



## 02 de setembro de 2026 (quarta-feira) CURSOS PRÉ-CONGRESSO VAGAS LIMITADAS

08:30-12:30 SALA 01 Curso Pré-Congresso:

**GENÉTICA REPRODUTIVA NO CONSULTÓRIO: ENFRENTANDO DESAFIOS COM BASE EM EVIDÊNCIAS CIENTÍFICAS**

Carga horária: 4 horas

**Descrição:** Este curso pré-congresso é destinado a profissionais da saúde com atuação ou interesse avançado em Genética Reprodutiva e Reprodução Assistida, especialmente aqueles envolvidos na indicação, interpretação e tomada de decisão clínica relacionada a testes genéticos pré-concepcionais e pré-implantacionais. Com abordagem baseada em evidências e discussão de casos clínicos reais, o objetivo é proporcionar atualização técnica aprofundada e fomentar a integração entre genética e decisão clínica, com foco na aplicabilidade prática e nos dilemas contemporâneos da área.

**Público-Alvo:** Geneticistas, especialistas em reprodução assistida, embriologistas, obstetras, médicos residentes e pós-graduandos.

Coordenadoras: **MELISSA MACHADO VIANA (MG)** e **DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)**

08:30-10:15 **MÓDULO 1 – TESTE DE PORTADOR**

08:30-08:45 **Evolução dos testes de portador na prática clínica: Da triagem por variantes específicas aos painéis expandidos por NGS**

**DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)**

08:45-09:05 **The importance of premarital genetic screening for a healthier future. The Israeli premarital screening as a leading example in this field**

**GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)**

09:05-09:25 **Painel versus exoma no rastreio de portadores: o que diz a literatura**

**MELISSA MACHADO VIANA (MG)**

09:25-09:45 **Teste de portador em doadores de gametas: a polêmica do TP53**

**MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (RS)**

09:45-10:15 **CASOS CLÍNICOS REAIS**

09:45-10:00 **Caso 1. Teste de portador alterado: e agora?**

**ELIZABETH LEMOS SILVEIRA LUCAS (RS)**

10:00-10:15 **Caso 2. Desafios do aconselhamento genético em painéis de portador**

**MELISSA MACHADO VIANA (MG)**

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-12:30 **MÓDULO 2 – TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL**

10:45-11:05 **Dilemmas in preimplantation genetic testing: embryo mosaicism – true or false?**

**GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)**

11:05-11:25 **Teste genético pré-implantacional para aneuploidias na vida real: benefícios reais e limitações. O que o PGT-A entrega e o que ainda não resolve.**

**PAULO ZATTAR RIBEIRO (SP)**

11:25-11:45 **Unlocking the future: evaluation of preimplantation embryo risk scores for optimal outcome**

**GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)**

11:45-12:30 **CASOS CLÍNICOS REAIS**

11:45-12:00 **Caso 1. Indicação (ou não) de Teste genético pré-implantacional**

*DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)*

12:00-12:15 **Caso 2. Mosaicismo embrionário e decisão de transferência**

*PAULO ZATTAR RIBEIRO (SP)*

12:15-12:30 **Discussão final: genética orientando a decisão clínica**

**08:30-12:30 SALA 02 Curso Pré-Congresso:**

**CONCEITOS ESSENCIAIS DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES PARA A PRÁTICA**

**Carga Horária: 4 horas**

**Descrição:** Curso introdutório voltado à apresentação dos fundamentos da análise e interpretação de variantes genéticas no contexto da prática clínica. Serão abordados os principais métodos de análise genômica, conceitos de curadoria e os critérios padronizados de classificação de variantes, com ênfase nas diretrizes do *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG). Destina-se a profissionais que ainda não possuem muita familiaridade com a temática e buscam mais contato, de forma estruturada com o processo de classificação de variantes, incluindo a compreensão das ferramentas genômicas aplicáveis à rotina assistencial. O objetivo é fornecer base conceitual sólida para subsidiar a tomada de decisão clínica e preparar o participante para aprofundamentos posteriores na área.

**Público-Alvo:** Alunos de graduação e pós-graduação, médicos residentes, médicos geneticistas, e médicos das demais especialidades interessados nos conceitos introdutórios de classificação e interpretação de variantes genéticas.

08:30-09:05 **Aula 1: Introdução - Conceitos básicos em Genômica e introdução a técnicas de NGS - Notação das variantes e Nomenclatura HGVS - Indicações, aplicações e limitações da técnica de NGS**  
*ISABELA DORNELES PASA (RS)*

09:05-09:40 **Aula 2 - Introdução sobre os critérios ACMG: abordagem histórica e racional - Nomenclatura básica dos critérios ACMG - Critérios: Dados de frequência populacional**

09:40-10:15 **Aula 3 - Critérios: Dados de predição computacional - Critérios: Dados de segregação/De novo - Critérios: Dados alélicos**

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-11:15 **Aula 4 - Critérios: Dados de análise funcional - Critérios: Dados de fenótipo - Atualização dos critérios ACMG e VCEP**

*JOSELITO SOBREIRA (PE)*

11:15-11:45 **Aula 5 - Ferramentas para o clínico na prática diária**

*LARISSA S. DE ATHAYDE COSTA (AL)*

11:45-12:30 **Aula prática - Análise de laudos / exemplos - todos os palestrantes**

**14:00-18:00 SALA 02 Curso Pré-Congresso:**

**CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES**

**Dia 02 de setembro das 14h00 às 18h00**

**Dia 03 de setembro das 7h30 às 8h30 e das 12h30 às 14h00**

**Dia 04 de setembro das 7h30 às 8h30 e das 12h30 às 14h00**

**Carga horária: 9 horas**

**Descrição:** Curso estendido em análise e interpretação de variantes genéticas, voltado a profissionais que já possuam experiência prévia em análise de variantes. O programa contempla revisão detalhada em métodos de análise, pipelines de bioinformática, qualidade de dados e critérios de classificação de variantes segundo as diretrizes do *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG), com ênfase na aplicação prática e ponderação de Evidências, bem como uso de bancos de dados populacionais e clínicos, preditores *in silico* e literatura científica. O diferencial do curso é o módulo prático supervisionado, com análise estruturada de casos reais ou simulados, interpretação de variantes em diferentes contextos clínicos, discussão multidisciplinar e elaboração de laudos.

**Público-alvo:** Médicos residentes, médicos geneticistas, médicos das demais especialidades e profissionais da saúde interessados em interpretação de variantes genéticas.

**OBSERVAÇÃO:** O curso contará com número limitado de vagas (15 participantes), visando garantir melhor aproveitamento das atividades e maior interação entre os inscritos e os ministrantes. Inicialmente,

será realizado um processo de pré-inscrição, sem necessidade de pagamento, por meio do preenchimento de formulário específico. Após essa etapa, os candidatos deverão submeter um minicurrículo para avaliação. A seleção dos participantes será conduzida com base nas informações fornecidas, considerando critérios como formação, experiência prévia e aderência aos objetivos do curso. Somente os candidatos selecionados serão posteriormente convidados a efetivar a matrícula.

**FORMULÁRIO:** <https://forms.gle/NCxpVNxwqK3Ce12W9>

**PRAZOS E DATAS:**

- Pré-inscrições: 31/maio/2026
- Divulgação dos selecionados e lista de espera: 20/junho/2026
- Prazo de inscrições: 10/julho/2026
- Segunda chamada: 11/julho/2026
- Terceira chamada: 15/julho/2026

14:00-14:30	<b>Revisão critérios ACMG: SNV - Parte 1 [Atualização de critérios ACMG/ Clingen/ACGS]</b>
14:30-15:00	<b>Revisão critérios ACMG: SNV - Parte 2 [Atualização de critérios ACMG/Clingen/ACGS]</b>
15:00-15:45	<b>Usando o IGV</b>
15:45-16:15	<b>INTERVALO</b>
16:15-16:55	<b>Fluxograma de Análise (NA PRÁTICA)</b>
16:55-17:35	<b>Pitfalls na Classificação de variantes</b>
17:35-18:00	<b>Analisando Casos na Prática (EXEMPLOS)</b>

**Dia 03 de setembro de 2026 (quinta-feira)**

**Continuação**

**SALA 02 CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES**

07:30-08:30	<b>Casos práticos (1): classificação de variantes sob tutoria</b>
12:30-14:00	<b>Discussão dos casos (1): finalização</b>

**Dia 04 de setembro de 2026 (sexta-feira)**

**Continuação**

**SALA 02 CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES**

07:30-08:30	<b>Casos práticos (2): classificação de variantes sob tutoria</b>
12:30-14:00	<b>Discussão dos casos (2): finalização</b>

**08:30-12:30 SALA 03 Curso Pré-Congresso:**

**TRIAGEM NEONATAL DA PRÁTICA: DO LAUDO À CONDUTA CLÍNICA**

**Carga horária: 4 horas**

<b>Descrição:</b>	Curso de imersão teórico-prática nos desafios da Triagem Neonatal no Brasil, com foco na tomada de decisão clínica.
<b>Público-Alvo:</b>	Médicos geneticistas, médicos residentes, alunos (graduação e pós-graduação) e outros profissionais interessados em Triagem Neonatal. Coordenadores: <b>CECÍLIA MICHELETTI (SP)</b> e <b>THIAGO OLIVEIRA (PE)</b>
08:30-08:50	<b>Boas-vindas e apresentação das atividades do curso</b> <b>CECÍLIA MICHELETTI (SP)</b>
08:50-09:20	<b>Aula introdutória para uniformização de conhecimentos dos assistentes</b> <b>HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)</b> <b>Dinâmica 1</b> <b>CECÍLIA MICHELETTI (SP)</b> <b>THIAGO OLIVEIRA (PE)</b> <b>HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)</b>
09:20-09:30	<b>Distribuição de resultados para a avaliação pelos assistentes</b>
09:30-09:45	<b>Em grupo ou individualmente solicitarão o próximo exame e a partir desse a conduta</b>
09:45-10:15	<b>Apresentação do caso completo e resolução - Dúvidas e discussão</b>
10:15-10:45	<b>Intervalo</b>

## Dinâmica 2

*CECÍLIA MICHELETTI (SP)*

*THIAGO OLIVEIRA (PE)*

*HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)*

10:45-10:50 **Distribuição de resultados para a avaliação pelos assistentes**

10:50-11:05 **Em grupo ou individualmente solicitarão o próximo exame e a partir desse a conduta**

11:05-11:35 **Apresentação do caso completo e resolução - Dúvidas e discussão**

## Dinâmica 3

*CECÍLIA MICHELETTI (SP)*

*THIAGO OLIVEIRA (PE)*

*HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)*

11:35-11:40 **Distribuição de resultados para a avaliação pelos assistentes**

11:40-11:55 **Em grupo ou individualmente solicitarão o próximo exame e a partir desse a conduta**

11:55-12:30 **Apresentação do caso completo e resolução - Dúvidas e discussão**

**Encerramento**

## 14:00-18:00 SALA 03 Curso Pré-Congresso:

### RACIOCÍNIO CLÍNICO APLICADO: IDENTIFICANDO ERROS INATOS DO METABOLISMO EM CASOS DE VIDA REAL

**Carga horária: 4 horas**

**Descrição:** Curso baseado em casos clínicos de vida real com enfoque na jornada diagnóstica de pacientes com erros inatos do metabolismo, abordando os diagnósticos diferenciais possíveis, os exames indicados e a interpretação dos resultados. Cada caso apresentado terá interação com os alunos, que poderão levantar hipóteses diagnósticas, indicar exames para a resolução do caso e discutir o diagnóstico concluído. Os casos abordados serão verídicos, representativos de queixas comuns no consultório/ambulatório de Genética Médica focado em erros inatos do metabolismo.

**Público-Alvo:** Médicos formados e residentes em Genética Médica, Pediatria, Neurologia Pediátrica, Gastroenterologia Pediátrica, Medicina de Família e Comunidade.

Coordenadores: *THIAGO OLIVEIRA (PE)* e *CECÍLIA MICHELETTI (SP)*

14:00-14:05 **Boas-vindas e apresentação dos cursistas**

14:05-14:35 **Overview dos sinais e sintomas de alerta para Erros inatos do metabolismo**

*THIAGO OLIVEIRA (PE)*

14:35-15:05 **Caso clínico 1: Recém-nascido agudamente enfermo**

*CECÍLIA MICHELETTI (SP)*

15:05-15:35 **Caso clínico 2: Lactente com epilepsia de difícil controle**

15:35-15:45 **Dúvidas e discussão**

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-16:45 **Caso clínico 3: Lactente com déficit pômbero-estatural**

16:45-17:15 **Caso clínico 4: Criança com regressão neurológica**

*MARCO ANTÔNIO CURIATI (SP)*

17:15-17:45 **Caso clínico 5: Adolescente com insuficiência hepática**

*BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (RS)*

17:45-17:55 **Dúvidas e discussão**

17:55-18:00 **Encerramento**

## 08:30-12:30 SALA 04 Curso Pré-Congresso:

### EPIGENÉTICA E A GENÉTICA MÉDICA NA ERA PÓS-GENÔMICA

**Carga horária: 4 horas**

**Descrição:** Um dos grandes desafios do médico geneticista é o de que, em um número grande de casos, os exames genéticos disponíveis não apresentam resultados positivos para variantes patogênicas e/ou alterações genômicas de interesse. Neste cenário, ganha destaque a Epigenética, onde genes podem ser expressos ou silenciados sem haver alterações da sequência do DNA. Além disso, doenças que

envolvem processos epigenéticos complexos, como a inativação do cromossomo X e o *imprinting* genômico, já fazem parte da rotina e precisam ser conhecidos para uma solicitação mais racional dos exames laboratoriais para o diagnóstico. No minicurso, serão abordados conceitos clássicos e técnicas mais utilizadas em estudos epigenéticos, além das suas aplicações práticas, que incluem o Aconselhamento Genético.

**Público-Alvo:** Médicos geneticistas, médicos residentes, alunos (graduação e pós-graduação) e outros profissionais interessados em Epigenética

Coordenadora: **ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

08:30-09:00 **Introdução à Epigenética (mecanismos, epiassinaturas)**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

09:00-09:35 **Técnicas utilizadas em pesquisa e diagnóstico**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

09:35-09:55 **Quando o Genoma é inconclusivo: Epigenoma?**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

09:55-10:15 **Expressão monoalélica (inativação do cromossomo X, imprinting genômico, estocástica)**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

**JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)**

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-11:20 **Epigenética e Genética Médica**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

**JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)**

11:20-11:40 **Epigenética e Reprodução**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

11:40-11:55 **Epigenética e Oncogenética**

11:55-12:10 **Epigenética e Medicina Forense**

**ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)**

12:10-12:30 **Tratamentos em Epigenética**

**14:00-18:00 SALA 04 Curso Pré-Congresso:**

**INTERFACES EM ONCOGENÉTICA: APROFUNDANDO OS ASPECTOS ONCOLÓGICOS, RADIOLÓGICOS E TERAPÊUTICOS**

**Carga horária: 4 horas**

**Descrição:** Curso interdisciplinar que aborda os aspectos oncológicos, radiológicos e terapêuticos da predisposição hereditária ao câncer, visando à integração da oncogenética com as especialidades médicas envolvidas no cuidado do paciente oncológico.

**Público-Alvo:** Médicos geneticistas, oncologistas, radiologistas, patologistas e médicos residentes.

Coordenadores: **ISRAEL GOMY (SP)**

14:00-14:10 **Boas-vindas e apresentação do curso**

14:10-14:45 **Quando o tumor revela a genética germinativa: pistas de predisposição hereditária em testes somáticos**

**ISRAEL GOMY (SP)**

14:45-15:15 **Interpretação de variantes em oncologia: diferenças entre genômica tumoral e germinativa**

**MARIANA PETACCHIA DE MACEDO (SP)**

15:15-15:45 **Armadilhas da genômica oncológica: CHIP, mosaicismo constitucional e neoplasias hematológicas hereditárias**

**GIOVANA TORREZAN (SP)**

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-16:35 **Ressonância Magnética de Corpo Inteiro nas síndromes hereditárias de predisposição ao câncer: indicações e limitações**

**AUGUSTO ELIAS MAMERE (SP)**

16:35-16:50 **Quando o defeito no reparo do DNA define o tratamento: implicações terapêuticas nas síndromes hereditárias**

- 16:50-17:10 **Predisposição hereditária ao câncer de mama: o que fazer além da cirurgia e da vigilância?**
- 17:10-17:40 **Discussão multidisciplinar de casos clínicos complexos**  
*MARIA ISABEL ACHATZ (SP)*  
*RENATA LAZARI SANDOVAL (DF)*
- 17:40-18:00 **Mensagens Finais**  
*ISRAEL GOMY (SP)*

**08:30-18:00 SALA 05 Curso Pré-Congresso:**

**GENÉTICA NAS ESPECIALIDADES MÉDICAS**

**Carga horária: 8 horas**

**Descrição:** Nas últimas décadas, avanços científicos transformaram profundamente a Genética Médica, gerando um volume de conhecimento que nem sempre foi plenamente incorporado à formação tradicional nos cursos de graduação em Medicina. Este curso pré-congresso tem como objetivo atualizar estudantes e médicos de diferentes especialidades, apresentando, de forma clara e acessível, conceitos fundamentais da Genética Clínica, com ênfase em suas aplicações práticas.

**Público-Alvo:** Estudantes de Graduação de Medicina e Médicos de diferentes especialidades.

Coordenador: *SALMO RASKIN (PR)*

08:30-09:05 **O que é aconselhamento genético?**

Palestrante: a definir

09:05-09:40 **Quando suspeitar de uma doença genética**

09:40-10:15 **Como diagnosticar as doenças genéticas**

*SALMO RASKIN (PR)*

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-11:30 **Meu filho tem Autismo e TDAH. Como a genética pode me ajudar?**

*RODRIGO AMBROSIO FOCK (SP)*

11:30-12:15 **Meu filho parece ter falta de uma enzima. Há tratamento?**

12:15-12:30 **Discussão**

12:30-14:00 **Intervalo almoço**

14:00-14:45 **Nosso filho nasceu com malformações. Há como identificar a causa?**

*CECÍLIA O. BARBOSA BUCK (SP)*

14:45-15:30 **Não conseguimos levar uma gestação até o final. Será algo genético?**

*MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (RS)*

15:30-15:45 **Discussão**

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-17:00 **Há vários casos de câncer na minha família. Preciso consultar um médico geneticista?**

*VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (SP)*

17:00-17:45 **Meu paciente tem convulsão que nenhum remédio controla. Isso pode ser de origem genética?**

*PATRÍCIA PONTES (BA)*

17:45-18:00 **Discussão e encerramento**