



**Informação adicional e instruções para inscrições e
submissão de trabalhos *online* em:**

<http://www.spgh.net>

Datas importantes:

- **30 de Setembro de 2012:** Data limite para submissão de trabalhos
- **31 de Outubro de 2012:** Data limite para inscrição a preço reduzido

Email: spgh2012@gmail.com

Inscrições	Até 31/10	Depois de 31/10 e no local
Sócios SPGH (quotas em dia)	75€	125€
Não sócios SPGH	125€	165€
Sócios da SPGH, estudantes de doutoramento, internos de Genética Médica e postdocs*	50€	75€
Não sócios da SPGH, estudantes de doutoramento, internos de Genética Médica e postdocs*	75€	125€
Mestrandos e alunos de licenciatura*	50€	75€

A inscrição inclui acesso a todas as conferências, documentação, almoço de dia 23 de Novembro e *coffee breaks*.

*Estudantes e postdocs devem apresentar comprovativos de inscrição na Universidade ou cartas assinadas

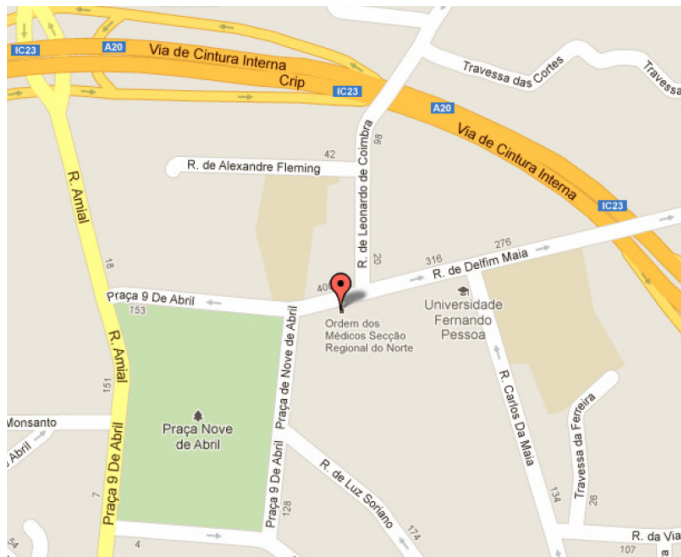
Comissão organizadora: Manuel Teixeira, Sofia Dória, Beatriz Porto

Comissão científica: Filipa Carvalho, Sofia Dória, Susana Fernandes, Ana Fortuna, Joana Melo, Carla Moura, Carla Oliveira, Lina Ramos, Luísa Romão, Jorge Saraiva, Manuel Teixeira

Local da reunião:

Casa do Médico, Centro de Cultura e Congressos, Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos, Rua Delfim Maia, 405, 4200-256 Porto, Portugal

Mapa: <http://goo.gl/maps/t4It>
 Direcções da Ponte do Freixo: <http://goo.gl/maps/J4Rj>
 Direcções da Ponte da Arrábida: <http://goo.gl/maps/m1jd>
 Linhas STCP: 803, 304, 600, 704 (www.stcp.pt)
 Metro: Linha D, Pólo Universitário (www.metroporto.pt/)
<http://www.itinerarium.net>



16ª Reunião Anual

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Programa



22-24 de Novembro de 2012

**Centro de Cultura e Congressos
Secção Regional do Norte da Ordem dos Médicos
Porto, Portugal**

<http://www.spgh.net>

Thursday, November 22nd

10.00	Registration opens
10.30	Clubs (parallel sections) Cytogenetics Molecular genetics Medical genetics and dysmorphology
14.00	Opening Session
14.15	Opening Conference Chairs: Manuel Teixeira, Sofia Dória Next generation phenotyping Raoul Hennekam (Amsterdam University, The Netherlands)
15.00	Targeted therapy of genetic diseases Chairs: Jorge Saraiva, Isabel Cordeiro Targeted treatment for tuberous sclerosis Julian Sampson (Cardiff University, Wales, UK) Targeted treatment for Machado-Joseph disease Luís Almeida (CNC, Coimbra University) Targeted treatment for cystic fibrosis Carlos Farinha (BioFIG, Lisbon University)
17.00	Coffee Break/Posters
17.30	Oral Communications I Chairs: Luísa Romão, Ana Fortuna
18.30	SPGH General Assembly

Friday, November 23rd

9.00	Human evolutionary genetics and founder effects in Mendelian diseases Chairs: Jorge Sequeiros, António Amorim Mitochondrial DNA genomics: human population history, selection and pathogenicity Luísa Pereira (IPATIMUP, Porto University) Genetic population substructure of Europeans Manfred Kayser (Erasmus University Medical Center, Rotterdam, The Netherlands) The importance of populations in clinical genetics Angel Carracedo (Galician Public Foundation of Genomic Medicine, Sant. Compostela, Spain)
11.00	Coffee Break/Posters
11.30	Oral Communications II Chairs: Lina Ramos, Hildeberto Correia
12.30	Lunch
14.00	Genetic heterogeneity of deafness Chairs: Carla Moura, Susana Fernandes Using deep sequencing to decipher the genetic heterogeneity of deafness Karen Avraham (Tel Aviv University, Israel)
14.45	Aneuploidy: causes and consequences Chairs: Filipa Carvalho, Isabel Carreira Genome wide analysis of chromosomal abnormalities in the human preimplantation embryo in vitro Alan Handyside (Leeds University, UK) Human aneuploidies know about sex differences Montserrat Garcia Caldés (Barcelona Autonomous University, Spain)
16.15	Satellite symposium
16.45	Coffee Break/Posters
17.15	Oral Communications III Chairs: Joana Melo, Beatriz Porto
18.15	Public policy and genetic education session Chair: Astrid Vicente Clinical laboratory genetics specialization Jorge Sequeiros (ICBAS, Porto University), Miguel Viveiros (Ord. Biol.), Madalena Ávila (Anbioq)
20.00	Conference Dinner

Saturday, November 24th

9.00	Cancer genetics: germline, somatic, and something in between Chairs: Sérgio Castedo, Carla Oliveira Next generation sequencing in mainstream hereditary cancer diagnostics Helen Lindsay (Yorkshire Regional DNA Laboratory, UK) Early onset clonal chromosomal mosaicism and the risk of cancer in adulthood Luis A. Pérez Jurado (Pompeu Fabra University, Barcelona, Spain) Genetic lesions and posttranslational alterations promoting T-cell acute lymphoblastic leukemia João Barata (IMM, Lisbon University)
11.00	Coffee Break/Posters
11.30	Bioethics committee session Chair: Heloísa Santos Bioethical aspects of genetic testing of psychiatric diseases and dementia Célia Ventura (INSA)
12.00	SPGH Award Conference Chairs: Manuel Teixeira, Sofia Dória
12.30	Basic and Clinical Research Awards Closing Session