo ciclo de estudos (equipamentos didáticos e científicos, materiais e TIC):

Equipamentos didáticos: Computer, Datashow, Quadro Inter-activo ; Equipamento laboratorial vasto, incluindo vários tipos de microscópios, sequenciadores de capilares, sequenciadores NGS, scanner de microarrays, termocicladores, entre outros; Salas de cultura equipadas

7.2. Main equipment or materials used by the study programme (didactic and scientific equipment, materials, and ICTs):

Educational equipment: Computers, Datashow, Interactive Board; Different laboratory equipment, including various types of microscopes, capillary sequencers, NGS sequencers, microarray scanner, thermocyclers, among others; Equipped culture rooms

8. Atividades de investigação e desenvolvimento e/ou de formação avançada e desenvolvimento profissional de alto nível.

8.1. Centro(s) de investigação, na área do ciclo de estudos, em que os docentes desenvolvem a sua atividade científica

8.1. Mapa VI Centro(s) de investigação, na área do ciclo de estudos, em que os docentes desenvolvem a sua atividade científica / Research centre(s) in the area of the study programme where teaching staff develops its scientific activity

Centro de Investigação / Research Centre	Classificação (FCT) / Classification FCT	IES / HEI	N.º de docentes do CE integrados / Number of study programme teaching staff integrated	Observações / Observations
CNC.IBILI	Excelente	Universidade de Coimbra	19	

Pergunta 8.2. a 8.4.

8.2. Mapa-resumo de publicações científicas do corpo docente do ciclo de estudos, em revistas de circulação internacional com revisão por pares, livros ou capítulos de livro, relevantes para o ciclo de estudos, nos últimos 5 anos.

<http://a3es.pt/si/iportal.php/cv/scientific-publication/formId/d350f176-a104-c1de-275e-5ba3dad69f05>

8.3. Mapa-resumo de atividades de desenvolvimento de natureza profissional de alto nível (atividades de desenvolvimento tecnológico, prestação de serviços ou formação avançada) ou estudos artísticos, relevantes para o ciclo de estudos:

<http://a3es.pt/si/iportal.php/cv/high-level-activities/formId/d350f176-a104-c1de-275e-5ba3dad69f05>

8.4. Lista dos principais projetos e/ou parcerias nacionais e internacionais em que se integram as atividades científicas, tecnológicas, culturais e artísticas desenvolvidas na área do ciclo de estudos.

Head and Neck Squamous Cell Carcinoma: genomic and transcriptomic profiling in the pursuit of biomarkers. Financiado pela ACIMAGO (Ref: 09/2014). Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica- FMUC, Bolsa associada FCT: UID/NEU/04539/2013)

Caracterização clínica, patológica, genética e imunológica para estudo de novos biomarcadores no diagnóstico, tratamento e prognóstico do hepatocarcinoma. Bolsa de Investigação APEF/Bayer na área do carcinoma hepatocelular 2018. Instituição Financiadora: APEF/Bayer.

Contributo da Genómica na relação genótipo-fenótipo para a etiologia défice cognitivo e nas síndromes dismórficas. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Estudo de novos fatores de prognóstico genético em tumores vesicais. Instituição Financiadora: LPCC-NRC/CIMAGO 2016. Instituição Proponente: FMUC.

Proteomic profiling in the Head and Neck Squamous Cell Carcinoma to identify diagnosis and prognosis biomarkers. Projeto financiado CIMAGO: 05/18. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Perfil genómico e epigenético em Colangiocarcinoma e Carcinoma Hepatocelular. Projecto financiado: NRC-LPCC/CIMAGO 2017. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Estudo do Cancro da Cabeça e Pescoço: da prevenção ao diagnóstico. Instituição Financiadora: CIMAGO 01/17. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Avaliação do perfil genético do carcinoma epidermóide da cavidade oral pela técnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification). Projeto financiado CIMAGO: 17/12. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Next-Gen Cytogenetics Enters Clinical Care and Annotates the Human Genome. Participantes: Laboratory of Cytogenetics and Genomics FMUC as Member of team a 15%, HMSPICT/0016/2013, Harvard-INSa. Instituição Financiadora: FCT. The Role of Exercise Training in the Treatment of Resistant Hypertension. Referência do projecto: PTDC/DTP-DES/1725/2014. Proponente: Universidade de Aveiro. Instituições participantes: Laboratorio de Citogenética e Genómica – FMUC e CNC. Instituição Financiadora: FCT.

Redes colaborativas nacionais e internacionais

Thomas Liehr - Institute of Human Genetics, Friedrich Schiller University, Jena, Germany (15 Artigos em conjunto)

Suvi Savola - MRC-Holland, Department of Tumor Diagnostics; Amsterdam, The Netherlands (1Artigo conjunto)

Fernando Ribeiro - iBIMED, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal (2 Artigos conjuntos)

Rosário Pinto-Leite - Laboratório de Citogenética, Departamento de Genética Humana, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal (1Artigo conjunto)

Luisa Mota Vieira- Laboratório de Genética. Hospital Divino Espírito Santo (2 Artigos em conjunto)

Ana Gil- CICECO Universidade Aveiro (18 Artigos em conjunto)

Iola Duarte CICECO Universidade Aveiro (6 Artigos em conjunto)

8.4. List of main projects and/or national and international partnerships underpinning the scientific, technologic, cultural and artistic activities developed in the area of the study programme.

Scientific Projects

Head and Neck Squamous Cell Carcinoma: genomic and transcriptomic profiling in the pursuit of biomarkers. Financiado pela ACIMAGO (Ref: 09/2014). Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica– FMUC, Bolsa associada FCT: UID/NEU/04539/2013)

Caracterização clínica, patológica, genética e imunológica para estudo de novos biomarcadores no diagnóstico, tratamento e prognóstico do hepatocarcinoma. Bolsa de Investigação APEF/Bayer na área do carcinoma hepatocelular 2018. Instituição Financiadora: APEF/Bayer.

Contributo da Genómica na relação genótipo-fenótipo para a etiologia défica cognitivo e nas síndromes dismórficos.

Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Estudo de novos fatores de prognóstico genético em tumores vesicais. Instituição Financiadora: LPCC-NRC/CIMAGO 2016.

Instituição Proponente: FMUC.

Proteomic profiling in the Head and Neck Squamous Cell Carcinoma to identify diagnosis and prognosis biomarkers. Projeto financiado CIMAGO: 05/18. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Perfil genómico e epigenético em Colangiocarcinoma e Carcinoma Hepatocelular. Projecto financiado: NRC-LPCC/CIMAGO 2017. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Estudo do Cancro da Cabeça e Pescoço: da prevenção ao diagnóstico. Instituição Financiadora: CIMAGO 01/17. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Avaliação do perfil genético do carcinoma epidermóide da cavidade oral pela técnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification). Projeto financiado CIMAGO: 17/12. Instituição Proponente: Laboratório de Citogenética e Genómica – FMUC

Next-Gen Cytogenetics Enters Clinical Care and Annotates the Human Genome. Participantes: Laboratory of Cytogenetics and Genomics FMUC as Member of team a 15%, HMSPICT/0016/2013, Harvard-INSa. Instituição Financiadora: FCT.

The Role of Exercise Training in the Treatment of Resistant Hypertension. Referência do projecto: PTDC/DTP-DES/1725/2014. Proponente: Universidade de Aveiro. Instituições participantes: Laboratorio de Citogenética e Genómica – FMUC e CNC. Instituição Financiadora: FCT.

National and International Collaborative Networks

Thomas Liehr - Institute of Human Genetics, Friedrich Schiller University, Jena, Germany (15 papers in common)

Suvi Savola - MRC-Holland, Department of Tumor Diagnostics; Amsterdam, The Netherlands (1 paper in common)

Fernando Ribeiro - iBIMED, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal (2 papers in common)

Rosário Pinto-Leite - Laboratório de Citogenética, Departamento de Genética Humana, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal (1 papers in common)

Luisa Mota Vieira- Laboratório de Genética. Hospital Divino Espírito Santo (2 papers in common)

Ana Gil- CICECO Universidade Aveiro (18 papers in common)

Iola Duarte CICECO Universidade Aveiro (6 papers in common)

9. Enquadramento na rede de formação nacional da área (ensino superior público)

9.1. Avaliação da empregabilidade dos graduados por ciclo de estudos similares com base em dados oficiais:

NA

9.1. Evaluation of the employability of graduates by similar study programmes, based on official data:

NA

9.2. Avaliação da capacidade de atrair estudantes baseada nos dados de acesso (DGES):

NA

9.2. Evaluation of the capability to attract students based on access data (DGES):

NA

9.3. Lista de eventuais parcerias com outras instituições da região que lecionam ciclos de estudos similares:

NA

9.3. List of eventual partnerships with other institutions in the region teaching similar study programmes:

NA

10. Comparação com ciclos de estudos de referência no espaço europeu

10.1. Exemplos de ciclos de estudos existentes em instituições de referência do Espaço Europeu de Ensino Superior com duração e estrutura semelhantes à proposta:

Genomic Medicine MSc/PG Dip/PG Cert - King's College

(<https://www.kcl.ac.uk/study/postgraduate/taught-courses/genomic-medicine-msc-pg-dip-pg-cert.aspx>);

Medical Genetics & Genomics, University of Glasgow

(<https://www.gla.ac.uk/postgraduate/taught/medicalgeneticsandgenomics/>);

Medical Genomics MSc - London Metropolitan University

(<http://www.londonmet.ac.uk/courses/postgraduate/medical-genomics---msc/>)

Examples of study cycles offered in reference institutions of the European Area of Higher Education with similar duration and structure to the proposed study cycle:

Genomic Medicine MSc/PG Dip/PG Cert - King's College (<https://www.kcl.ac.uk/study/postgraduate/taught-courses/genomic-medicine-msc-pg-dip-pg-cert.aspx>)

Medical Genetics & Genomics, University of Glasgow

(<https://www.gla.ac.uk/postgraduate/taught/medicalgeneticsandgenomics/>)

Medical Genomics MSc - London Metropolitan University (<http://www.londonmet.ac.uk/courses/postgraduate/medical-genomics---msc/>)

10.1. Examples of study programmes with similar duration and structure offered by reference institutions in the European Higher Education Area:

Genomic Medicine MSc/PG Dip/PG Cert - King's College

(<https://www.kcl.ac.uk/study/postgraduate/taught-courses/genomic-medicine-msc-pg-dip-pg-cert.aspx>);

Medical Genetics & Genomics, University of Glasgow

(<https://www.gla.ac.uk/postgraduate/taught/medicalgeneticsandgenomics/>);

Medical Genomics MSc - London Metropolitan University

(<http://www.londonmet.ac.uk/courses/postgraduate/medical-genomics---msc/>)

Examples of study cycles offered in reference institutions of the European Area of Higher Education with similar duration and structure to the proposed study cycle:

Genomic Medicine MSc/PG Dip/PG Cert - King's College (<https://www.kcl.ac.uk/study/postgraduate/taught-courses/genomic-medicine-msc-pg-dip-pg-cert.aspx>)

Medical Genetics & Genomics, University of Glasgow

(<https://www.gla.ac.uk/postgraduate/taught/medicalgeneticsandgenomics/>)

Medical Genomics MSc - London Metropolitan University (<http://www.londonmet.ac.uk/courses/postgraduate/medical-genomics---msc/>)

10.2. Comparação com objetivos de aprendizagem de ciclos de estudos análogos existentes em instituições de referência do Espaço Europeu de Ensino Superior:

No contexto nacional não existem cursos conhecidos que tenham a forte componente de aplicabilidade no contexto clínico.

No contexto europeu existem alguns cursos com objectivos sobreponíveis e que visam uma formação em Genética

Laboratorial aplicada à Medicina, 2 em universidades inglesas (um no King's College) e 1 em universidade irlandesa (Glasgow University):

1) <https://www.kcl.ac.uk/study/postgraduate/taught-courses/genomic-medicine-msc-pg-dip-pg-cert.aspx>;

2) <https://www.gla.ac.uk/postgraduate/taught/medicalgeneticsandgenomics/>;

3) <http://www.londonmet.ac.uk/courses/postgraduate/medical-genomics---msc/>

Nestes cursos os objectivos são a compreensão de conceitos de genética humana; a análise de diferentes tecnologias e sua integração aplicada à saúde; bem como a compreensão de conceitos de bioinformática no contexto de GCL. Algumas especificidades relacionam-se com os laboratórios e docentes envolvidos na docência.

10.2. Comparison with the intended learning outcomes of similar study programmes offered by reference institutions in the European Higher Education Area:

In the national context there are no known courses that have this strong component of applicability in the clinical context. In the European context, there are some courses with overlapping objectives that aim at training in Laboratory Genetics applied to Medicine, 2 taught by English universities (1 at King's College) and another by Irish university (Glasgow University):

1) <https://www.kcl.ac.uk/study/postgraduate/taught-courses/genomic-medicine-msc-pg-dip-pg-cert.aspx>;

2) <https://www.gla.ac.uk/postgraduate/taught/medicalgeneticsandgenomics/>; 3) <http://www.londonmet.ac.uk/courses/postgraduate/medical-genomics---msc/>
In these courses objectives are the comprehension of human genetics concepts ; analysis of different technologies, their integration applied to health as well as the understanding of concepts of bioinformatics in the context of GCL. Some specificity of these courses is related to the laboratories and Professors involved in teaching.

11. Estágios e/ou Formação em Serviço

11.1. e 11.2 Estágios e/ou Formação em Serviço

Mapa VII - Protocolos de Cooperação

Mapa VII - Protocolos de Cooperação

11.1.1. Entidade onde os estudantes completam a sua formação:

<sem resposta>

11.1.2. Protocolo (PDF, máx. 150kB):

<sem resposta>

11.2. Plano de distribuição dos estudantes

11.2. Plano de distribuição dos estudantes pelos locais de estágio e/ou formação em serviço demonstrando a adequação dos recursos disponíveis.(PDF, máx. 100kB).

<sem resposta>

11.3. Recursos próprios da Instituição para acompanhamento efetivo dos seus estudantes nos estágios e/ou formação em serviço.

11.3. Recursos próprios da Instituição para o acompanhamento efetivo dos seus estudantes nos estágios e/ou formação em serviço:

<sem resposta>

11.3. Institution's own resources to effectively follow its students during the in-service training periods:

<no answer>

11.4. Orientadores cooperantes

11.4.1. Mecanismos de avaliação e seleção dos orientadores cooperantes de estágio e/ou formação em serviço, negociados entre a instituição de ensino superior e as instituições de estágio e/ou formação em serviço (PDF, máx. 100kB).

11.4.1 Mecanismos de avaliação e seleção dos orientadores cooperantes de estágio e/ou formação em serviço, negociados entre a instituição de ensino superior e as instituições de estágio e/ou formação em serviço (PDF, máx. 100kB).

<sem resposta>

11.4.2. Orientadores cooperantes de estágio e/ou formação em serviço (obrigatório para ciclo de estudos com estágio obrigatório por lei)

11.4.2. Mapa X. Orientadores cooperantes de estágio e/ou formação em serviço (obrigatório para ciclo de estudos com estágio obrigatório por Lei) / External supervisors responsible for following the students' activities (mandatory for study programmes with in-service training mandatory by law)

Nome / Name	Instituição ou estabelecimento a que pertence / Institution	Categoria Profissional / Professional Title	Habilitação Profissional (1)/ Professional qualifications (1)	Nº de anos de serviço / Nº of working years
----------------	----------------------------------------------------------------	------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------

<sem resposta>

12. Análise SWOT do ciclo de estudos

12.1. Pontos fortes:

- a) *Coordenação por 2 docentes da FMUC especialistas do ramo de genética pela ACSS e especialistas europeias de GCL pelo EBMG (<https://www.eshg.org/667.0.html>). Já foram ambas Presidentes da Sociedade Portuguesa de Genética Humana.*
- b) *Corpo docente com elevada capacidade pedagógica, científica e profissional, com especialistas do ramo de genética (ACSS) e especialistas europeus pelo EBMG, bem como Médicos especialistas em Genética Clínica, peritos em Medicina legal e Genética forense e Especialistas de várias áreas clínicas.*
- c) *Potencial, humano e técnico-científico, para a realização de projetos de investigação, rotações laboratoriais e estágios no âmbito da GCL é muito elevado;*
- d) *Elevada capacidade de equipamentos e tecnologias;*

12.1. Strengths:

- a) *Coordination by 2 faculty members, experts in genetics by the ACSS (Central Administration of the Portuguese Health System) and European experts in Clinic Laboratory Genetics by EBMG (European Board of Medical Genetics) (<https://www.eshg.org/667.0.html>).*
They have both been Presidents of the Portuguese Society of Human Genetics Society.
- b) *Faculty with high pedagogical, scientific and professional capacity, with experts in the field of Genetics (ACSS) and European experts by the EBMG, as well as specialists in Medical Genetics, experts in forensic medicine and forensic Genetics and Medical specialists of different clinical background.*
- c) *Very high human and technical-scientific potential for the realization of research projects, laboratory rotations and internships within the field of Clinical Genetics Laboratory (CGL)*
- d) *High know how of technologies and existence of equipment*

12.2. Pontos fracos:

- a. *Reduzida mobilidade internacional*
- b. *A eventual dificuldade de conciliar o horário das aulas com o horário de trabalho*

12.2. Weaknesses:

- a. *The. Reduced international mobility*
- b. *The possible difficulty of reconciling class hours with working hours*

12.3. Oportunidades:

- a) *Falta de recursos humanos especializados na área da genética clínica laboratorial para responder às necessidades das instituições públicas e empresas privadas;*
- b) *Inexistência de cursos nacionais de mestrado de genética humana com foco para a área clínica e do diagnóstico;*
- c) *Existência de especialidade de Genética Humana da Ordem dos Biólogos e de Especialidade em Análises Clínicas e Genética Humana da Ordem dos Farmacêuticos;*
- d) *Existência de uma Especialidade Europeia em Genética Clínica Laboratorial pelo European Board of Medical Genetics da European Society of Human Genetics*
- e) *Participação da FMUC em redes e consórcios nacionais e internacionais*
- f) *Reconhecimento da FMUC como instituição de referência e do seu Laboratório de Citogenética e Genómica, um dos laboratórios públicos nacionais de referência no âmbito do diagnóstico pré-natal e na deteção de alterações citogenéticas e genómicas em pós-natal.*
- g) *Saídas profissionais em área de crescente procura nacional e internacional*

12.3. Opportunities:

- a) *Lack of specialized human resources in the area of laboratory clinical genetics to address the needs of public institutions and private companies;*
- b) *Absence of national master courses in human genetics with a focus on clinical and diagnostic areas;*
- c) *Existence of specialty of Human Genetics of the Order of Biologists and of Specialty in Clinical Analysis and Human Genetics of the Order of Pharmacists;*
- d) *Existence of a European Specialty in Clinical Laboratory Genetics by the European Board of Medical Genetics of the European Society of Human Genetics.*
- b) *FMUC's participation in national and international networks and consortia*
- c) *FMUC recognition as an institution of reference as well as its Laboratory of Cytogenetics and Genomics, as being a national reference laboratory in the field of prenatal diagnosis and on the detection of cytogenetic and genomic changes in postnatal care.*
- d) *Professional opportunities in an area of increasing national and international need and demand*

12.4. Constrangimentos:

- a) *Embora os cursos existentes em Portugal no âmbito da genética Humana não tenham o objectivo de formação no âmbito do diagnóstico clínico laboratorial, podem ser competição neste mestrado;*
- b) *Dificuldade dos alunos de países de língua oficial Portuguesa em conseguir bolsa de estudos*
- c) *Dificuldade em obter financiamento para desenvolver projetos de investigação.*
- d) *Crescente concorrência entre instituições de ensino superior a nível regional, nacional e internacional.*

12.4. Threats:

- a) *Although the existing courses in Portugal in the scope of Human genetics do not have the objective of training in the scope of laboratory clinical diagnosis, they can be competition in this masters;*
- b) *Difficulty of students from Portuguese-speaking countries in obtaining a scholarship*
- c) *Difficulty obtaining funding to develop research projects.*
- d) *Increasing competition among higher education institutions at regional, national and international levels.*

12.5. Conclusões:

O curso de Mestrado em Genética Clínica Laboratorial cuja criação é proposta, vem na sequência de uma longa tradição de formação em Genética na sua vertente aplicada ao apoio à Prática Médica, reconhecida e bem cotada, e tem todas as condições para ser bem sucedido pois os pontos fortes superam claramente os pontos fracos. Esta proposta gera oportunidades importantes para os alunos e para o tecido social e económico envolvente. A Faculdade de Medicina tem o apoio da Universidade na execução e divulgação da proposta junto dos públicos alvo e dos empregadores, constituindo um contexto de excelência na promoção de uma formação com alto valor científico e técnico, em estreita sinergia com as áreas da investigação científica, diferentes áreas clínicas, prestação de serviços especializados, áreas da inovação e transferência tecnológica, e da dinâmica empresarial. Estas competências nucleares e posicionamento estratégico permitem ultrapassar os constrangimentos apresentados e superar as eventuais fraquezas, não pondo em questão o sucesso do Mestrado proposto. A constante procura de profissionais qualificados neste âmbito permite antever a relevância de mercado, a qualidade e empregabilidade dos formandos

12.5. Conclusions:

The Master Course in Clinical Laboratory Genetics, which is proposed, is based on a long tradition of training in Genetics in its applied aspect to the support of Medical Practice, and has all the conditions to be successful since the strengths clearly outweigh the weaknesses. This proposal creates important opportunities for students and the surrounding social and economic fabric. The Faculty of Medicine has the support of University in the implementation and dissemination of the proposal to target audiences and employers, constituting a context of excellence in the promotion of training with high scientific and technical value, in close synergy with the areas of scientific research, clinical field, provision of specialized services, areas of innovation and technology transfer, and business dynamics. These core competencies and strategic positioning allow us to overcome the constraints presented and overcome any weaknesses, not calling into question the success of the proposed Masters. The constant search of qualified professionals in this scope allows to anticipate the market relevance, the quality and employability of the students