

Mestrado Próprio

Medicina Genómica e de Precisão
em Hematologia: Tromboses



Mestrado Próprio Medicina Genómica e de Precisão em hematologia:Tromboses

- » Modalidade: online
- » Duração: 7 meses
- » Certificação: TECH Universidade Tecnológica
- » Créditos: 60 ECTS
- » Horário: ao seu próprio ritmo
- » Exames: online

Acesso ao site: www.techtute.com/pt/medicina/mestrado-proprio/mestrado-proprio-medicina-genomica-precisao-hematologia-tromboses

Índice

01

Apresentação

pág. 4

02

Objetivos

pág. 8

03

Competências

pág. 14

04

Direção do curso

pág. 18

05

Estrutura e conteúdo

pág. 26

06

Metodologia

pág. 38

07

Certificação

pág. 46

01

Apresentação

A doença tromboembólica venosa (VTE) ocorre com a coagulação do sangue dentro das veias. Embora seja uma doença evitável e tratável, ainda causa um elevado número de mortes. Na verdade, é a terceira causa principal de morte cardiovascular, após enfarte agudo do miocárdio e derrame cerebral. Neste Mestrado Próprio, serão preparados especialistas em Medicina Genômica e de Precisão em Trombose, a fim de conhecer os últimos avanços na área e oferecer tratamentos mais eficazes.



“

Esta capacitação é a melhor opção que pode encontrar para se especializar em Medicina Genômica e de Precisão em Hematologia: Tromboses e fazer diagnósticos mais precisos”

A detecção precoce da trombose venosa é essencial para tratar esta doença e para reduzir as sequelas que ela pode causar nos doentes. Existem também medidas preventivas, tais como medidas físicas ou farmacológicas.

Durante o estudo deste Mestrado Próprio, os estudantes concentrar-se-ão na Medicina Genómica e de Precisão aplicada ao tratamento da trombose venosa. A capacitação foi concebida por especialistas neste ambiente, pelo que os estudantes receberão uma preparação completa e específica de especialistas na matéria.

O objetivo desta capacitação é estabelecer as bases da medicina genómica e de precisão neste campo, com base no conhecimento da hemostasia e da doença tromboembólica venosa, fornecendo as chaves para o seu diagnóstico, tratamento e prevenção. Além disso, os profissionais aprenderão sobre situações especiais que poderão encontrar na sua prática diária, tais como a trombose no campo oncológico ou feminino.

Depois destes aspetos mais gerais, este Mestrado Próprio irá levá-lo plenamente ao campo da genómica aplicada à trombose venosa, onde conhecerá os principais estudos neste campo que lhe permitirão oferecer tratamentos mais eficazes e precisos aos seus pacientes com esta patologia.

Assim, após a conclusão e aprovação do Mestrado Próprio, os alunos terão adquirido os conhecimentos teóricos necessários para realizar um tratamento eficaz da trombose venosa nas principais áreas de ação do profissional.

Este **Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses** conta com o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado. As suas principais características são:

- O desenvolvimento de casos práticos apresentados por especialistas em medicina genómica e de precisão em hematologia
- O conteúdo gráfico, esquemático e eminentemente prático do livro fornece informações científicas e práticas sobre as disciplinas que são essenciais para a prática profissional
- Novidades sobre medicina genómica e de precisão em hematologia
- Exercícios práticos onde o processo de autoavaliação pode ser levado a cabo a fim de melhorar a aprendizagem
- O seu destaque especial está nas metodologias inovadoras em medicina genómica e de precisão em hematologia
- Palestras teóricas, perguntas ao especialista, fóruns de discussão sobre questões controversas e atividades de reflexão individual
- A disponibilidade de acesso ao conteúdo a partir de qualquer dispositivo fixo ou portátil com ligação à internet



Não perca a oportunidade de fazer este Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses, com a TECH. É a oportunidade perfeita para progredir na sua carreira profissional”



Este Mestrado Próprio poderá ser o melhor investimento que fará na seleção de um curso de atualização por duas razões: além de atualizar os seus conhecimentos em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses, também obterá um certificado por parte da TECH Universidade Tecnológica”

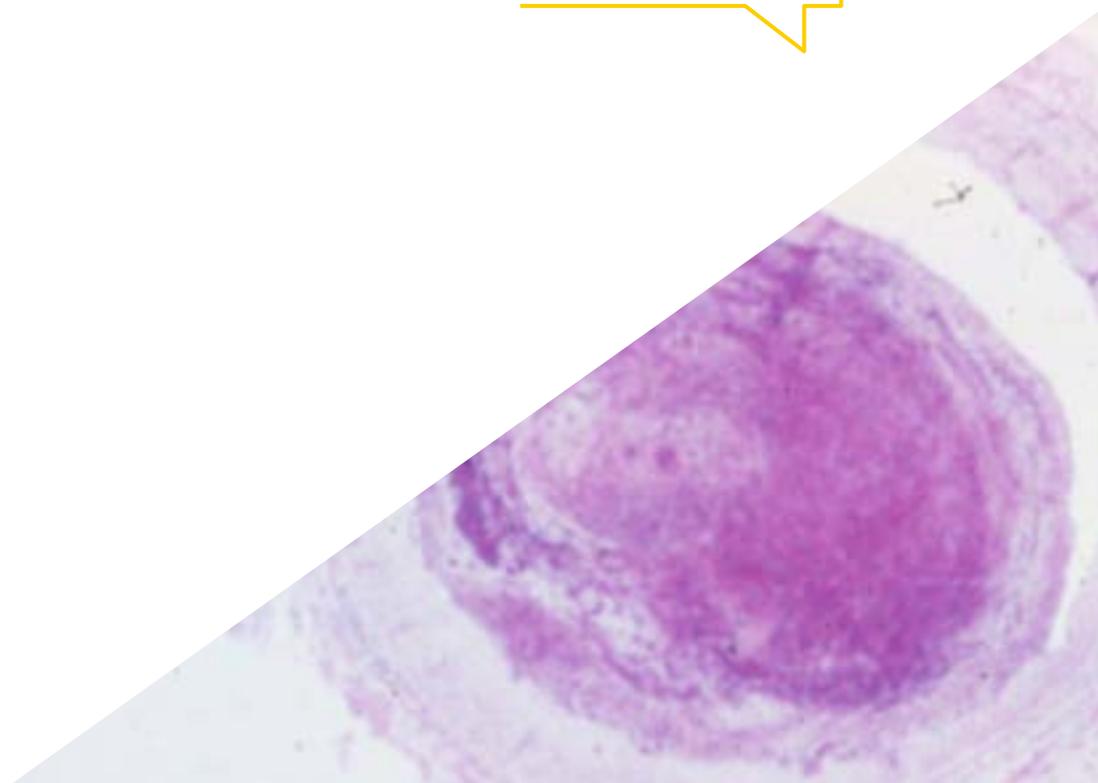
O seu corpo docente inclui profissionais da área da Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses, que trazem para esta capacitação a experiência do seu trabalho, assim como especialistas reconhecidos de sociedades líderes e universidades de prestígio.

Graças ao seu conteúdo multimédia, desenvolvido com a mais recente tecnologia educacional, o profissional terá acesso a uma aprendizagem situada e contextual, ou seja, um ambiente de simulação que proporcionará um programa imersivo programado para se formar em situações reais.

A conceção deste programa baseia-se na Aprendizagem Baseada nos Problemas, através da qual o instrutor deve tentar resolver as diferentes situações da atividade profissional que surgem ao longo do curso académico. Para tal, o profissional será auxiliado por um sistema inovador de vídeo interativo criado por especialistas reconhecidos em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses, e com uma vasta experiência médica.

Esta capacitação conta com o melhor material didático, o que lhe permitirá realizar um estudo contextual que facilitará a sua aprendizagem.

Este Mestrado Próprio 100% online permitir-lhe-á conciliar os seus estudos com a sua profissão enquanto aumenta os seus conhecimentos neste campo.

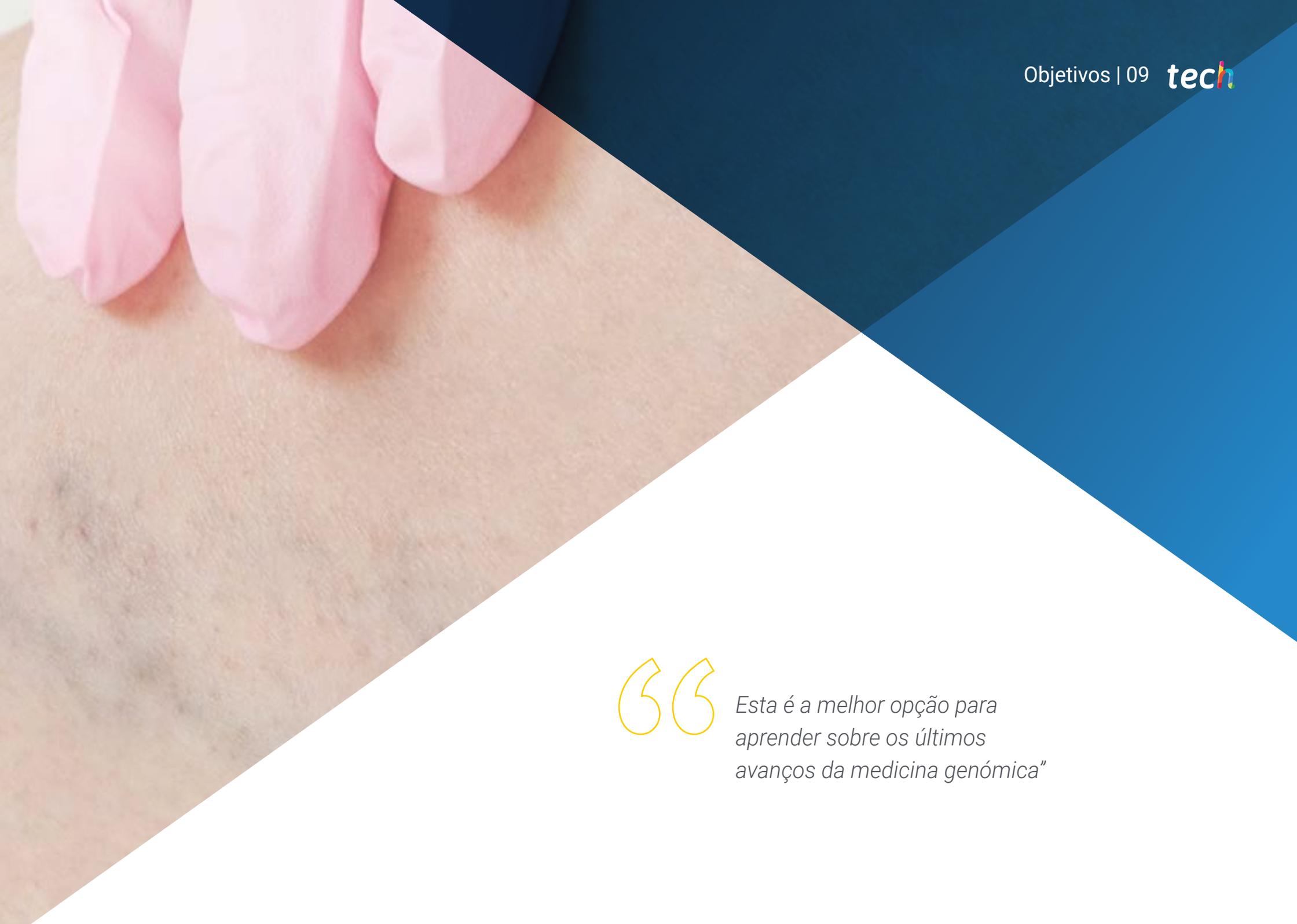


02

Objetivos

Este Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses, destina-se a facilitar o desempenho dos profissionais dedicados à biomedicina com os últimos avanços e tratamentos mais inovadores no setor.





“

Esta é a melhor opção para aprender sobre os últimos avanços da medicina genómica”



Objetivos gerais

- ♦ Aprofundar a compreensão da doença tromboembólica venosa como uma doença complexa
- ♦ Criar no domínio dos métodos de dados ômicos e bioinformática aplicados à medicina de precisão
- ♦ Manter-se atualizado com as últimas novidades sobre esta doença





Objetivos específicos

Módulo 1. Introdução à Hemostasia

- ♦ Compreender e conhecer os processos fisiológicos envolvidos na hemostasia e a sua importância
- ♦ Explicar o conceito de feedback em equilíbrio homeostático e a sua aplicação
- ♦ Familiarizar-se com o vocabulário científico técnico nesta área
- ♦ Testes de coagulação correlacionados com as fases de coagulação para ajudar a compreender que processo fisiológico fundamental está a falhar em hemostasia primária ou secundária
- ♦ Relacionar e integrar tudo o que foi aprendido
- ♦ Construir valores e critérios aprendidos para os relacionar com o desempenho profissional

Módulo 2. Fisiopatologia e Epidemiologia da Doença Tromboembólica Venosa

- ♦ Para demonstrar a enorme complexidade biológica e clínica subjacente ao tromboembolismo venoso
- ♦ Explicar os mecanismos patológicos pelos quais uma trombose se desenvolve nas veias e as consequências a curto e longo prazo que pode ter
- ♦ Analisar a relação de trombo e recorrência com variáveis determinantes como idade, sexo ou raça
- ♦ Para realçar o significado das circunstâncias associadas ao evento tromboembólico e como estas circunstâncias determinam em grande parte o risco de recorrência
- ♦ Descrever os fatores de risco ambiental que estão associados à doença e a base genética conhecida atualmente
- ♦ Rever o impacto global sobre o peso mundial da doença e o impacto económico da trombose, as suas sequelas e as complicações do seu tratamento

- ♦ Introduzir o conceito de biomarcadores ou fenótipos intermediários com risco de doença, que podem ser estudados no diagnóstico das causas, na estimativa do risco de recorrência e podem ser utilizados como ponto de partida para descobrir genes envolvidos na variabilidade dos fenótipos e, portanto, na doença tromboembólica venosa
- ♦ Compreender o conceito do perfil de risco individual

Módulo 3. Diagnóstico, tratamento e profilaxia da Doença Tromboembólica Venosa

- ♦ Aprender a diagnosticar a doença tromboembólica venosa
- ♦ Conhecer os principais tratamentos para esta doença
- ♦ Tomar medidas de prevenção da trombose venosa

Módulo 4. Situações especiais I: trombose no ambiente oncológico

- ♦ Compreender as características específicas dos pacientes com trombose no contexto oncológico
- ♦ Reconhecer medidas preventivas para doentes oncológicos de acordo com as suas características, quer seja um doente internado, cirúrgico ou de terapia sistémica em regime ambulatorio
- ♦ Identificar modelos preventivos de risco de trombose
- ♦ Conhecer os tratamentos mais eficazes para a trombose associada ao cancro

Módulo 5. Situações especiais II: trombose no âmbito da mulher

- ♦ Conhecer a fisiopatologia da hemostasia nas diferentes fases de maturação das mulheres
- ♦ Aprender a relacionar métodos contraceptivos e hormonais com trombose venosa
- ♦ Compreender estratégias de prevenção em mulheres não grávidas em idade de procriação
- ♦ Para compreender a relação entre a trombose venosa e o tratamento e o período pós-parto, cesariana ou técnicas de reprodução assistida
- ♦ Reconhecer os fármacos utilizados durante a gravidez, o puerpério e a lactação



Módulo 6. Dados ômicos: introdução à linguagem de programação R

- ♦ Conhecer o sistema operativo Unix/Linux e a sua importância
- ♦ Obter competências básicas de administração Unix/Linux
- ♦ Aprenda a gerir ficheiros e diretórios utilizando o intérprete de comando Unix/Linux
- ♦ Conhecer a linguagem de programação R e a gestão dos seus pacotes
- ♦ Reconhecer os diferentes tipos de dados em R e saber qual deles utilizar em cada contexto
- ♦ Aprenda a manipular corretamente cada tipo de dados em R
- ♦ Saber quais são as funções de controlo e os loops em R e como são implementados
- ♦ Efetuar representações gráficas dos dados e resultados em R
- ♦ Aplicar as estatísticas básicas em R de acordo com as características dos dados
- ♦ Aprenda a implementar as suas próprias funções em R para executar tarefas específicas

Módulo 7. Trombose na era Genómica I: Estudos genómicos (GWAS)

- ♦ Dar uma visão geral da genética, em particular estudos de associações de todo o genoma
- ♦ Para mostrar o estado atual da utilização da genética na doença tromboembólica venosa

Módulo 8. Trombose na era Genómica II: estudos massivos de sequenciação

- ♦ Para compreender a base genética e o estudo molecular da trombose e hemostasia
- ♦ Identificar técnicas de sequenciação de ADN
- ♦ Ganhar conhecimentos sobre a análise bioinformática de dados NGS
- ♦ Aprender a interpretar os resultados da NGS em trombose e hemostasia
- ♦ Para compreender as perspetivas futuras das tecnologias NGS

Módulo 9. Trombose na era Genómica III: estudos de regulação da expressão genética (RNA e miRNA)

- ♦ Ganhar uma compreensão do RNA-seq
- ♦ Conhecer os desenhos experimentais para estudos de RNA-seq, bem como o controlo de qualidade de tais estudos

Módulo 10. Modelos preditivos

- ♦ Identificar os diferentes tipos de problemas de aprendizagem estatística
- ♦ Conhecer e implementar as etapas de pré-processamento de um novo conjunto de dados
- ♦ Para compreender os fundamentos dos modelos de regressão linear e o seu âmbito de aplicação
- ♦ Otimizar modelos de regressão linear com o menor número possível de variáveis
- ♦ Enumerar os diferentes tipos de modelos de classificação e saber em que casos é melhor utilizar cada um deles
- ♦ Aprender diferentes formas de validar o desempenho de um modelo preditivo
- ♦ Familiarização com árvores de decisão e suas extensões
- ♦ Adaptar as máquinas vetoriais de apoio aos dados clínicos e avaliar os seus resultados
- ♦ Aprender diferentes métodos de aprendizagem não supervisionados para a análise exploratória de dados



Aproveite a oportunidade para se atualizar sobre as últimas novidades em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses”

03

Competências

Após a aprovação das avaliações do Mestrado Próprio em Medicina Genômica e de Precisão em Hematologia: Trombosos, o profissional terá adquirido as habilidades necessárias para uma prática atualizada e de qualidade, baseada na metodologia de ensino mais inovadora.





“

Este programa permitir-lhe-á adquirir as competências de que necessita para ser mais eficaz no cuidado dos seus pacientes”



Competências gerais

- ♦ Reconhecer a doença tromboembólica venosa como uma doença complexa e realizar os tratamentos mais precisos
- ♦ Utilizar dados ômicos e métodos bioinformáticos aplicados à medicina de precisão no diagnóstico e tratamento da trombose venosa
- ♦ Aplicar as últimas atualizações sobre esta doença na prática diária com pacientes afetados



Melhore o atendimento aos seus pacientes através da capacitação deste Mestrado Próprio em Medicina Genômica e de Precisão em Hematologia: Tromboses”



Competências específicas

- ♦ Identificar as fases da coagulação do sangue e utilizar os mecanismos reguladores da coagulação do sangue
- ♦ Realização da colheita e amostragem de sangue
- ♦ Ser capaz de fazer estudos de plaquetas
- ♦ Compreender os múltiplos fatores causais associados à trombose venosa, quer adquirida ou ambiental, genética ou herdada
- ♦ Compreender a alta complexidade e dificuldade de quantificar o risco individual de trombose com a necessidade de explorar a genômica e epigenômica dos pacientes ou pessoas em risco, e de avançar na profilaxia e tratamento da doença
- ♦ Ser capaz de diagnosticar eficazmente a doença tromboembólica venosa
- ♦ Aplicar os tratamentos mais eficazes para a trombose venosa de acordo com as características de cada paciente
- ♦ Aplicar as medidas de prevenção da trombose venosa mais apropriadas para cada paciente
- ♦ Ser capaz de aplicar medidas preventivas para doentes oncológicos de acordo com as suas características, quer seja um doente internado, cirúrgico ou de terapia sistémica num ambiente ambulatorial
- ♦ Reconhecer modelos de prevenção de riscos de trombose e oferecê-los aos pacientes
- ♦ Aplicação dos tratamentos mais eficazes para a trombose associada ao cancro
- ♦ Identificar a patofisiologia da hemostasia em diferentes fases de maturação nas mulheres
- ♦ Ligar a contraceção e os métodos hormonais à trombose venosa
- ♦ Implementar estratégias de prevenção para mulheres não grávidas em idade de procriação

- ♦ Identificar a relação que pode existir entre trombose venosa e o tratamento e puerpério, cesariana ou técnicas de reprodução assistida
- ♦ Usar as drogas mais apropriadas durante a gravidez, pós-parto e lactação
- ♦ Compreender a importância da programação para a análise dos dados ômicos
- ♦ Torne-se fluente no intérprete de comando Unix/Linux como complemento do R para gestão de ficheiros e sistemas
- ♦ Adquirir proficiência suficiente na linguagem de programação R para analisar conjuntos de dados ômicos por si próprio e visualizar os resultados
- ♦ Realizar a análise estatística adequada de acordo com a natureza dos dados e visualizar os resultados em R
- ♦ Compreensão dos conceitos teóricos de análise de associação em todo o genoma, genotipagem, imputação, painéis de referência, desequilíbrio de ligação
- ♦ Compreender as diferentes etiologias das doenças, e a relevância dos métodos de estudo genético mais apropriados para cada uma delas (compreender os prós e os contras dos diferentes métodos)
- ♦ Conhecimento dos principais métodos de análise genética, imputação, e dos programas mais amplamente utilizados
- ♦ Conhecer os instrumentos genéticos públicos, bem como os painéis de referência mais atuais
- ♦ Compreender e discutir os resultados genéticos com um olhar crítico, bem como compreender a contribuição dos estudos de GWAS na genética clínica
- ♦ Conhecer o estado atual da genética da doença tromboembólica, e estar familiarizado com os principais estudos e consórcios
- ♦ Ser capaz de relacionar a base genética e o estudo molecular em trombose e hemostasia
- ♦ Conhecer técnicas de sequenciamento de ADN e utilizá-las na prática diária
- ♦ Utilizar a análise bioinformática dos dados do NGS no tratamento de casos práticos
- ♦ A interpretação da NGS resulta em trombose e hemostasia
- ♦ Conhecer o RNA-seq e aplicá-lo no tratamento de doentes
- ♦ Ser capaz de identificar desenhos experimentais para estudos de RNA-seq, bem como o controlo de qualidade de tais estudos para utilização na prática diária
- ♦ Conhecer e distinguir as características, vantagens e desvantagens dos diferentes modelos preditivos
- ♦ Compreender a importância do pré-processamento de dados clínicos e efetuar uma análise exploratória dos dados
- ♦ Ser capaz de encaixar e validar o modelo de previsão adequado de acordo com as características dos dados e o que deve ser previsto
- ♦ Fazer uso do pensamento crítico ao interpretar e avaliar modelos
- ♦ Desenvolver de forma auto-suficiente procedimentos R completos de pré-processamento, análise, formação e validação de modelos de previsão a partir de um conjunto de dados clínicos

04

Direção do curso

O corpo docente do programa conta com especialistas de referência em tromboembolia venosa, que trazem para esta capacitação toda a experiência do seu trabalho. Além disso, outros especialistas de reconhecido prestígio participam de sua elaboração, completando o programa de forma interdisciplinar.



“

*Profissionais líderes na área juntaram-se para
lhe dar a conhecer os últimos desenvolvimentos
em tromboembolia venosa”*

Diretor internacional convidado

A Dra. Anahita Dua é uma cirurgiã vascular de renome com uma forte reputação internacional no domínio da Medicina Vascular. Exerceu a sua atividade no Massachusetts General Hospital, onde desempenhou várias funções de liderança, incluindo a de diretora do Laboratório Vascular e co-diretora do Centro de Doenças das Artérias Periféricas e do Programa de Avaliação e Preservação dos Membros (LEAPP). Além disso, foi Diretora Associada do Centro de Tratamento de Feridas e Diretora do Centro de Linfedema, bem como Diretora de Investigação Clínica da Divisão de Cirurgia Vascular.

Especializou-se em técnicas avançadas de cirurgia vascular, tanto endovasculares como tradicionais, para o tratamento de várias doenças, incluindo a doença arterial periférica, a isquémia crítica dos membros e a doença da aorta e da carótida. Também se ocupa do tratamento de problemas complexos como o Síndrome do Desfiladeiro Torácico e a Insuficiência Venosa.

Destaca-se o seu foco de investigação na anticoagulação e biomarcadores preditivos em doentes submetidos a revascularização, bem como o desenvolvimento de ferramentas tecnológicas para melhorar a mobilidade e a cicatrização de feridas em doentes com Doença Vascular Periférica. Incluiu também investigação baseada em resultados cirúrgicos utilizando grandes bases de dados médicas para avaliar a qualidade e a relação custo-eficácia dos tratamentos. De facto, contribuiu significativamente para este campo através de mais de 140 publicações revistas por pares e da edição de cinco livros de texto em Cirurgia Vascular.

Para além do seu trabalho clínico e de investigação, a Dra. Anahita Dua é a fundadora da Healthcare for Action PAC, uma organização cuja missão é enfrentar as ameaças à democracia e promover políticas que beneficiem a saúde pública, reflectindo o seu empenho no bem-estar social e na justiça.



Dra. Dua, Anahita

- Co-Diretora do Centro de Doenças das Artérias Periféricas, Hospital Geral de Massachusetts, EUA
- Co-Diretora do Programa de Avaliação e Preservação dos Membros (LEAPP) no Hospital Geral de Massachusetts, EUA
- Diretor Associado, Centro de Tratamento de Feridas, Hospital Geral de Massachusetts, EUA
- Diretor do Laboratório Vascular do Hospital Geral de Massachusetts
- Diretor do Centro de Linfedema do Hospital Geral de Massachusetts
- Diretor de Investigação Clínica da Divisão de Cirurgia Vascular do Hospital Geral de Massachusetts
- Cirurgião Vascular no Hospital Geral de Massachusetts
- Fundador do Healthcare for Action PAC
- Especialista em Cirurgia Vascular no Hospital da Universidade de Stanford
- Especialista em Cirurgia Geral no Medical College of Wisconsin
- Mestrado em Administração de Empresas/Gestão de Saúde/Gestão de Cuidados de Saúde pela Universidade Western Governors
- Mestrado em Ciências do Trauma pela Universidade Queen Mary, Londres
- Licenciada em Medicina e Cirurgia pela Universidade de Aberdeen
- Membro de: Sociedade de Cirurgia Vascular Sociedade de Cirurgia Vascular (Society for Vascular Surgery), Sociedade Vascular Sul-Asiática-Americana (South Asian-American Vascular Society), Colégio Americano de Cirurgiões (American College of Surgeons)



Graças à TECH, poderá aprender com os melhores profissionais do mundo.

Direção



Dr. José Manuel Soria

- ♦ Grupo Genómico de Doenças Complexas
- ♦ Institut de Recerca de l'Hospital de Sant Pau (IIB Sant Pau)
- ♦ Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Barcelona

Professores

Dra. Ángela López del Río

- ♦ Bioinformatics and Biomedical Signals Laboratory (B2SLab) Universitat Politècnica de Catalunya Barcelona
- ♦ Engenheira Biomédico pela Universidade Politécnica de Madrid
- ♦ Mestrado na Universidade de Barcelona-Universidade Politécnica da Catalunha
- ♦ Participação no Instituto Europeu de Bioinformática (EBI-EMBL) em Cambridge, Reino Unido.
- ♦ Centro de Investigação Biomédica da Universidade Politécnica da Catalunha

Dra. Cristina Marzo

- ♦ Licenciatura em Medicina e Cirurgia, Faculdade de Medicina, Saragoça Universidade de Saragoça
- ♦ Mestrado Próprio em Tratamento Anticoagulante com a qualificação de Excelente Universidade Católica San Antonio Múrcia
- ♦ Mestrado em Coagulopatias Congénitas e Coagulopatias Adquiridas Universidade de Alcalá
- ♦ Médica assistente no Serviço de Hematologia e Hemoterapia Unidade de Hemostasia Hospital Universitário Arnau de Vilanova de Lleida

Dr. Andrés J. Muñoz Martín

- ♦ Licenciado em Medicina e Cirurgia, Universidade Autónoma de Madrid
- ♦ Doutor em Medicina, Prémio Extraordinário, Universidad Complutense de Madrid
- ♦ Diploma em Bioestatística em Ciências da Saúde, Universidade Autónoma de Barcelona
- ♦ Médico Adjunto Departamento de de Oncologia Médica Unidade de Tumores Digestivos Responsável do Programa de Investigação de Tumores Hepato-Bilio-Pancreáticos e Cancro e Tromboses Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid
- ♦ Professor colaborador de Ensino Prático, Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina, Universidade Complutense de Madrid
- ♦ Vice-Presidente do Comité de Ética e Investigação Clínica (CEIC) do Hospital Geral Universitario Gregorio Marañón, Madrid
- ♦ Coordenador da Secção de Cancro e Tromboses da Sociedade Espanhola de Oncologia Médica (SEOM)

Sra. Ana Belen Ruperez Blanco

- ♦ Licenciada em Medicina pela Universidade Complutense de Madrid
- ♦ Especialista em Oncologia Médica no Hospital Geral Universitario Gregorio Marañón
- ♦ Médica Adjunta do Serviço de Oncologia Médica Unidade de Tumores Digestivos, Sarcomas e Tumores de Pele Hospital Virgen de la Salud Toledo
- ♦ Mestrado Especialista em ETV e Cancro pela Universidade Católica San Antonio de Múrcia
- ♦ Membros da Secção de Cancro e Tromboses da Sociedade Espanhola de Oncologia Médica (SEOM)

Dra. Pilar Llamas

- ♦ Doutora em Medicina e Cirurgia
- ♦ Formada em Medicina e Cirurgia, Universidade de Córdoba Junho de 1989; Prémio Extraordinário
- ♦ Chefe corporativo do Departamento de Hematologia e Hemoterapia dos Hospitais Públicos de Quironsalud Madrid; Fundación Jiménez Díaz, Rey Juan Carlos, Infanta Elena e Hospital General de Villalba University Hospitals

Dra. Elena Pina Pascual

- ♦ Licenciada em Medicina e Cirurgia pela Universidade Autónoma de Barcelona
- ♦ Especialista em Hematologia e Hemoterapia através do programa MIR no Hospital Universitario de Bellvitge
- ♦ Desde 2005, assistente do Serviço de Trombose e Hemostasia no Hospital Universitario de Bellvitge
- ♦ Coordenadora da Unidade Funcional da doença tromboembólica venosa no Hospital Bellvitge desde Dezembro de 2007 Membro da comissão de trombose associada ao cancro do Instituto Catalão de Oncologia (ICO)

Dra. María Sabater Lleal

- ♦ Licenciada em Biologia, em 2000, na Universidade de Barcelona
- ♦ Especializada em Biomedicina
- ♦ Doutoramento em Genética, em 2006, Universidade de Barcelona
- ♦ Grup de Genòmica de Malalties Complexes Institut de Recerca de l'Hospital de Sant Pau (IIB Sant Pau) Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Barcelona
- ♦ Investigadora Associada em Genética Cardiovascular na Unidade de Medicina Cardiovascular (KI)

Dr. Juan Carlos Souto

- ♦ Licenciado em Medicina e Cirurgia na Extensão Universitária da UCB em Lleida em 1987
- ♦ Especialista em Hematologia e Hemoterapia
- ♦ Doutor em Medicina e Cirurgia pela UAB
- ♦ Membro do pessoal de Hematologia, ininterruptamente até à data. É atualmente o chefe da Secção de Investigação Diagnóstica e Translacional em Doenças de Hemostasia
- ♦ Trabalha como consultor para tratamento antitrombótico e doenças tromboembólicas e hemorrágicas. É membro eleito em 2017 da Consell Directiu del Cos Facultatiu del Hospital
- ♦ Autor de 160 artigos científicos em revistas indexadas, 35 dos quais como primeiro autor
- ♦ Autor de 290 comunicações científicas em conferências nacionais e internacionais
- ♦ Membro da Equipa de Investigação em 21 Projetos de Investigação competitivos, em 7 dos quais como Investigador Principal
- ♦ Responsável pelos projetos científicos GAIT 1 e 2 (Análise Genética da Trombofilia Idiopática) desenvolvidos desde 1995 até ao presente; ACOA (Controlo Alternativo da Anticoagulação Oral) entre 2000 e 2005; RETROVE (Risco de Doença Tromboembólica Venosa) iniciado em 2012; MIRTO (Modelação do Risco Individual de Trombose em Oncologia), desde 2015
- ♦ Senior Data Analyst (CNAG-CRG)



Dr. Francisco Vidal

- Licenciado em Biologia em Universitat de Barcelona
- Programa Oficial de Doutoramento em Bioquímica e Biologia Molecular e Genética Universitat de Barcelona
- Executive Master in Healthcare Organization ESADE Business School/ Ramon Llull University
- Médico especialista do Banco de Sangue e Tecidos (BST) Barcelona

05

Estrutura e conteúdo

A estrutura do conteúdo foi concebida pelos melhores profissionais na área da Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia Tromboses, com um longo historial e prestígio reconhecido na profissão, apoiado pelo volume de casos revistos, estudados e diagnosticados, e com um vasto conhecimento das novas tecnologias aplicadas à medicina genómica e de precisão.





“

Este Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses contém o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado”

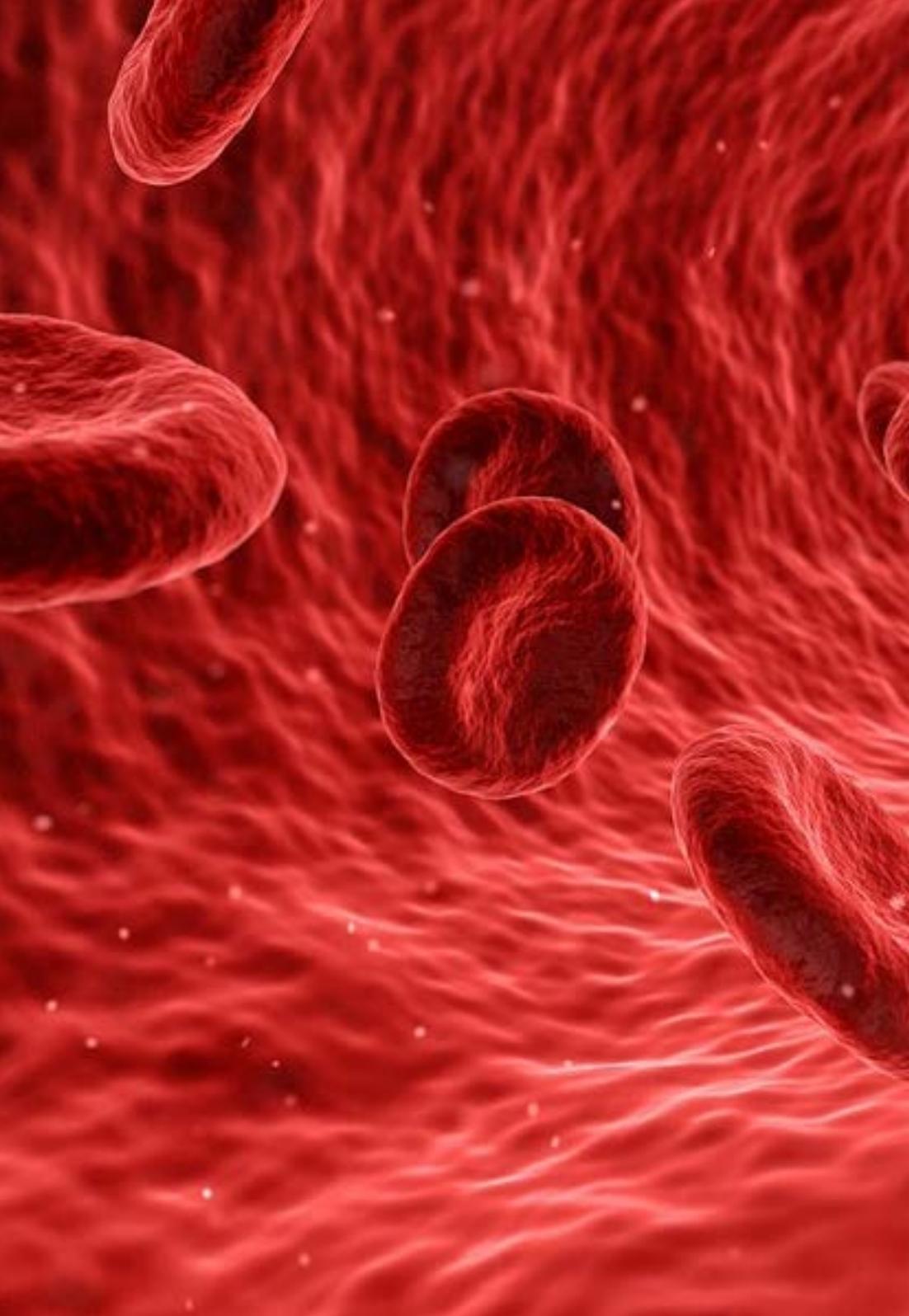
Módulo 1. Introdução à Hemostasia

- 1.1. Introdução História e aspetos evolutivos
 - 1.1.1. História
 - 1.1.2. Aspetos evolutivos
- 1.2. Endotélio e plaquetas na fisiologia da hemostasia
 - 1.2.1. O papel do endotélio na hemostasia
 - 1.2.2. Plaquetas Recetores de membrana plaquetária
 - 1.2.3. Formação de tampas de plaquetas Adesão e agregação de plaquetas
 - 1.2.4. Micropartículas
 - 1.2.5. Envolvimento de outros elementos celulares na fisiologia da hemostasia
- 1.3. Componente de plasma da coagulação O coágulo de fibrina
 - 1.3.1. A cascata de coagulação
 - 1.3.2. Fatores de coagulação
 - 1.3.3. O sistema de coagulação
 - 1.3.4. Complexos multicomponentes
- 1.4. Mecanismos reguladores da coagulação
 - 1.4.1. Inibidores de fatores ativados
 - 1.4.2. Reguladores dos cofatores
- 1.5. Fibrinólise
 - 1.5.1. O sistema fibrinolítico
 - 1.5.2. Ativação da fibrinólise
 - 1.5.3. Regulação da Fibrinólise
 - 1.5.4. Recetores celulares para fibrinólise
- 1.6. O laboratório de coagulação Fase pré-analítica
 - 1.6.1. Pacientes e recolha de amostras
 - 1.6.2. Transporte e processamento de amostras
- 1.7. Estudo de plaquetas
 - 1.7.1. Métodos de medição da função plaquetária
 - 1.7.2. Tempo de obturação (PFA-100)
 - 1.7.3. Citometria de fluxo

- 1.8. Exploração da fase de coagulação de plasma
 - 1.8.1. Técnicas de coagulação clássicas
 - 1.8.2. Quantificação dos fatores de coagulação
 - 1.8.3. Estudo de inibidores específicos e não específicos
 - 1.8.4. Testes laboratoriais de fibrinólise
 - 1.8.5. O estudo de trombofilias
 - 1.8.6. Testes laboratoriais para monitorização de anticoagulantes
- 1.9. Técnicas para a análise global da hemostasia
 - 1.9.1. Definição e classificação
 - 1.9.2. Teste de geração de trombina
 - 1.9.3. Técnicas viscoelastométricas
- 1.10. Casos clínicos e exercícios
 - 1.10.1. Casos clínicos
 - 1.10.2. Exercícios

Módulo 2. Fisiopatologia e Epidemiologia da Doença Tromboembólica Venosa

- 2.1. Introdução geral sobre a complexidade e o impacto clínico da DTV
 - 2.1.1. Introdução geral à complexidade
 - 2.1.2. Impactos clínicos da DTV
- 2.2. Geração de um trombo patológico
 - 2.2.1. O equilíbrio da hemostasia
 - 2.2.2. A rutura do equilíbrio (Tríade clássica de Virchow) e as consequências
 - 2.2.3. Função venosa normal e patológica
 - 2.2.4. Papel das membranas venosas no trombo patológico
 - 2.2.5. Papel do endotélio vascular
 - 2.2.6. Papel das plaquetas e dos polifosfatos
 - 2.2.7. Papel das armadilhas extracelulares de neutrófilos (NETs)
 - 2.2.8. Papel das micropartículas circulantes
 - 2.2.9. Processos inflamatórios locais
 - 2.2.10. Trombose paraneoplásica (relação com o Módulo 4)
 - 2.2.11. Mecanismo e local de formação dos trombos

- 
- 2.3. Classificação e características da DTV de acordo com locais anatómicos
 - 2.3.1. Localização em extremidades inferiores
 - 2.3.2. Localização em extremidades superiores
 - 2.3.3. Tromboembolismo pulmonar
 - 2.3.4. Localizações atípicas
 - 2.3.4.1. Viscerais
 - 2.3.4.2. Intracranianas
 - 2.4. Classificação da trombose de acordo com as circunstâncias associadas
 - 2.4.1. DTV espontânea vs. Secundária
 - 2.4.2. Fatores de risco ambiental (Tabela a)
 - 2.4.3. Papel da raça, idade e sexo
 - 2.4.4. Papel dos dispositivos intravasculares (cateteres intravenosos)
 - 2.5. Sequelas da DTV
 - 2.5.1. Síndrome pós-trombótico e trombose residual Relação com a recorrência
 - 2.5.2. Hipertensão pulmonar crônica
 - 2.5.3. Mortalidade a curto e longo prazo
 - 2.5.4. Sobre a qualidade de vida
 - 2.6. O impacto da DTV na carga global de doenças
 - 2.6.1. Contribuição para a carga global da doença
 - 2.6.2. Impacto sobre a economia
 - 2.7. Epidemiologia da ETEV
 - 2.7.1. Variáveis influenciadoras (idade, raça, comorbilidades, drogas, fatores sazonais, etc.)
 - 2.8. Risco e epidemiologia da recorrência trombótica
 - 2.8.1. Diferenças de gênero
 - 2.8.2. Diferenças de acordo com as circunstâncias associadas ao primeiro episódio
 - 2.9. Trombofilia
 - 2.9.1. Conceito clássico
 - 2.9.2. Biomarcadores biológicos da trombofilia
 - 2.9.2.1. Genéticos
 - 2.9.2.2. Plasmáticos
 - 2.9.2.3. Celulares

- 2.9.3. Estudo laboratorial da trombofilia
 - 2.9.3.1. Debate sobre a sua utilidade
 - 2.9.3.2. Anomalias clássicas
 - 2.9.3.3. Outros biomarcadores ou fenótipos intermediários (Tabela b)
- 2.10. A trombofilia como um conceito de patologia complexa e crónica
 - 2.10.1. Alta complexidade (ver secção 2.1)
 - 2.10.2. Importância da base genética Conceito de hereditariedade
 - 2.10.3. Fatores de risco genético conhecidos (Tabela c) Relação com os Módulos 7 e 8
 - 2.10.4. Hereditariedade por descobrir
- 2.11. Perfil de risco individual
 - 2.11.1. Conceito
 - 2.11.2. Componentes permanentes (genéticos)
 - 2.11.3. Circunstâncias em mudança
 - 2.11.4. Novos e poderosos modelos matemáticos para avaliar conjuntamente todas as variáveis de risco (relação com o Módulo 9)

Módulo 3. Diagnóstico, tratamento e profilaxia da Doença Tromboembólica Venosa

- 3.1. Diagnóstico da DTV
 - 3.1.1. Apresentação clínica e escalas de probabilidade de diagnóstico
 - 3.1.2. Testes complementares (D-dímero, testes de imagem)
 - 3.1.3. Estratificação prognóstica do risco dos doentes com DP
- 3.2. Tratamento da DTV
 - 3.2.1. Medicamentos antitrombóticos
 - 3.2.2. Tratamento da fase inicial (fase aguda e até 3-6 meses)
 - 3.2.3. Duração do tratamento e tratamento a longo prazo (> 6 meses)
 - 3.2.4. Complicações do tratamento antitrombótico
- 3.3. Profilaxia da DTV
 - 3.3.1. Profilaxia de doentes médicos
 - 3.3.2. Profilaxia do paciente cirúrgico
 - 3.3.3. Casos clínicos

Módulo 4. Situações especiais I: trombose no ambiente oncológico

- 4.1. Epidemiologia e fatores de risco
 - 4.1.1. Epidemiologia
 - 4.1.2. Fatores de risco associados ao paciente
 - 4.1.3. Fatores de risco associados ao tumor
 - 4.1.4. Fatores de risco associados ao tratamento
- 4.2. Trombopprofilaxia do doente de oncologia médica admitido
 - 4.2.1. Introdução
 - 4.2.2. Trombopprofilaxia do doente de oncologia médica admitido
- 4.3. Trombopprofilaxia do paciente cirúrgico
 - 4.3.1. Introdução
 - 4.3.2. Trombopprofilaxia do paciente cirúrgico
- 4.4. Trombopprofilaxia do doente oncológico que recebe terapia sistémica em regime ambulatorio
 - 4.4.1. Introdução
 - 4.4.2. Trombopprofilaxia do doente oncológico que recebe terapia sistémica em regime ambulatorio
- 4.5. Modelos preditivos do risco de trombose
 - 4.5.1. Score de Khorana
 - 4.5.2. Outros modelos de risco preditivo
 - 4.5.3. Outras aplicações potenciais de modelos de risco preditivos
- 4.6. Tratamento inicial da trombose associada ao cancro
 - 4.6.1. Introdução
 - 4.6.2. Tratamento inicial da trombose associada ao cancro
- 4.7. Tratamento a longo prazo da trombose associada ao cancro
 - 4.7.1. Introdução
 - 4.7.2. Tratamento a longo prazo da trombose associada ao cancro
- 4.8. Modelos preditivos de hemorragia e recorrência Interações de anticoagulantes orais de ação direta
 - 4.8.1. Modelos preditivos de hemorragia e recorrência
 - 4.8.2. Interações de anticoagulantes orais de ação direta

- 4.9. Terapia anti-tumor e risco de trombose
 - 4.9.1. Quimioterapia
 - 4.9.2. Hormonoterapia
 - 4.9.3. Fármacos biológicos
 - 4.9.4. Imunoterapia
 - 4.9.5. Tratamentos de suporte

Módulo 5. Situações especiais II: trombose no âmbito da mulher

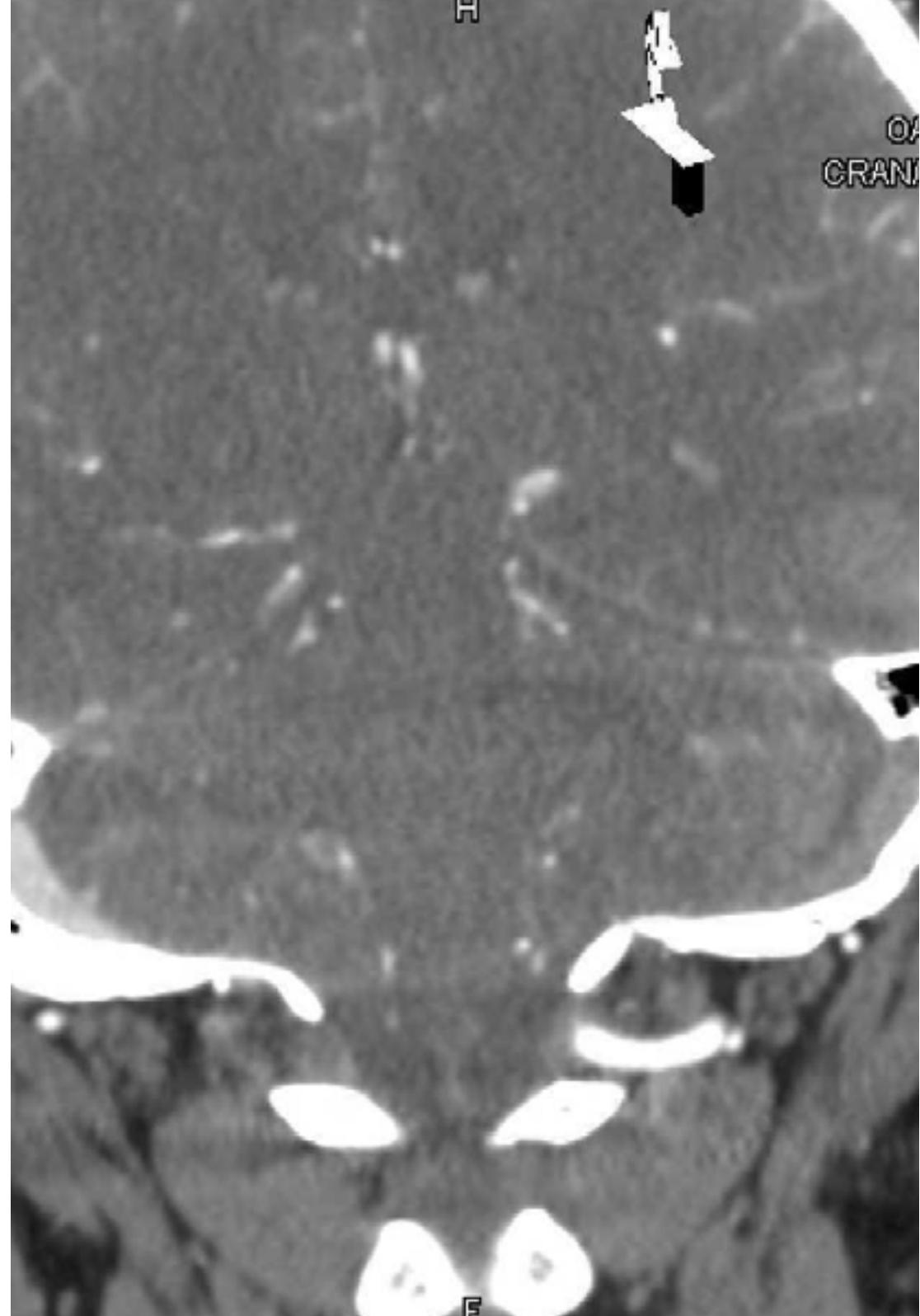
- 5.1. Fisiopatologia da hemostasia em diferentes fases de maturação nas mulheres
 - 5.1.1. Introdução
 - 5.1.2. Fatores de risco fisiológicos
 - 5.1.3. Fatores de risco adquiridos
- 5.2. Trombofilia e mulheres
 - 5.2.1. Trombofilias hereditárias
 - 5.2.2. Trombofilia adquirida
 - 5.2.3. Indicações para o estudo
- 5.3. Contraceção e terapia hormonal e doença tromboembólica venosa
 - 5.3.1. Introdução
 - 5.3.2. Contraceção em mulheres com fatores de risco trombótico
 - 5.3.3. Contraceção nas mulheres após um evento trombótico
- 5.4. Estratégias para a prevenção da doença tromboembólica venosa em mulheres não grávidas em idade fértil
 - 5.4.1. Mulher não grávida sem historial de trombose
 - 5.4.2. Mulher não grávida com historial de trombose
- 5.5. Doença tromboembólica venosa durante a gravidez e puerpério
 - 5.5.1. Incidência e epidemiologia
 - 5.5.2. Fatores de risco Escalas de classificação de risco
 - 5.5.3. Apresentação clínica
 - 5.5.4. Estratégia diagnóstica
 - 5.5.5. Tratamento
 - 5.5.6. Profilaxia
 - 5.5.7. Gestão do doente da válvula cardíaca

- 5.6. Doenças tromboembólicas venosas e cesarianas
 - 5.6.1. Incidência e epidemiologia
 - 5.6.2. Fatores de risco. Escalas de classificação de risco
 - 5.6.3. Tratamento e profilaxia
- 5.7. Técnicas reprodutivas assistidas e doença tromboembólica venosa
 - 5.7.1. Incidência e fatores de risco
 - 5.7.2. Apresentação clínica
 - 5.7.3. Tratamento
 - 5.7.4. Profilaxia
- 5.8. Medicamentos anticoagulantes utilizados na gravidez, puerpério e lactação
 - 5.8.1. Heparina não fracionada
 - 5.8.2. Heparina de baixo peso molecular
 - 5.8.3. Antagonistas da vitamina K
 - 5.8.4. Gestão do tratamento anticoagulante periparto
 - 5.8.5. Complicações decorrentes da terapia anticoagulante
- 5.9. Síndrome antifosfolípídica obstétrica
 - 5.9.1. Incidência e epidemiologia
 - 5.9.2. Diagnóstico laboratorial de PBS obstétrico
 - 5.9.3. Tratamento da SAF obstétrica
 - 5.9.4. Gestão da mulher em idade fértil com anticorpos antifosfolípidos isolados
- 5.10. Climatério, menopausa e trombose
 - 5.10.1. Incidência e epidemiologia
 - 5.10.2. Risco cardiovascular
 - 5.10.3. Tratamento hormonal de substituição

Módulo 6. Dados ómicos: introdução à linguagem de programação R

- 6.1. Introdução Básicos ao sistema operacional UNIX/ Linux
 - 6.1.1. História e filosofia
 - 6.1.2. Intérprete de comandos (Shell)
 - 6.1.3. Comandos básicos em Linux
 - 6.1.4. Processadores de texto
- 6.2. Gestão de ficheiros em UNIX/Linux
 - 6.2.1. Sistema de ficheiros
 - 6.2.2. Utilizadores e grupos
 - 6.2.3. Autorizações

- 6.3. Gestão de sistemas UNIX/Linux
 - 6.3.1. Tarefas (*jobs*)
 - 6.3.2. Registos (*logs*)
 - 6.3.3. Ferramentas de monitorização
 - 6.3.4. Redes
- 6.4. Introdução e características básicas do R
 - 6.4.1. O que é R?
 - 6.4.2. Primeiros passos
 - 6.4.2.1. Instalação e interface gráfica
 - 6.4.2.2. Espaço de trabalho (*Workspace*)
 - 6.4.3. Extensões em R
 - 6.4.3.1. Pacotes standard
 - 6.4.3.2. Pacotes contribuídos, CRAN e Biocondutor
- 6.5. Tipos de dados em R
 - 6.5.1. Vetores
 - 6.5.2. Listas
 - 6.5.3. Variáveis indexadas (*Arrays*) e matrizes
 - 6.5.4. Fatores
 - 6.5.5. Folhas de dados (*Data Frames*)
 - 6.5.6. *Strings* de texto
 - 6.5.7. Outros tipos de dados
- 6.6. Gestão dos dados em R
 - 6.6.1. Importação e exportação de dados
 - 6.6.2. Manipulação de dados
 - 6.6.2.1. Vetores
 - 6.6.2.2. Matrizes
 - 6.6.2.3. *Strings* de texto
 - 6.6.2.4. Folhas de dados
- 6.7. Funções de controlo e loops em R
 - 6.7.1. Execução condicional: *if*
 - 6.7.2. Ciclos *For*, *Repeat*, *While*
 - 6.7.3. Funções do tipo *apply*



- 6.8. Modelos estatísticos em R
 - 6.8.1. Dados univariados
 - 6.8.2. Dados multivariados
 - 6.8.3. Teste de hipóteses
- 6.9. Representação gráfica em R
 - 6.9.1. Representações básicas
 - 6.9.2. Parâmetros e elementos gráficos
 - 6.9.3. O pacote *ggplot2*
- 6.10. Definição de funções em R
 - 6.10.1. Exemplos simples
 - 6.10.2. Argumentos e valores predeterminados
 - 6.10.3. Atribuições dentro de uma função

Módulo 7. Trombose na era Genómica I: Estudos genómicos (GWAS)

- 7.1. Introdução à genética
 - 7.1.1. Introdução e conceitos básicos
 - 7.1.1.1. Genes
 - 7.1.1.2. Polimorfismos, alelos e *loci*
 - 7.1.1.3. Haplótipos
 - 7.1.1.4. Conceito de desequilíbrio de ligação
 - 7.1.1.5. Genótipo
 - 7.1.1.6. Fenótipo
 - 7.1.2. Genética para estudar doenças complexas
 - 7.1.2.1. Doenças complexas e raras
 - 7.1.2.2. Estudos do gene candidato versus estudos globais do genoma
 - 7.1.3. Tipos de polimorfismo, nomenclatura e versões do genoma
 - 7.1.4. Chips de genotipagem
 - 7.2. Introdução à abordagem dos estudos genéticos em todo o genoma (GWAS)
 - 7.2.1. O que é um GWAS?
 - 7.2.2. Conceção de estudos de GWAS
 - 7.2.2.1. Hereditariedade
 - 7.2.2.2. Case-control versus análise quantitativa das características
 - 7.2.2.3. Tamanho da amostra e poder estatístico
 - 7.2.2.4. Enviesamentos por subestruturação populacional
 - 7.2.2.5. Fenótipos: normalização e *Outliers*
 - 7.2.3. O teste de associação genética
 - 7.2.4. *Software* útil para GWAS
- 7.3. Imputação genética
 - 7.3.1. Conceito de imputação
 - 7.3.2. Painéis de referência
 - 7.3.1.1. Projeto *Hap Map*
 - 7.3.1.2. Projeto *1000 Genomes*
 - 7.3.1.3. Projeto *Haplotype Reference Consortium*
 - 7.3.1.4. Outros projetos específicos da população
- 7.4. Controlo de qualidade e filtros
 - 7.4.1. Filtros de pré-imputação
 - 7.4.1.1. Frequência de alelo menor
 - 7.4.1.2. Equilíbrio Hardy-Weinberg
 - 7.4.1.3. Erros de genotipagem (*Call Rate*)
 - 7.4.1.4. Excesso de heterozigocidade
 - 7.4.1.5. Erros mendelianos
 - 7.4.1.6. Erros de sexo
 - 7.4.1.7. Direção da cadeia
 - 7.4.1.8. Relações de parentesco
 - 7.4.2. Filtros pós-imputação
 - 7.4.2.1. Variantes monomórficas, frequências
 - 7.4.2.2. Qualidade da imputação
 - 7.4.3. Filtros pós GWAS
 - 7.4.4. *Software* de controlo de qualidade
- 7.5. Análise e interpretação dos resultados de GWAS
 - 7.5.1. Manhattan Plot
 - 7.5.2. Correção por *Multiple Testing* e resultados *Genome-wide significant*
 - 7.5.3. Conceito de locus genético
- 7.6. Meta-análise e replicação
 - 7.6.1. *Workflow* habitual para estudos GWAS

- 7.6.2. Meta-análise
 - 7.6.2.1. Métodos de meta-análise
 - 7.6.2.2. Informação necessária para realizar uma meta-análise
 - 7.6.2.3. Resultado da meta-análise
 - 7.6.2.4. Exemplos de *software* para meta-análise
- 7.6.3. Os consórcios mais relevantes
- 7.7. Análise pós GWAS
 - 7.7.1. *Fine-mapping* e gráfico regional
 - 7.7.2. Análise condicional
 - 7.7.3. Seleção do melhor gene candidato (do locus ao gene)
 - 7.7.3.1. Exploração de informação sobre expressão
 - 7.7.3.2. Análise do enriquecimento das vias metabólicas (*Gene Set Enrichment Analyses*)
 - 7.7.3.3. Estudo do possível efeito funcional do polimorfismo
- 7.8. A era do GWAS
 - 7.8.1. Repositórios de dados GWAS
 - 7.8.2. Fazendo um balanço dos resultados da era GWAS
- 7.9. Utilização dos resultados de GWAS
 - 7.9.1. Modelos de estimativa de risco
 - 7.9.2. Estudos de aleatorização mendeliana
- 7.10. Testes genéticos para a doença tromboembólica venosa (VTE)
 - 7.10.1. Um pouco de história
 - 7.10.2. Estudos de GWAS mais relevantes em DTV
 - 7.10.3. Resultados dos últimos estudos
 - 7.10.4. Implicações clínicas dos resultados genéticas: a importância da cascata de coagulação e novas vias metabólicas envolvidas
 - 7.10.5. Estratégias de futuras

Módulo 8. Trombose na era Genómica II: estudos massivos de sequenciação

- 8.1. Base genética e estudo molecular em trombose e hemostasia
 - 8.1.1. Epidemiologia molecular em trombose e hemostasia
 - 8.1.2. Estudo genético de doenças congénitas
 - 8.1.3. Abordagem clássica ao diagnóstico molecular
 - 8.1.4. Técnicas de diagnóstico indireto ou de ligação genética
 - 8.1.5. Técnicas de diagnóstico direto
 - 8.1.5.1. Rastreio de mutações
 - 8.1.5.2. Identificação direta da mutação
- 8.2. Técnicas de sequenciamento de ADN
 - 8.2.1. Sequenciação tradicional de Sanger
 - 8.2.1.1. Características da técnica, limitações e aplicação em trombose e hemostasia
 - 8.2.2. Sequenciação de nova geração ou NGS
 - 8.2.2.1. Plataformas NGS em diagnósticos moleculares
 - 8.2.2.2. Informação geral sobre a tecnologia, possibilidades e limitações NGS versus sequenciação tradicional
 - 8.2.3. Sequenciação de terceira geração (TGS)
- 8.3. Diferentes abordagens ao estudo genético usando NGS
 - 8.3.1. Sequenciação de painéis genéticos
 - 8.3.2. Sequenciação de todo o exoma e sequenciação de todo o genoma
 - 8.3.3. Transcriptómica por RNA-Seq
 - 8.3.4. Sequenciação de MicroRNAs
 - 8.3.5. Mapeamento das interações proteína-DNA com CHIP-Seq
 - 8.3.6. Análise da epigenómica e da metilação do ADN por NGS
- 8.4. Análise bioinformática de dados NGS
 - 8.4.1. O desafio da análise bioinformática de dados maciços gerados por NGS
 - 8.4.2. Requisitos informáticas para gestão e análise de dados NGS
 - 8.4.2.1. Armazenamento, transferência e partilha de dados NGS
 - 8.4.2.2. Poder computacional necessário para a análise de dados NGS
 - 8.4.2.3. Necessidades de *software* para análise de dados NGS
 - 8.4.2.4. Requisitos de bioinformática necessárias para a análise de dados NGS
 - 8.4.3. *Base Calling*, formato de ficheiro FASTQ e pontuação de qualidade de base
 - 8.4.4. Controlo de qualidade e pré-processamento de dados NGS
 - 8.4.5. Mapeamento de leituras
 - 8.4.6. Chamadas de variantes
 - 8.4.7. Análise terciária
 - 8.4.8. Análise da variação estrutural pela NGS
 - 8.4.9. Métodos para estimar a variação do número de cópias a partir dos dados NGS
- 8.5. Conceito e tipos de mutação detetáveis pela NGS
 - 8.5.1. Etologia molecular das perturbações trombóticas e hemorrágicas
 - 8.5.2. Nomenclatura das mutações
 - 8.5.3. Implicação funcional das variantes/mutações identificadas
 - 8.5.4. Diferenciando entre a mutação e o polimorfismo

- 8.6. Bases de dados moleculares fundamentais em NGS
 - 8.6.1. Bases de dados específicas de localização (LSMD)
 - 8.6.2. Descrições de mutações anteriores em bases de dados
 - 8.6.3. Bases de dados de variantes detetadas na população saudável pela NGS
 - 8.6.4. Bases de dados moleculares com anotações clínicas
- 8.7. Análise e interpretação dos resultados da NGS em trombose e hemostasia
 - 8.7.1. Validação das mutações
 - 8.7.2. Conceito de patogenicidade da mutação
 - 8.7.3. Correlação genótipo-fenótipo
 - 8.7.3.1. Estudos *in silico*
 - 8.7.3.2. Estudos de expressão
 - 8.7.3.3. Estudos funcionais *in vitro*
- 8.8. Papel da NGS no aconselhamento genético e no diagnóstico pré-natal
 - 8.8.1. Assessoria genética na era NGS
 - 8.8.2. Questões éticas específicas da NGS e sequenciação de todo o genoma para aconselhamento genético e diagnóstico clínico
 - 8.8.3. Métodos e diagnósticos pré-natais convencionais
 - 8.8.4. Diagnóstico genético pré-implantação
 - 8.8.5. Diagnóstico pré-natal não invasivo
 - 8.8.5.1. Utilização de DNA fetal na circulação materna para diagnóstico pré-natal
 - 8.8.5.2. Sequenciação de SNPs a partir de ADN fetal em circulação
 - 8.8.5.3. Limitações e desafios dos testes pré-natais não-invasivos baseados em NGS
 - 8.8.5.4. Implementação clínica de testes pré-natais não invasivos para aneuploidia
- 8.9. Perspetivas futuras sobre tecnologias NGS e análise de dados
 - 8.9.1. Desenvolvimento tecnológico da sequenciação a médio prazo
 - 8.9.2. Evolução de ferramentas bioinformáticas para análise de dados de sequenciação de alta produtividade
 - 8.9.3. Estandartização e racionalização dos processos analíticos NGS
 - 8.9.4. Computação paralela
 - 8.9.5. Computação na nuvem

Módulo 9. Trombose na era Genómica III: estudos de regulação da expressão genética (RNA e miRNA)

- 9.1. Introdução ao RNA-seq
 - 9.1.1. Descrição da técnica
 - 9.1.2. Vantagens sobre *Arrays* de expressão
 - 9.1.3. Limitações
- 9.2. Conceção experimental para estudos RNA-seq
 - 9.2.1. Conceito de *Randomization e Blocking*
 - 9.2.2. Réplicas biológicas vs. Réplicas técnicas
 - 9.2.3. Número de réplicas
 - 9.2.4. Profundidade de sequenciação
 - 9.2.5. Tipo de biblioteca
- 9.3. Controlo de qualidade para RNA-seq
 - 9.3.1. Métricas de qualidade para RNA-seq
 - 9.3.2. Programas concebidos para o controlo de qualidade no RNA-seq
- 9.4. Alinhamento e quantificação do RNA
 - 9.4.1. Com genoma de referência (*Genome-based*)
 - 9.4.2. Sem genoma de referência (*Transcriptome-based*)
- 9.5. Montagem de novo e anotação de RNA
 - 9.5.1. *Pipeline* sem transcriptoma de referência
 - 9.5.2. Anotação de transcrição codificada e não codificada
- 9.6. Expressão diferencial com RNA-seq
 - 9.6.1. Normalização.
 - 9.6.2. Eliminação de variáveis latentes
 - 9.6.3. Programas e métodos estatísticos
 - 9.6.4. Enriquecimento funcional
- 9.7. Outras aplicações da tecnologia RNA-seq
 - 9.7.1. Detecção de *Splicing* alternativo
 - 9.7.2. Detecção de transcrição de quimera
 - 9.7.3. Detecção de mutações
 - 9.7.4. Detecção de *Allele-specific Expression*

- 9.8. *Small RNA-seq*
 - 9.8.1. Construção da biblioteca para *Small RNA-seq*
 - 9.9.8.1. Controlo de qualidade para *Small RNA-seq*
 - 9.8.2. Alinhamento e quantificação para *Small RNA-seq*
 - 9.8.3. Anotação de miRNA
 - 9.8.4. miRNA targets
- 9.9. Gene *Coexpression Networks*
 - 9.9.1. Conceito de Gene *Coexpression Networks*
 - 9.9.2. Co-expressão diferencial vs. Expressão diferencial
 - 9.9.3. *Weighted gene Coexpression Networks Analysis (WGCNA)*
 - 9.9.4. Visualização de Gene *Coexpression Networks*
- 9.10. Testes de regulação para a expressão genética em doença tromboembólica venosa (DTV)
 - 9.10.1. Um pouco de história
 - 9.10.2. Estudos relevantes em DTV
 - 9.10.3. Resultados dos últimos estudos
 - 9.10.4. Implicações clínicas dos resultados
 - 9.10.5. Exemplos práticos

Módulo 10. Modelos preditivos

- 10.1. Aprendizagem estatística
 - 10.1.1. Estimativa de f
 - 10.1.2. Aprendizagem supervisionada e não supervisionada
 - 10.1.3. Problemas de regressão e classificação
 - 10.1.4. Modelos lineares e não lineares
- 10.2. Pré-processamento de dados
 - 10.2.1. Normalização
 - 10.2.2. Imputação
 - 10.2.3. Valores atípicos (*Outliers*)
- 10.3. Regressão linear
 - 10.3.1. Modelos lineares
 - 10.3.2. Análise de Variância (ANOVA)
 - 10.3.3. Modelos de efeitos mistos



- 10.4. Classificação
 - 10.4.1. Regressão logística
 - 10.4.2. Análise linear discriminante
 - 10.4.3. K vizinhos mais próximos (KNN)
- 10.5. Métodos de reamostragem
 - 10.5.1. Validação cruzada
 - 10.5.1.1. Conjunto de validação ou teste
 - 10.5.1.2. Validação cruzada deixando um de fora (*Leave One Out*)
 - 10.5.1.3. Validação cruzada das k iterações (*k-Fold*)
 - 10.5.2. *Bootstrap*
- 10.6. Seleção de modelos lineares
 - 10.6.1. Comparação de modelos aninhados
 - 10.6.2. Algoritmos *Stepwise*
 - 10.6.3. Diagnóstico de modelos lineares
- 10.7. Regularização
 - 10.7.1. A maldição da dimensão
 - 10.7.2. Regressão da componente principal
 - 10.7.3. Regressão parcial dos mínimos quadrados
 - 10.7.4. Métodos de *Shrinkage*
 - 10.7.4.1. Regressão *Ridge*
 - 10.7.4.2. Lasso
- 10.8. Métodos de árvore de decisão
 - 10.8.1. Introdução às árvores de decisão
 - 10.8.2. Tipos de árvores de decisão
 - 10.8.2.1. *Bagging*
 - 10.8.2.2. Florestas aleatórias (*Random Forests*)
 - 10.8.2.3. *Boosting*
- 10.9. Máquinas de apoio vetorial
 - 10.9.1. Classificadores de margem máxima
 - 10.9.2. Máquinas de apoio vetorial
 - 10.9.3. Ajuste de hiperparâmetros
- 10.10. Aprendizagem não supervisionada
 - 10.10.1. Análises de componentes principais
 - 10.10.2. Métodos de agrupamento (*Clustering*)
 - 10.10.2.1. Agrupamento k-meios (*K-means*)
 - 10.10.2.2. Agrupamento hierárquico

06

Metodologia

Este programa de capacitação oferece uma forma diferente de aprendizagem.

A nossa metodologia é desenvolvida através de um modo de aprendizagem cíclico: **o Relearning.**

Este sistema de ensino é utilizado, por exemplo, nas escolas médicas mais prestigiadas do mundo e tem sido considerado um dos mais eficazes pelas principais publicações, tais como a ***New England Journal of Medicine.***



“

Descubra o Relearning, um sistema que abandona a aprendizagem linear convencional para o levar através de sistemas de ensino cíclicos: uma forma de aprendizagem que provou ser extremamente eficaz, especialmente em disciplinas que requerem memorização"

Na TECH utilizamos o Método de Caso

Numa dada situação, o que deve fazer um profissional? Ao longo do programa, os estudantes serão confrontados com múltiplos casos clínicos simulados com base em pacientes reais nos quais terão de investigar, estabelecer hipóteses e finalmente resolver a situação. Há abundantes provas científicas sobre a eficácia do método. Os especialistas aprendem melhor, mais depressa e de forma mais sustentável ao longo do tempo.

Com a TECH pode experimentar uma forma de aprendizagem que abala as fundações das universidades tradicionais de todo o mundo"



Segundo o Dr. Gérvas, o caso clínico é a apresentação anotada de um paciente, ou grupo de pacientes, que se torna um "caso", um exemplo ou modelo que ilustra alguma componente clínica peculiar, quer pelo seu poder de ensino, quer pela sua singularidade ou raridade. É essencial que o caso seja fundamentado na vida profissional actual, tentando recriar as condições reais da prática profissional do médico.

“

Sabia que este método foi desenvolvido em 1912 em Harvard para estudantes de direito? O método do caso consistia em apresentar situações reais complexas para que tomassem decisões e justificassem a forma de as resolver. Em 1924 foi estabelecido como um método de ensino padrão em Harvard”

A eficácia do método é justificada por quatro realizações fundamentais:

- 1 Os estudantes que seguem este método não só conseguem a assimilação de conceitos, mas também desenvolvem a sua capacidade mental através de exercícios para avaliar situações reais e aplicar os seus conhecimentos.
- 2 A aprendizagem é solidamente traduzida em competências práticas que permitem ao educador integrar melhor o conhecimento na prática diária.
- 3 A assimilação de ideias e conceitos é facilitada e mais eficiente, graças à utilização de situações que surgiram a partir de um ensino real.
- 4 O sentimento de eficiência do esforço investido torna-se um estímulo muito importante para os estudantes, o que se traduz num maior interesse pela aprendizagem e num aumento do tempo passado a trabalhar no curso.



Relearning Methodology

A TECH combina eficazmente a metodologia do Estudo de Caso com um sistema de aprendizagem 100% online baseado na repetição, que combina 8 elementos didáticos diferentes em cada lição.

Melhoramos o Estudo de Caso com o melhor método de ensino 100% online: o Relearning.

O profissional aprenderá através de casos reais e da resolução de situações complexas em ambientes de aprendizagem simulados. Estas simulações são desenvolvidas utilizando software de última geração para facilitar a aprendizagem imersiva.



Na vanguarda da pedagogia mundial, o método Relearning conseguiu melhorar os níveis globais de satisfação dos profissionais que concluem os seus estudos, no que diz respeito aos indicadores de qualidade da melhor universidade online do mundo (Universidade de Columbia).

Utilizando esta metodologia, mais de 250.000 médicos foram formados com sucesso sem precedentes em todas as especialidades clínicas, independentemente da carga cirúrgica. Tudo isto num ambiente altamente exigente, com um corpo estudantil universitário com um elevado perfil socioeconómico e uma idade média de 43,5 anos.

O Relearning permitir-lhe-á aprender com menos esforço e mais desempenho, envolvendo-o mais na sua capacitação, desenvolvendo um espírito crítico, defendendo argumentos e opiniões contrastantes: uma equação direta ao sucesso.

No nosso programa, a aprendizagem não é um processo linear, mas acontece numa espiral (aprender, desaprender, esquecer e reaprender). Portanto, cada um destes elementos é combinado de forma concêntrica.

A pontuação global do nosso sistema de aprendizagem é de 8,01, de acordo com os mais elevados padrões internacionais.



Este programa oferece o melhor material educativo, cuidadosamente preparado para profissionais:



Material de estudo

Todos os conteúdos didáticos são criados pelos especialistas que irão ensinar o curso, especificamente para o curso, para que o desenvolvimento didático seja realmente específico e concreto.

Estes conteúdos são depois aplicados ao formato audiovisual, para criar o método de trabalho online da TECH. Tudo isto, com as mais recentes técnicas que oferecem peças de alta-qualidade em cada um dos materiais que são colocados à disposição do aluno.



Técnicas cirúrgicas e procedimentos em vídeo

A TECH traz as técnicas mais inovadoras, com os últimos avanços educacionais, para a vanguarda da atualidade em enfermagem. Tudo isto, na primeira pessoa, com o máximo rigor, explicado e detalhado para a assimilação e compreensão do estudante. E o melhor de tudo, pode observá-los quantas vezes quiser.



Resumos interativos

A equipa da TECH apresenta os conteúdos de uma forma atrativa e dinâmica em comprimidos multimédia que incluem áudios, vídeos, imagens, diagramas e mapas conceituais a fim de reforçar o conhecimento.

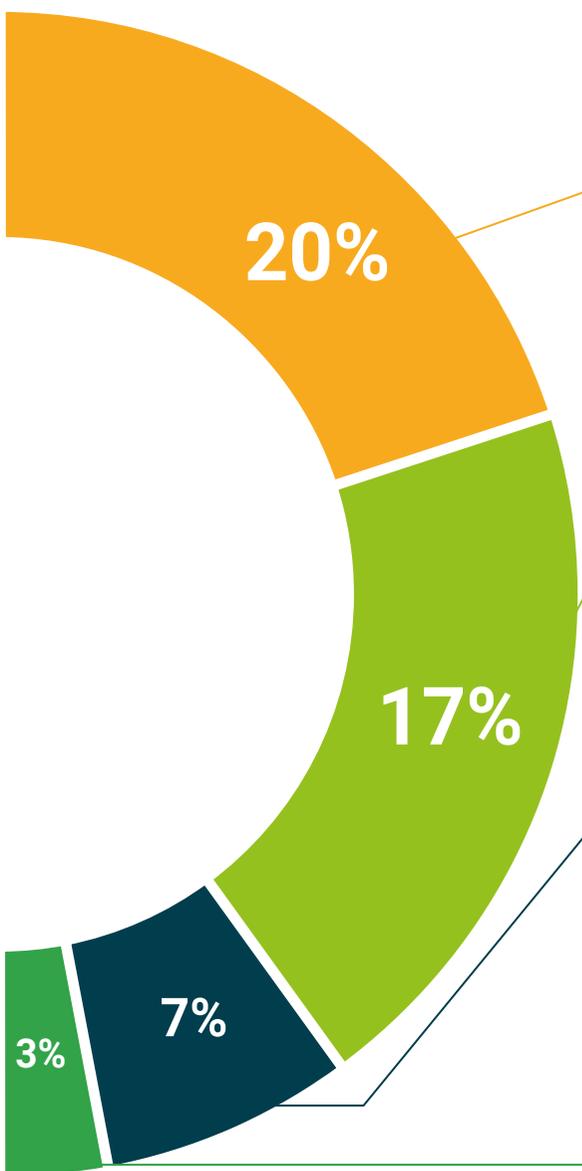
Este sistema educativo único para a apresentação de conteúdos multimédia foi premiado pela Microsoft como uma "História de Sucesso Europeu"



Leituras complementares

Artigos recentes, documentos de consenso e diretrizes internacionais, entre outros. Na biblioteca virtual da TECH o aluno terá acesso a tudo o que necessita para completar a sua capacitação





Análises de casos desenvolvidas e conduzidas por especialistas

A aprendizagem eficaz deve necessariamente ser contextual. Por esta razão, a TECH apresenta o desenvolvimento de casos reais nos quais o perito guiará o estudante através do desenvolvimento da atenção e da resolução de diferentes situações: uma forma clara e direta de alcançar o mais alto grau de compreensão.



Testing & Retesting

Os conhecimentos do aluno são periodicamente avaliados e reavaliados ao longo de todo o programa, através de atividades e exercícios de avaliação e auto-avaliação, para que o aluno possa verificar como está a atingir os seus objetivos.



Masterclasses

Há provas científicas sobre a utilidade da observação de peritos terceiros: Learning from an Expert fortalece o conhecimento e a recordação, e constrói confiança em futuras decisões difíceis.



Guias rápidos de atuação

A TECH oferece os conteúdos mais relevantes do curso sob a forma de folhas de trabalho ou guias de ação rápida. Uma forma sintética, prática e eficaz de ajudar os estudantes a progredir na sua aprendizagem.



07

Certificação

O Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Trombooses garante, para além de um conteúdo mais rigoroso e atualizado, o acesso a um grau de Mestre emitido pela TECH Universidade Tecnológica.



“

Conclua este plano de estudos com sucesso e receba o seu certificado sem sair de casa e sem burocracias”

Este **Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses** conta com o conteúdo científico mais completo e atualizado do mercado.

Uma vez aprovadas as avaliações, o aluno receberá por correio, com aviso de receção, o certificado* correspondente ao título de **Mestrado Próprio** emitido pela **TECH Universidade Tecnológica**.

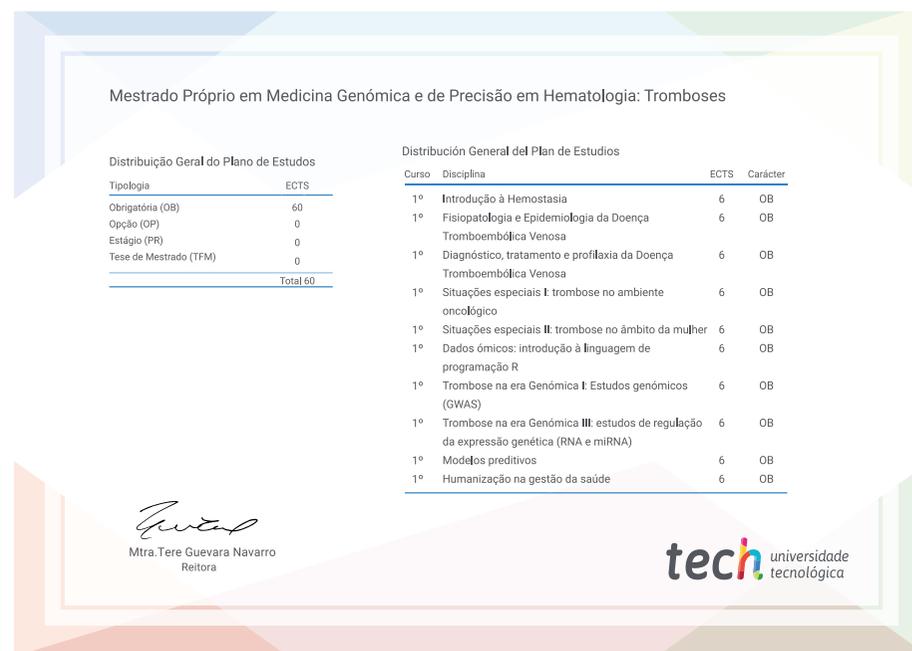
Este certificado contribui significativamente para o desenvolvimento da capacitação continuada dos profissionais e proporciona um importante valor para a sua capacitação universitária, sendo 100% válido e atendendo aos requisitos normalmente exigidos pelas bolsas de emprego, concursos públicos e avaliação de carreiras profissionais.

Certificação: **Mestrado Próprio em Medicina Genómica e de Precisão em Hematologia: Tromboses**

Modalidade: **online**

Duração: **7 meses**

ECTS: **60 ECTS**



*Apostila de Haia: Caso o aluno solicite que o seu certificado seja apostilado, a TECH Universidade Tecnológica providenciará a obtenção do mesmo a um custo adicional.

futuro
saúde confiança pessoas
informação orientadores
educação certificação ensino
garantia aprendizagem
instituições tecnologia
comunidade compromisso
atenção personalizada
conhecimento inovação
presente qualidade
desenvolvimento simulação

tech universidade
tecnológica

Mestrado Próprio
Medicina Genómica
e de Precisão em
hematologia: Tromboses

- » Modalidade: online
- » Duração: 7 meses
- » Certificação: TECH Universidade Tecnológica
- » Créditos: 60 ECTS
- » Horário: ao seu próprio ritmo
- » Exames: online

Mestrado Próprio

Medicina Genómica e de Precisão
em Hematologia: Tromboses

