

Análise computacional e bioinformática de variantes em doença genética

12 a 16 OUT 2026

nas instalações do Instituto Ricardo Jorge, em Lisboa



Enquadramento e objetivos

Curso de natureza teórico-prática que dá a conhecer as várias etapas envolvidas na análise de variantes de linha germinativa associadas a doença genética, em paralelo com a análise prática de casos reais. Os formandos aprenderão a utilizar diversas ferramentas computacionais e de bioinformática para tratar e processar dados de sequenciação (NGS) desde os ficheiros de leituras até à priorização de variantes, incluindo a análise de diversas métricas de qualidade dos dados (do *raw data* à variante). Os exercícios práticos *hands-on* serão realizados em computador disponibilizado para o efeito e com recurso a ferramentas em ambiente Unix ou Windows. Destina-se principalmente a profissionais de saúde, investigadores e estudantes de mestrado ou doutoramento, envolvidos em atividades de diagnóstico ou de investigação e no contexto do estudo de variantes de linha germinativa associadas a doença genética. Para os candidatos admitidos, prevê-se uma fase preparatória para os familiarizar (nível básico) com o sistema operativo Unix e com a escrita em linha de comandos (*shell/bash*), com o apoio de material e instruções específicos.

Destinatários: Profissionais e estudantes pós-graduados das áreas da Saúde e afins.

Formadores: Luís Vieira, José Ferrão, Hugo Martiniano e Daniel Sobral

Coordenação: Luís Vieira

Pré-inscrição

na Plataforma de e-Learning do



Data limite:

02 de outubro de 2026

Inscrição: no valor de €400 (quatrocentos euros).

Descontos (não acumuláveis): 10% para estudantes de ensino superior (não trabalhadores); 20% para 2 ou mais inscrições da mesma instituição; 25% de desconto para 2 ou mais inscrições em cursos de tecnologias de sequenciação e bioinformática. O pagamento é efetuado por transferência bancária (IBAN PT5007810112000000404561) até 02 de outubro de 2026. O comprovativo deve ser enviado até à mesma data para o INSA forma+ (formamais@insa.min-saude.pt). As desistências são comunicadas ao INSA forma+ com uma antecedência mínima de 5 dias úteis em relação à data do início do evento. Ultrapassado o prazo, não haverá lugar a devoluções.

Programa

Dia 1

09h00 | Apresentação e introdução ao curso.

09h15 | (TP) Tutorial Unix e linha de comandos.

12h30 | *Almoço livre*

14h00 | (T) Tecnologias e aplicações de sequenciação em genética humana.

15h00 | Visita às instalações da UTI.

16h00 | Encerramento da sessão.

Dia 2

09h00 | (T) Análise e interpretação de métricas de qualidade.
(P) Avaliação de qualidade de amostras reais.

11h00 | (TP) Mapeamento de leituras em genoma de referência.

12h30 | *Almoço livre*

14h00 | (continuação).

16h00 | Encerramento da sessão.

Dia 3

09h00 | (TP) Análise de qualidade e visualização do mapeamento.

(TP) Recalibração de valores de qualidade e marcação de duplicados

12h30 | *Almoço livre*

14h00 | (T) Chamada, filtragem e avaliação de qualidade de variantes

16h00 | Encerramento da sessão

Dia 4

09h00 | (P) Análise de qualidade das variantes.
(T) Anotação e priorização de variantes

12h30 | *Almoço livre*

14h00 | (TP) Análise/interpretação de resultados

16h00 | Encerramento da sessão

Dia 5

09h00 | (TP) Análise/interpretação de resultados

09h45 | (TP) Modelos de aprendizagem automática para classificação de variantes

11h00 | (T) Discussão de resultados

12h30 | *Almoço livre*

14h00 | (T) Desenho de *pipelines* para análise reprodutível e controlada de dados de sequenciação.

16h00 | Conclusões e encerramento do curso.