



### Local da formação:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto  
Rua Alexandre Herculano, 321  
4000-055 Porto  
N 41º 8' 39,23"  
W 8º 36' 19,75"

**Pré-inscrição:** na Plataforma da Formação do INSA

<http://formext.insa.pt>

**Inscrição:** no valor de €25 (vinte e cinco euros), o pagamento é efetuado por transferência bancária para o NIB 0781 0112 0000004045 61. A inscrição será confirmada pelo Gabinete de Formação após receção do comprovativo da transferência.

**Data limite de inscrição:** 29 de Janeiro

### Contactos



[formamais@insa.min-saude.pt](mailto:formamais@insa.min-saude.pt)

Não se aceitam inscrições nem pagamentos no dia do evento. As desistências devem ser comunicadas ao INSA com uma antecedência mínima de 5 dias úteis em relação à data do início do evento, para que se possa proceder ao preenchimento das vagas e à devolução do pagamento.



### Organização:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge  
Dept. Genética Humana- Unidade de Investigação & Desenvolvimento

Lúgia S Almeida

([ligia.almeida@insa.min-saude.pt](mailto:ligia.almeida@insa.min-saude.pt))

Célia Nogueira

Laura Vilarinho

Contactos locais:

Secretariado da Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética

Tel: 223 401 170

Fax: 223 401 159



Esta iniciativa conta com o apoio da Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT) e da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM)



## \_Workshop

### Next Generation Sequencing (NGS) and clinical diagnosis

6 de Fevereiro de 2015



PORTO



## Next Generation Sequencing (NGS) and Clinical Diagnosis



**Enquadramento e objetivos:** A sequenciação de nova geração (NGS) tornou-se, nos últimos anos, a tecnologia de eleição para análises genéticas complexas que antes eram tecnicamente impossíveis e/ou extremamente dispendiosas. Estas tecnologias, em rápida evolução, demonstraram vantagens sobre a sequenciação por Sanger, sendo a mais relevante a capacidade de gerar grandes quantidades de dados com grande economia de tempo e custos. Esta iniciativa pretende promover a atualização de conhecimentos na área de NGS assim como mostrar as aplicações desta tecnologia no diagnóstico.

**Destinatários:** É dirigido principalmente a clínicos, investigadores e profissionais da saúde e em geral, que pretendam desenvolver competências no âmbito da sequenciação de nova geração e sua aplicação no diagnóstico clínico.

**Nº de participantes:** Inscrições limitadas a 30 vagas.

### Programa Provisório:

9h- Registration

09:20h - Opening

09:30h - Introduction to Next Generation Sequencing (NGS)

*Luis Vieira (INSA- Dept. Human Genetics, Lisboa)*

10h - Study of mitochondrial diseases by NGS

*Richard Rodenburg (RadboudUMC, University Medical Center, Nijmegen)*

10:45h - Massive Parallel sequencing approach for the analysis of Whole Mitochondrial DNA: our experience

*Ligia S Almeida (INSA- Dept. Human Genetics, Porto)*

11:15h - Coffee break

11:30h - Unraveling the 3-methylglutaconic acidurias with NGS: MEGDEL syndrome and CLPB defect

*Saskia Wortmann (RadboudUMC, University Medical Center, Nijmegen)*

12:15h - Application of NGS in neurodevelopmental disorders

*Patricia Maciel (School of Health Sciences, University of Minho, Braga)*

12:45h - Lunch

14:30h - Individual Exome Analysis in Diagnosis and Management of Pediatric Liver Disease of Indeterminate Etiology

*Sílvia Vilarinho (Yale University School of Medicine, New Haven)*

15:00h - Unravelling novel gene(s) involved in complex I deficiency with 3-methylglutaconic acid excretion

*Ligia S Almeida (INSA- Dept. Human Genetics, Porto)*

15:30h - Panel Discussion: Effectiveness of exome sequencing and the use of NGS in diagnosis

*Luis Vieira, Richard Rodenburg, Saskia Wortmann, Patricia Maciel, Sílvia Vilarinho, Ligia S Almeida*

16:00h - Coffee break

16:15h - Case Problem

16:45h - End of workshop