



Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I.P

Av. Padre Cruz, 1649-016 Lisboa P o r t u g a l http: www.insa.pt info@insa.min-saude.pt
telf. +351 217 519 200 fax. +351 217 526 400

Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge



Sociedade Portuguesa de Genética Humana

21st Annual Meeting | 16 – 18 November 2017

Hotel ALDEIA DOS CAPUCHOS, GOLF & SPA, Largo Aldeia dos Capuchos, Caparica, Portugal

CLUBE DE CITOGENÉTICA E GENÉTICA MOLECULAR

Moderadores: Hildeberto Correia, João Gonçalves e Luís Vieira

Contactos: hildeberto.correia@insa.min-saude.pt, Joao.goncalves@insa.min-saude.pt,
luis.vieira@insa.min-saude.pt

10h00 – 11h00 CMA em diagnóstico pré-natal – “And so the story goes...”

Sílvia Serafim (silvia.serafim@insa.min-saude.pt), Unidade de Citogenética do Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

11h00 – 11h15 Coffee break

11h15 – 12h00 NGS – problemática da análise e validação de resultados

Patrícia Theisen (patricia.theisen@insa.min-saude.pt), Unidade de Genética Molecular do Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

12h00 – 13h00 Controlo e avaliação da qualidade em aplicações de NGS

Catarina Silva (catarina.silva@insa.min-saude.pt), Unidade de Tecnologia e Inovação do Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge