

# III CURSO PRÁTICO LABORATORIAL DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO

21 A 23 DE FEVEREIRO 2022

CISA, CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM SAÚDE DE ANGOLA  
ESCOLA SUPERIOR DE TECNOLOGIA DA SAÚDE DE LISBOA

**PROF. DOUTOR MIGUEL BRITO**



### **III CURSO PRÁTICO LABORATORIAL DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO**

21 a 23 de Fevereiro de 2022

Duração total: 24 horas

Horário: 8.30 às 16.30 (2.<sup>a</sup> a 4.<sup>a</sup> feira)

Curso organizado pelo CISA – Centro de Investigação em Saúde de Angola, em colaboração com a Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa, Portugal

O Curso decorrerá no Hospital Pediátrico David Bernardino, em Luanda, no laboratório de Biologia Molecular.

#### **Formadores**

Professor Doutor Miguel Brito (CISA e ESTeSL)

Doutor Cruz Sebastião (CISA)

Doutora Joana Afonso (INIS)

Doutora Cláudia Fançony (CISA)

Especialista Brígida Santos (HPDB e CISA)

#### **Preço: 21.000 AKZ**

O Curso inclui o almoço dos 3 dias, toda a documentação e os reagentes de laboratório. Os formandos deverão trazer bata.

#### **Enquadramento**

A Genética possui actualmente uma importância crescente em várias áreas de desenvolvimento com especial relevo para a Área da Saúde, constituindo assim uma ferramenta primordial para a compreensão e diagnóstico da maioria das doenças bem como a detecção de parasitas e de infeções de forma rápida e com elevada sensibilidade e especificidade.

As suas aplicações são vastas, desde a identificação das alterações genéticas à expressão de fenótipos, podendo contribuir para o diagnóstico genético e identificação de biomarcadores na doença. Para além disso, a sua aplicação pode ainda expandir-se às áreas tais como a farmacogenética, a microbiologia, a toxicologia, a nutrigenética, entre muitas outras.

Estas áreas de aplicação podem surgir no contexto da Medicina, da Enfermagem, da Biologia, da Química, das Análises Clínicas, da Dietética e Nutrição, da Farmácia, da Saúde Ambiental e da Engenharia Biotecnológica.

Neste contexto, estas áreas são essencialmente de cariz laboratorial, sendo por isso de extrema importância a aprendizagem das técnicas de laboratório comumente utilizadas em genética bem como os princípios gerais da sua aplicação.

Com este curso, pretende-se dar aos formandos não só as bases teóricas da Genética Humana com aplicação clínica, mas também uma perspetiva prática com especial aplicação à saúde.

## Objectivos

Os objectivos deste curso são:

1. Tomar conhecimento dos fundamentos teóricos subjacentes às técnicas usadas em Diagnóstico Genético.
2. Experimentar várias técnicas laboratoriais de diagnóstico genético.
3. Identificar e resolver problemas na área da Genética tanto associados à clinica como à investigação.

## Resultados de aprendizagem

No final deste curso os formandos devem ser capazes de:

1. Entender a aplicação da genética no diagnóstico, na investigação, e nas várias aplicações da área da saúde;
2. Escolher as técnicas adequadas para identificar e caracterizar polimorfismos genéticos e determinar marcadores bioquímicos;
3. Discutir como surgem as mutações e o seu efeito no fenótipo;
4. Conhecer as metodologias disponíveis para detetar mutações;

## Organização do curso

O curso está organizado em: aulas teóricas e aulas laboratoriais, havendo no final de cada dia um seminário sobre uma aplicação específica das metodologias genéticas.

Todos os temas serão precedidos de uma introdução teórica, seguindo-se depois uma experiência laboratorial de aplicação dos conhecimentos e de utilização de técnicas laboratoriais.

---

## Programa Provisório

2.<sup>a</sup> feira dia 21 de fevereiro

8.00- 8.30 – Receção dos participantes

8.30 -9.00 – O diagnóstico molecular em Angola, Dra. Jocelyne Vasconcelos e Dr. Francisco Domingos

9.00-10.30 – Teórico – Princípios básicos de genética (DNA, Polimorfismos, Mutação)

10.30 -11.00 – Teórico – Métodos de extração de DNA

11.00-12.30 – Teórico – O PCR – Princípios básicos

### Almoço

13.30-14.30 – Prático laboratorial – Extração de DNA com chelex

14.30-15.30 – Prático laboratorial – PCR para diagnóstico de anemia das células falciformes

15.30-16.30 – Teórico – Seminário – Drepanocitose. Variabilidade genética e severidade, Brígida Santos

3.<sup>a</sup> feira dia 22 de fevereiro

8.30-9.30 – Teórico – PCR-RFLP – utilização de enzimas de restrição

9.30 -10.30 – Prático laboratorial – Digestão do PCR da HbB

10.30 -11.30 – Prático laboratorial – Preparação de gel de agarose a 3%

11.30-12.30 – Teórico – Diagnóstico molecular de infeções (Vírus, bactérias e parasitas)

### Almoço

13.30-14.30 – Prático laboratorial – Aplicação em gel de agarose das amostras digeridas (HbH)

14.30-15.00 – Prático laboratorial – Preparação de PCR para diagnóstico de malária (PCR)

15.00-16.30 – Teórico – Bioinformática – Análise de dados genéticos, Doutor Cruz Sebastião

4.<sup>a</sup> feira dia 23 de fevereiro

8.30 -10.30 – Teórico O PCR em tempo real – princípios e aplicações

10.30-11.30 – Teórico – Seminário – Estudo molecular de Malária e resistência, Cláudia Fançony

11.30 -12.30 – Prático laboratorial – Aplicação de gel de agarose para diagnóstico de malária

### Almoço

13.30-15.00 – Prático laboratorial – Interpretação de todos os resultados obtidos

15.00-16.00 – Teórico – Seminário – Diagnóstico molecular HIV e resistência à terapia, Joana Morais

16.00-16.30 – Entrega de diplomas e finalização do curso