

## Dia 2 Outubro

15.00 Clube de Dismorfologia

# I Reunião Científica da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)

## Dia 3 Outubro

08.30 Entrega da Documentação

09.00 Abertura – *Heloisa G. Santos*

Conferência Inaugural

### PRIVACIDADE E CONFIDENCIALIDADE DA INFORMAÇÃO GENÉTICA

*M. Pembrey*

Discussão

### RASTREIOS E REGISTOS DE DOENÇAS GENÉTICAS

*Coordenador e Moderador – Jorge Sequeiros*

10.00 Da Epidemiologia à Clínica: anomalias da blastogénese e o Registo Espanhol de Malformações Congénitas – *M<sup>a</sup> Luísa Martínez Frias*

10.20 Estudo e Registo de Displasias Ósseas – *Heloisa Santos*

10.30 Rastreio de Doenças Metabólicas no R.N. – *R. Vaz Osório*

10.40 Follow-up do Registo de Malformações Congénitas – *M<sup>a</sup> Jesus Feijóo*

10.50 Rastreio de Doenças Neurológicas de Início Tardio – *Jorge Sequeiros*

11.00 Discussão

11.15 *Café*

### FIBROSE QUÍSTICA

*Coordenador e Moderador – Jorge Saraiva*

11.35 Mutações em Portugal – o estado da arte – *J. Lavinha*

11.50 Aspectos clínicos e epidemiologia – *Celeste Barreto, José António*

Neoplasias da tiróide – *Paula Soares*

Neoplasia endócrina múltipla – *Maria João Bugalbo*

Tumores das glândulas salivares – *Isabel Fonseca*

Estudo da região 10q23-q26 em gliomas e carcinomas do endométrio – *Carolino Monteiro*

16.00 Discussão

16.15 *Café*

16.30 **Comunicações Livres**

*Moderadora – Ana Medeira*

18.00 **Assembleia Geral**

**Ratificação dos Estatutos e eleição dos novos Membros da Direcção**

## Dia 4 Outubro

### DOENÇAS MITOCONDRIAIS

*Coordenadora e Moderadora – I. Marques Carreira*

08.30 A clínica e a genética – *A. Munich*

09.00 Situação em Portugal – *L. Vilarinho*

09.15 Discussão

09.25 **Comunicações Livres (2)**

*Moderadora: Luísa Mota Vieira*

10.40 *Café*

### GENÉTICA DAS DOENÇAS NEUROLÓGICAS

*Coordenadora e Moderadora – Heloisa G. Santos*

11.05 Doenças musculares autosómicas recessivas – *Rosário Santos*

11.15 A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (Paramiloidose): do reconhecimento do modo de transmissão ao estudo dos desvios ao Mendelismo – *Alda Sousa*

11.25 Discussão

### A LEGISLAÇÃO E AS DOENÇAS GENÉTICAS

*Moderadora – Maximina Pinto*