

Núcleo de Formação e Investigação do Departamento de Pediatria, HSM, CHLN – CAML
Associação para as Crianças de Santa Maria

>> **Curso de Pediatria**
– Do Básico à Diferenciação
2017/2018
Módulo XXII – Genética
27 de abril

Objetivo geral:

Atualização de conhecimentos na área da genética na perspetiva da sua aplicação clínica na idade pediátrica

Objetivos específicos:

Conhecer as diferentes formas de transmissão genética
Saber construir e analisar uma árvore familiar
Conhecer os princípios do exame dismorfológico
Conhecer as principais técnicas laboratoriais utilizadas na investigação das doenças genéticas
Saber interpretar os resultados das análises genéticas mais comuns e conhecer as suas limitações
Saber quando e como referenciar à consulta de genética

Formadores:

ABS, Ana Berta Sousa; AT, André Travessa; JD, Juliette Dupont; OM, Oana Moldovan;
PD, Patrícia Dias; RSS, Rosário Silveira-Santos; SC, Sónia Custódio

Métodos e estratégias:

Método expositivo
Discussão interativa de casos clínicos

Recursos didáticos:

Apresentações em powerpoint

Métodos de Avaliação:

Teste de escolha múltipla opcional

Número de vagas (mínimo e máximo):

10 a 40 formandos

Sessões, formadores e horário:

Sessão	Formador	Dia	Local	Horário	
Acolhimento e apresentação do curso		27/04	Piso 7	9h00	
Anomalias cromossómicas - Técnicas de análise cromossómica: cariotipo, FISH, MLPA, array-CGH	RSS, SC			09h15	
Hereditariedade mendeliana - Análise de árvores familiares	AT			10h00	
Intervalo				10h45	
Outras formas de transmissão genética: - Doenças por expansão de tripletos: X-Frágil - Doenças ligadas ao imprinting: síndromes de Angelman e Prader-Willi - Hereditariedade mitocondrial: síndrome de Leigh	ABS JD ABS			11h45	
Dúvidas e questões dos participantes				12h45	
Almoço				13h00	
O exame dismorfológico	PD			14h00	
A abordagem da criança com PDI/PEA - Sequenciação (Sanger vs NGS); gene único, painel de genes, exoma	OM			14h45	
Genética, uma especialidade transversal – casos clínicos - Neurologia - Nefrologia - Cardiologia - Dermatologia - Displasias esqueléticas	JD AT OM ABS PD			15h30	
Dúvidas e questões dos participantes Avaliação				17h00	