

NGS/WES – Genomic revolution in the clinical practice

Formação pós graduada | Post graduate education

Porto, 8 novembro / November 2019

CMIN, Centro Hospitalar Universitário do Porto

- 9:45** **Registo com Café de Boas Vindas | Registration with Welcome Coffee**
- 10:00** **Abertura – Objetivos do curso | Opening**
Esmeralda Martins & Dulce Quelhas, Coordenadoras do Curso (CHUP)
- 10:10 – 10:40** **Revisão e conceitos básicos de genética | Genetics - Back to basics**
Gert Mathijs, Leuven; Belgium
- 10:40 – 11:10** **Introdução às tecnologias de sequenciação de nova geração | Introduction to NGS technologies**
Federic Tort, Barcelona, Spain
- 11:10 – 11:40** **A prática clínica à luz das novas tecnologias genéticas | Clinical practice under the scope of new genetic technologies**
Stephanie Grunewald, London, UK
- 11:40 – 12:10** **Classes de variantes e fundamentos de classificação | Variant classes and classification principles**
Gert Mathijs, Leuven; Belgium
- 12:10 – 12:40** **A importância da frequência alélica populacional | The relevance of population allele frequencies**
Luísa Azevedo, Porto; Portugal
- 12:40 – 13:40** **Almoço | Lunch**
- 13:40 – 14:40** **Sessão prática : alinhamento, priorização de genes e variantes | Hands on session: alignment, prioritization of genes and variants**
Federic Tort, Barcelona, Spain
- 14:40 – 16:40** **Exemplos práticos a serem resolvidos com os participantes no seu próprio computador | Real cases to be solved together with the attendees in their own computer**
Federic Tort , Gert Matthijs, Stephanie Grunewald & Luísa Azevedo
- 16:40** **Fecho e Café de Despedida | Closing Remarks and Farewell Coffee**

PARA INFORMAÇÕES ACERCA DA INSCRIÇÃO, POR FAVOR CONTACTE:
spdm@ff.ul.pt ou a Unidade de Doenças Metabólicas do seu Hospital