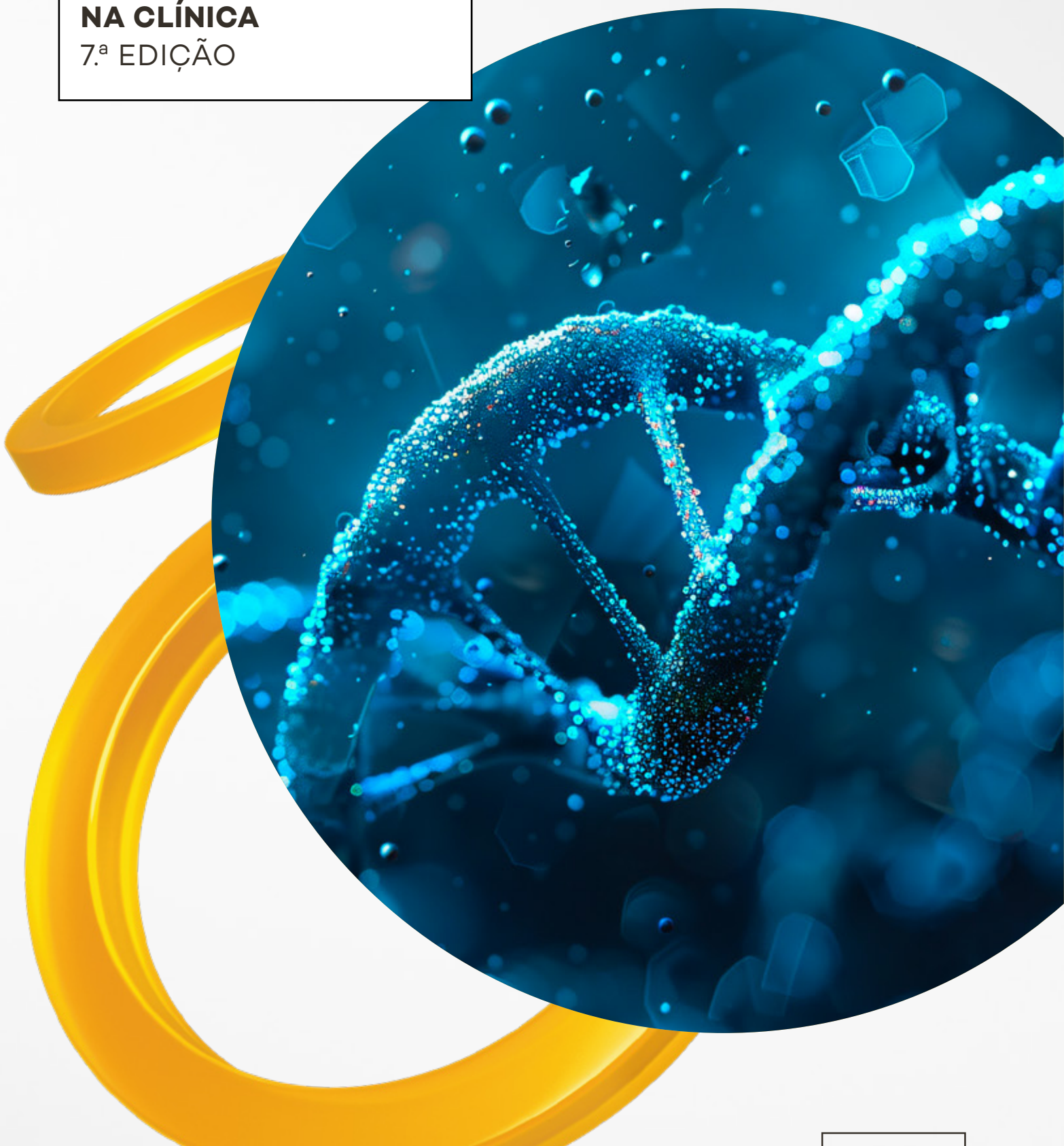


11 SET. 2026 — 18 DEZ. 2026

FORMAÇÃO AVANÇADA
GENÉTICA E GENÓMICA
NA CLÍNICA
7.^a EDIÇÃO



**ADVANCED
EDUCATION**
NOVA MEDICAL SCHOOL

**ADVANCED
EDUCATION
FOR THE
FUTURE**

SINCE 1977

PORQUÊ UM CURSO EM GENÉTICA E GENÓMICA?

A genómica é uma área em rápida evolução, com implicações diretas nos cuidados clínicos e a perda de informação sobre o rápido desenvolvimento de novas ferramentas e metodologias genómicas aumentam a distância entre o laboratório e a prática clínica.

Para preencher essa lacuna e permitir que a prática clínica beneficie de todo esse conhecimento e desenvolvimento tecnológico na última década, é imprescindível que a informação genómica seja compreensível e indubitavelmente interpretada e integrada pelos médicos. Caso contrário, a informação genómica será inútil no âmbito de medicina personalizada.

A compreensão dos dados genómicos e a capacidade de interpretar e comunicar resultados genéticos são, portanto, um novo desafio clínico e esta formação avançada é uma oportunidade de aprender mais sobre genética e genómica no contexto de doenças humanas e compreender a relevância dessa informação na consulta ao doente.

As novas metodologias de sequenciação e o futuro da análise genómica, a sequenciação clínica, bioinformática e medicina personalizada são também temas do curso, abordados por professores e alunos em sessões altamente interativas.

Contamos com um corpo docente especializado e reconhecido, num processo de transferência de conhecimento envolvente e estimulante.

7ª EDIÇÃO

13 ECTS

Data limite de inscrições: **05 de setembro de 2026**

OBJETIVOS DE APRENDIZAGEM

1. Atualizar o avanço do conhecimento científico e tecnológico na área da genética e genómica
2. Avaliar de forma autónoma os relatórios genómicos e relacionar os dados com a doença e o risco inerente
3. Comunicar de forma eficiente a informação aos doentes e utentes com risco genética associado à saúde e provisão de aconselhamento adequado
4. Identificar implicações éticas e legais da genómica
5. Praticar conceitos e conhecimentos através de casos de estudo

DESTINATÁRIOS DO CURSO

Médicos e profissionais de saúde com formação em ciências básicas/biológicas

COORDENAÇÃO E CORPO DOCENTE



Jacinta Serpa, PhD

CORPO DOCENTE

**Ana Barroso
Branca Cavaco
Bruno Filipe
Carla Oliveira
Carla Pereira
Cíntia Águas
Filipa Carvalho
Filipe Gonçalves
Hugo Nunes
Jacinta Serpa
Joana Chora
Joana Desterro
Joaquim Calado
Jorge Oliveira
João Freixo
Luís Costa
Mafalda Bourbon
Manuela Lima
Marta Pojo
Michel Kranendonk
Rui Henrique
Sebastião Rodrigues
Sofia A. Pereira
Sofia Fernandes
Sónia Sousa**

PROGRAMA

ONLINE SÍNCRONO

34H

SESSÕES TEÓRICAS+PRÁTICAS

MÓDULO 1

11/09/2026 | 14H00 - 18H00

- Apresentação. Conceitos básicos da genética humana
- Princípios gerais da regulação da expressão génica
- Mutações pontuais e estruturais e o seu impacto no funcionamento celular
- Classificação de variantes genéticas para uso clínico - o caso da hipercolesterolemia familiar

MÓDULO 1 (CONT.)

18/09/2026 | 14H00 - 19H00

- Genómica de cancro esporádico e familiar
 - Risco de cancro
 - Diferentes estratégias utilizadas na identificação de genes de predisposição para o cancro hereditário (por exemplo, análise de linkage, análise de sequenciação de painéis multigénicos e do exoma, caracterização funcional das variantes genéticas identificadas)
 - Diagnóstico molecular de cancro hereditário - caracterização de deficiências/mutações da linha germinativa
 - Identificação de marcadores tumorais - caracterização de deficiências/mutações somáticas em amostras individuais de tumor para diagnóstico, prognóstico e decisão terapêutica
- Doenças genéticas autossómicas dominantes e recessivas
- Neurofibromatose tipo 1 (NF1); fibrose quística; síndrome de Li-Fraumeni; doença de Alzheimer

MÓDULO 1 (CONT.)

19/09/2026 | 09H00 - 13H00

- Metodologias de biologia molecular e análise de mutações no DNA - da PCR única ao NGS
- Genética e testes genéticos em síndromes colorretais hereditárias - uma visão geral
- Avaliação - Exame na plataforma moodle (27/09)



PROGRAMA

ONLINE SÍNCRONO

34H

SESSÕES TEÓRICAS+PRÁTICAS

MÓDULO 2

02/10/2026 | 16H00 - 18H00

- Fenótipos clínicos e implicações para a medicina de precisão.

MÓDULO 2 (CONT.)

03/10/2026 | 09H00 - 13H00

- Introdução à farmacogenómica, reações adversas aos medicamentos, metabolismo de xenobióticos/Citocromos P450.
- Fenótipos metabolizadores

MÓDULO 2 (CONT.)

09/10/2026 | 14H00 - 18H00

- Farmacogenómica de transportadores, implicações clínicas.

MÓDULO 2 (CONT.)

10/10/2026 | 14H00 - 18H00

- Avaliação - Monografia - data de entrega a definir

MÓDULO 3

16/10/2026 | 14H00 - 18H00

- Dados genómicos e informação clínica: os dois pilares que sustentam o diagnóstico genético.

MÓDULO 3 (CONT.)

17/10/2026 | 09H00 - 13H00

- Discussão de casos clínicos com quiz de diagnóstico



PROGRAMA

ONLINE SÍNCRONO

34H

SESSÕES TEÓRICAS+PRÁTICAS

MÓDULO 4A

24/10/2026 | 10H00 - 12H00

- Diagnóstico Molecular de Coagulopatias Congénitas e Trombofilias Hereditárias

MÓDULO 4A (CONT.)

30/10/2026 | 14H00 - 18H00

- Doenças raras, a relevância da análise genómica
- Genómica nas doenças neuromusculares: utilidade clínica e relevância

MÓDULO 4A (CONT.)

06/11/2026 | 15H00 - 19H00

- Genética na Infertilidade e Procriação Medicamente Assistida
- Relevância dos dados genómicos em nefrologia

MÓDULO 4A (CONT.)

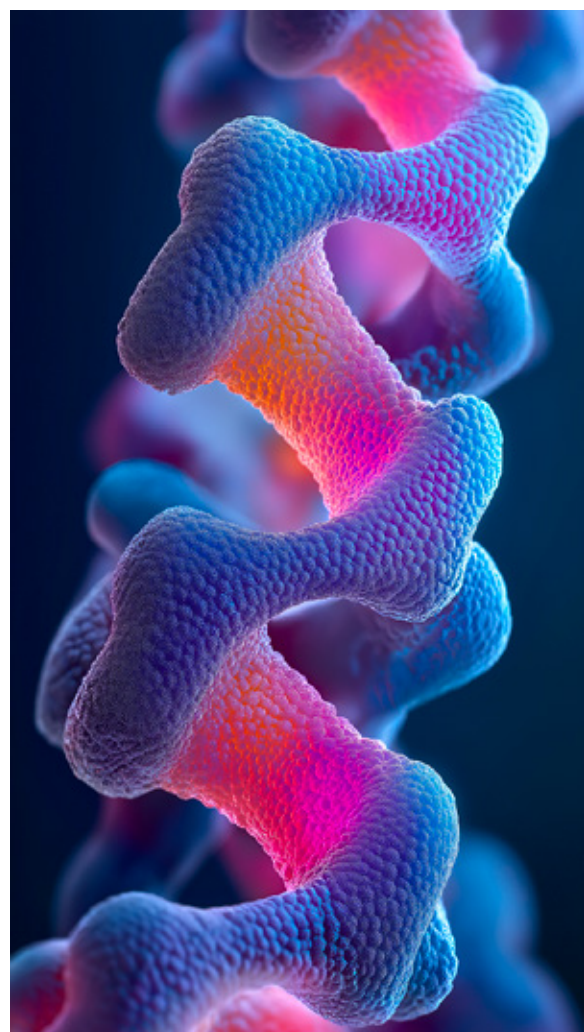
07/11/2025 | 10H00 - 13H00

- Genética das doenças degenerativas hereditárias: o caso das doenças de poliglutamina

MÓDULO 4A (CONT.)

14/11/2025 | 10H00 - 13H00

- Avaliação - Exame na plataforma



PROGRAMA

ONLINE SÍNCRONO

34H

SESSÕES TEÓRICAS+PRÁTICAS

MÓDULO 4B

13/11/2026 | 14H00 - 19H00

- Relevância dos dados genómicos no diagnóstico e decisão terapêutica do cancro do pulmão
- Relevância dos dados genómicos na terapia do cancro

MÓDULO 4B (CONT.)

14/11/2026 | 09H00 - 12H00

- Relevância da epigenética e epigenómica na compreensão da doença e no diagnóstico clínico.

MÓDULO 4B (CONT.)

20/11/2026 | 17H00 - 19H00

- Relevância dos dados genómicos em hematologia

MÓDULO 4B (CONT.)

21/11/2026 | 14H00 - 16H00

- Melanoma no contexto familiar e esporádico

MÓDULO 4B (CONT.)

27/11/2026 | 14H00 - 17H00

- Aplicação clínica, interpretação e comunicação de dados genómicos

MÓDULO 4B (CONT.)

28/11/2026 | 09H00 - 11H00

- Relevância dos dados genómicos em oncologia
- Exame na plataforma (04/12)

MÓDULO 5

05/12/2025 | 09H00 - 12H00

- “Biliões e biliões” de genomas: aspetos éticos, legais e sociais do uso e gestão de dados genómicos

MÓDULO 5 (CONT.)

12/12/2025 | 09H00 - 12H00

- Bases de dados de bio-bancos humanos e pesquisa genética
- Avaliação - exame na plataforma (18/12)



REQUISITOS DE CANDIDATURA

Candidatos com formação médica, com doutoramento, com grau de mestre ou licenciatura de pelo menos 3 anos em ciências básicas/biológicas

NUMERUS CLAUSUS

30

ASSIDUIDADE

Obrigatório assistir a 75% das aulas

LÍNGUA DE ENSINO

Português

LOCAL DE REALIZAÇÃO

NOVA Medical School - Campus de Carcavelos

PROPINA

Taxa de candidatura: **50€**

Propina: **400€**

PROGRAM MANAGER



EDUARDO PARREIRA

INFORMAÇÃO ADICIONAL

Para mais informações, entre em contacto com a Program Manager:

T: (+351) 910 959 816

formacaoavancada@nms.unl.pt

R. Luanda, 166 Parede – Portugal

www.nms.unl.pt