



Janet Carvalho Pereira

Data de nascimento: 21/03/1972 | **Nacionalidade:** Portuguesa |

Número de telemóvel: (+351) 962480512 (Telemóvel) | **Endereço de email:**

janet.pereira@chuc.min-saude.pt |

Endereço: Unidade Funcional de Hematologia Molecular - Serviço de Hematologia Clínica, Laboratório Central - Piso 1, Hospital Pediátrico de Coimbra - Av. Afonso Romão, 3000-602, COIMBRA, Portugal (Emprego)

● SOBRE MIM

Identificadores de autor

Ciência iD 0210-41D0-EC6A

ORCID iD 0000-0003-3046-3420

Nº da Cédula Profissional da Ordem dos Biólogos – 2139

Nº do Título de Especialista em Genética Humana – GH002708

● EDUCAÇÃO E FORMAÇÃO

1990 – 1994

LICENCIATURA BIOLOGIA Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra

1994 – 1997

MESTRADO EM BIOLOGIA CELULAR Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra

1997

EQUIPARAÇÃO AO ESTÁGIO DA CARREIRA DE TÉCNICO SUPERIOR DE SAÚDE - RAMO GENÉTICA Ministério da Saúde

2001

CURSO DE PÓS-GRADUAÇÃO "ABC DA GENÉTICA CLÍNICA" Sociedade Portuguesa de Genética Humana e Serviço de Genética do Centro Hospitalar de Coimbra

2008

TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA HUMANA Ordem dos Biólogos

● EXPERIÊNCIA PROFISSIONAL

30/09/1999 – ATUAL COIMBRA, Portugal

TÉCNICO SUPERIOR DE SAÚDE CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA

Técnico Superior de Saúde - Ramo de Genética (Assistente), na Unidade Funcional de Hematologia Molecular - Serviço de Hematologia Clínica, do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC).

● INFORMAÇÕES ADICIONAIS

ATIVIDADE PROFISSIONAL

1999 – ATUAL

Atividade Profissional

- A sua experiência profissional tem sido dedicada à área de Eritropatologia e Metabolismo do Ferro, que integra um laboratório de rotina com estudos funcionais e um laboratório de estudos genéticos, sendo responsável pela orientação e diagnóstico molecular de várias patologias.
- Em colaboração com o Serviço de Genética, implementou vários estudos em particular para o diagnóstico molecular de Polineuropatia Amiloidótica Familiar, Surdez Neurosensorial Congénita DFNB1, Síndrome de Legius e Obesidade monogénica

Outras ações no âmbito da atividade profissional

- Participou no projeto In2Genome, do consórcio CBRA Genomics, Biocant-Genoinseq e Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra-Serviço de Genética Médica (2018-2019), em particular no desenho e otimização da estratégia molecular para confirmação de variantes encontradas por WES
- Investigador integrado nas equipas de investigação - CIAS - Research Centre in Anthropology and Health - Department of Life Sciences, Faculty of Science and Technology, University of Coimbra
- Co-investigadora do projeto "Estudo do papel dos modificadores genéticos nas hemoglobinopatias (Study of the role of genetic modifiers in hemoglobinopathies) - Centro de Investigação em Neurologia e Genética do Chipre (CING) e Rede internacional para investigação em Hemoglobinopatias (INHERENT) (2023-2028)
- No âmbito do Sistema de Gestão da Qualidade (SGQ) de acordo com a NP EN ISO 9001:2008, colabora ativamente na implementação das normas da qualidade
- Tem a seu cargo as substituições da co-responsável da Unidade Funcional de Hematologia Molecular e da responsável da Unidade de Eritropatologia e Metabolismo do Ferro
- Participa no Controlo Externo de Qualidade "DNA sequencing", pelo EMQN
- Interlocutora com a Maxdata, no programa de gestão/registo de análises - Clinidata
- Revisora de vários artigos científicos

1995 – ATUAL

Sociedades e comissões a que pertence

- Sócia fundadora da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (sócia nº 40)
- Sócio da Ordem dos Biólogos (membro efetivo 2139)
- Sócia fundador do Clube do Glóbulo Vermelho e do Ferro da Sociedade Portuguesa de Hematologia
- Membro da EuroBloodNet, European Reference Network on Rare Hematological Diseases
- Membro da Equipa Multidisciplinar de Displasias Ósseas
- Pertence à comissão técnica "Painel de Peritos Médicos de Genética", ACSS - Tabela de Genética

1995 – ATUAL

Atividade na Área do Ensino

- Co-responsável pela orientação de estágios profissionais e laboratoriais de especialização de internos da especialidade de Genética Médica e colabora ainda no estágio de internos da especialidade de Hematologia e Patologia Clínica, alunos de Licenciatura, Mestrado e Doutoramento
- Colabora, desde 2018, no programa ATLANTIS – Innovation Healthcare Education, no qual o Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra participa
- Formadora/monitora nos cursos:
 - Curso Intensivo Teórico e Laboratorial "Anemias Hereditárias" - UHM 1997
 - Curso Intensivo Teórico e Laboratorial "Anemias Hereditárias, Hematologia e Genética Molecular" - UHM 1997
 - Curso "Atualização em Imunohematologia" - Departamento de Formação Contínua do CHC 1997
 - Curso teórico-prático "Aspectos básicos e aplicações clínicas da biologia molecular" - ESTES 2001
 - Curso Teórico-Prático de Hematologia Molecular - UHM 2001
 - Curso "Atualização em Imuno-Hematologia" - Serviço de Anatomia Patológica da Faculdade de Medicina UC 2002
 - Curso de Mestrado em Medicina Molecular - Módulo de Anemias do "Programa de Educação Médica Contínua em Medicina Molecular" - Faculdade de Medicina do Porto 2002
 - Ação de formação "Conceitos Básicos de Biologia Molecular" - Departamento de Formação Contínua do CHC 2001, 2002, 2004, 2005, 2007, 2008
 - Curso teórico-prático "Aplicações Clínicas da Genética Molecular" - ESTES 2002

- Curso "Biologia Molecular aplicada à determinação de grupos sanguíneos" - ESTES 2006
- "Workshop em Imunohematologia – Move to 8" - Porto 2007
- Curso de Pós-Graduação em Hematologia e Imunologia Clínico-Laboratorial – Módulo Citogenética, FISH e Hematologia Molecular - ESTES 2009
- Cursos Teórico-Prático Anemias Congénitas e Metabolismo do Ferro - ESTES 2010
- Curso teórico-prático de Biologia molecular em Hematologia, Metodologias e abordagem clínico-laboratorial - UFHM 2022 e 2023

ACTIVIDADE CIENTÍFICA - PUBLICAÇÕES

2016

Capítulo de livro

- Pereira, Janet. Anemias Diseritropoyéticas Congénitas. *Genética Hematológica. Manual Práctico*. Espanha: Lapisoft Projects SL, 2016. (Identificadores: source-work-id: cv-prod-id-2506998; isbn: 978-84-608-5757-0)

Artigos e Variantes indexadas - 1ª autora

1. Pereira, Janet; Bento, Celeste; Manco, Licinio; Gonzalez, Ataulfo; Vagace, Jose; Ribeiro, Maria Letícia. "Congenital dyserythropoietic anemia associated to a GATA1 mutation aggravated by pyruvate kinase deficiency". *Ann Hematol*. 2016 Sep;95(9):1551-3: <http://hdl.handle.net/10316/45869>.
2. Pereira JC, Rodrigues MJ, Tilley L, Poole J, Chabert T, Ribeiro ML. RhD variant caused by an in-frame triplet duplication in the RHD gene. *Transfusion*. Mar;51(3):570-3 (2011). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20738827/>
3. Pereira, Janet. "Novel human pathological mutations. Gene symbol: RHD. Disease: Rhesus negative blood group". *Human Genetics* 126(2):332-332 (2009). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19693998/>.
4. Pereira, Janet. "Novel human pathological mutations. Gene symbol: ALAS2. Disease: sideroblastic anaemia". *Human Genetics* 126(2):333-333 (2009). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19693999/>.
5. Pereira, Janet. "Novel human pathological mutations. Gene symbol: RHD. Disease: reduced expression (weak D)". *Human Genetics* 125(3):341-341 (2009). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19320009/>.
6. Pereira, Janet. "Gene symbol: RHD. Disease: Rhesus negative blood group". *Human Genetics* 123(1): 107-107 (2008). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18386336/>.
7. Pereira, Janet. "Human gene mutations. Gene symbol: RPS19 - Disease: Diamond-Blackfan anaemia". *Human Genetics* 122(2): 213-213 (2007). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18386370/>.
8. Pereira, Janet. "Human gene mutations. Gene symbol: RPS19. Disease: Diamond-Blackfan anaemia". *Human Genetics* 122(2): 213-213(2007). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18386371/>.
9. Pereira, Janet Carvalho; Couceiro, Ana Bela; Cunha, Elizabete Maria; Machado, Ana Isabel; Tamagnini, Gabriel Pinto; Martins, Natália Prata; Ribeiro, Maria Letícia. "Prenatal determination of the fetal RhD blood group by multiplex PCR: a 7-year Portuguese experience". *Prenatal Diagnosis* 27(7):633-637 (2007). <http://dx.doi.org/10.1002/pd.1760>.
10. Pereira, Janet. "Gene symbol: NT5C3. Disease: haemolytic anemia". *Human Genetics* 118(3-4): 534-534 (2005). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16402212/>.
11. Pereira, Janet. "Gene symbol: ALAS2. Disease: sideroblastic anaemia". *Human Genetics* 115(6): 531-531 (2004). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15565468/>.
12. Pereira, Janet. "Gene symbol: ALAS2. Disease: sideroblastic anaemia". *Human Genetics* 115(6): 533-533 (2004). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15678586/>.
13. Pereira, Janet. "Gene symbol: ALAS2. Disease: sideroblastic anaemia". 115(6):533-533 (2004). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15678587/>.
14. Pereira, Janet. "Gene symbol: RPS19. Disease: Diamond-Blackfan anaemia". *Human Genetics* 115(6): 534-534 (2004). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15678589/>.
15. Pereira, Janet. "Gene symbol: ALAS2. Disease: sideroblastic anaemia". *Human Genetics* 115(6): 532-532 (2004). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15678585/>.

1995 – ATUAL

Artigos - co-autora

1. Manco, L; Pereira, J; Fidalgo, T; Cunha, M; Pinto-Gouveia, J; Padez, C; Palmeira, L. "Next-generation sequencing of 12 obesity genes in a Portuguese cohort of patients with overweight and obesity". *European Journal of Medical Genetics* 66(4):104728 (2023). <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmg.2023.104728>.
2. Rodrigues, CD; Pombal, R; Pereira, J; Relvas, L; Cunha, E; Almeida, JC; Maia, T; Silva, H; Bento, C. "Variants in the new E1' cryptic exon of the VHL gene associated with congenital erythrocytosis—Description of three cases". *ejHaem* 3(3):989-991 (2022). <http://dx.doi.org/10.1002/jha2.490>.

3. Carmo, A; Pereira-Vaz, J; Mota, V; Mendes, A; Morais, C; Silva, AC; Camilo, E; *et al.* "Clearance and persistence of SARS-CoV-2 RNA in patients with COVID-19". *Journal of Medical Virology* 92(10): 2227-2231 (2020). <http://dx.doi.org/10.1002/jmv.26103>.
4. Dias, HC; Cordeiro, C; Pereira, J; Pinto, C; Real, FC; Cunha, E; Manco, L. "DNA methylation age estimation in blood samples of living and deceased individuals using a multiplex SNaPshot assay". *Forensic Science International* 311:110267 (2020). <http://dx.doi.org/10.1016/j.forsciint.2020.110267>.
5. Manco, L; Bento, C; Relvas, L; Cunha, E; Pereira, J; Moreira, V; Alvarez, M; Maia, T; Ribeiro, ML. Multi-Locus Models to Address Hb F Variability in Portuguese β -Thalassemia Carriers, *Hemoglobin*, 44:2, 113-117 (2020). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32319326/>
6. Manco, L; Bento, C; Victor, B L.; Pereira, J; Relvas, L; Brito, R M; Seabra, C; Maia, T M; Ribeiro, M. L. "Hereditary nonspherocytic hemolytic anemia caused by red cell glucose-6-phosphate isomerase (GPI) deficiency in two Portuguese patients: Clinical features and molecular study". *Blood Cells, Molecules, and Diseases* 60:18-23 (2016). <http://dx.doi.org/10.1016/j.bcmd.2016.06.002>.
7. Traeger-Synodinos, J; Hartevelde, C L; Old, J M; Petrou, M; Galanello, R; Giordano, P; Angastioniotis, M; *et al.* "EMQN Best Practice Guidelines for molecular and haematology methods for carrier identification and prenatal diagnosis of the haemoglobinopathies". *European Journal of Human Genetics* 23(4):426-437 (2014). <http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2014.131>.
8. Manco, Licínio; Relvas, Luís; Pinto, C. Silva; Pereira, Janet; Almeida, A. Bessa; Ribeiro, M. Letícia. "Molecular characterization of five Portuguese patients with pyrimidine 5'-nucleotidase deficient hemolytic anemia showing three new P5'N-I mutations". *Haematologica* 91(2):266-267 (2006). <http://hdl.handle.net/10316/13583>.
9. Cortesão, E; Vidan, J; Pereira, J, Gonçalves, Ribeiro, M L; Tamagnini, G. "Onset of X-linked sideroblastic anemia in the fourth decade". *Haematologica* 89(10):1261-3 (2004). <https://haematologica.org/article/view/3259>.
10. Ribeiro, M L; Gonçalves, P; Cunha, E; Bento, C.; Almeida, H; Pereira, J; Núñez, G M; Tamagnini, G P. "Genetic Heterogeneity of β -Thalassemia in Populations of the Iberian Peninsula". *Hemoglobin* 21(3): 261-269 (1997). <http://dx.doi.org/10.3109/03630269708997387>.

ATIVIDADE CIENTÍFICA - PRELEÇÕES, COMUNICAÇÕES ORAIS E POSTERS

Prémios

- *Prémio melhor Comunicação Oral*, 4^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra, 2023, com o trabalho "RMRP-related spectrum – clinical and molecular characterization of ten Portuguese patients." (co-autora)
- *Prémio melhor Comunicação Oral*, 18^o Congresso Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, 2019, com o trabalho "DNA METHYLATION AGE ESTIMATION USING A MULTIPLEX SNAPSHOT ASSAY IN BLOOD SAMPLES." (co-autora)
- *Prémio Eufémia Ribeiro*, para a melhor comunicação oral, Congresso Nacional da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal, 2017, com o trabalho "Utilização de um painel alargado de genes ou sequenciação exómic total em contexto pré-natal – experiência de 13 casos." (co-autora)
- *Prémio Amândio Tavares*, para a melhor comunicação oral, 20^a Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 2016, com o trabalho "Diagnosis of mendelian disorders using a comprehensive 4813 genes next generation sequencing panel – review of 92 cases." (co-autora)
- *Menção Honrosa em Comunicação Oral*, 20^a Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 2016, com o trabalho "KBG syndrome: the experience of a regional Medical Genetics Unit." (co-autora)
- *Prémio melhor poster*, Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, 2002, com o trabalho "Determinação do grupo RHD fetal por técnicas de biologia molecular. 6 anos de experiência." (co-autora)
- 2^o *prémio poster*, Reunião Científica da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 1997, com o trabalho "Estudo Molecular dos Polimorfismos do Sistema Rh e Determinação do Grupo Rh D Fetal." (1^a autora)

1995 – ATUAL

Preleções e Mesas Redondas

1. Plataformas Digitais de Dados Genéticos – bases de dados e ferramentas informáticas. Curso teórico-prático de Biologia molecular em Hematologia, Metodologias e abordagem clínico-laboratorial, Coimbra, 10-12 Maio 2023
2. Plataformas Digitais de Dados Genéticos – bases de dados e ferramentas informáticas. Curso teórico-prático de Biologia molecular em Hematologia, Metodologias e abordagem clínico-laboratorial, Coimbra, 27-29 Abril 2022
3. Anemia de Blackfan-Diamond: Diagnóstico Clínico y Molecular. Anemia de Blackfan-Diamond: Diagnóstico Clínico y Molecular. VII Congreso Nacional de SEHOP 2014. Las Palmas de Gran Canaria – Espanha, 22- 24 Maio 2014

4. Genética do Sistema Sanguíneo Rh. X Jornadas de Análises Clínicas e Saúde Pública, Coimbra, 5 e 6 Março 2010
5. Diamond-Blackfan Anaemia. BBTS 27th Annual Conference, Red Cell Special Interest Group, Manchester, 10-12 Setembro 2009
6. Biologia Molecular das bases à técnica. II Congresso das Ciências Aplicadas na Saúde, Coimbra, 21 e 22 Novembro 2008
7. Rh Fetal: Experiência do Serviço de Hematologia do CHC. XVII Sabatina de Hematologia, Coimbra, 28 Janeiro 2006
8. Diagnóstico diferencial em anemias hemolíticas. I Jornadas de Análises Clínicas e Saúde Pública, Castelo Branco, 09 e 10 Abril 2005
9. Lionização do X. Sessões de Hematologia Molecular, Coimbra, 29 Abril 2003
10. Determinação Pré-Natal do Grupo Sanguíneo Fetal. 2º Simpósio de Imunohematologia, Porto, 11-12 Abril 2002 DNA *versus* RNA. IX Jornadas de atualização de Análises Clínicas e Saúde Pública do C.H.C., Coimbra, 29 e 30 Março 2003
11. Doenças Hereditárias em Hematologia – Abordagem Molecular. Congresso Técnico de Análises Clínicas e Saúde Pública HUC, Coimbra, 1 e 2 Dezembro 2001
12. Determinação do Rh fetal no sangue materno. Mesa redonda sobre “Células Fetais na Circulação Materna”. VI Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-Natal, Porto, 25 Maio 2001
13. Moderadora da mesa redonda sobre “Avanços em Imunohematologia/Qualidade e Segurança Transfusionais” 1º Simpósio de Imunohematologia, Póvoa do Varzim, 17-18 Março 2000
14. Determinação Pré-Natal do grupo Rh D, usando a técnica de PCR. X Jornadas atualização para técnicos de Análises Clínicas e Saúde Pública, Coimbra, 7 Dezembro 1996
15. Metodologia para estudo do DNA - III: Southern-blotting. Sessões de Hematologia Molecular, Coimbra, 2 Novembro 1994
16. Caracterização Molecular das b-Talassémias com Hb A2 normal. Encontros Quinzenais de Antropologia, Coimbra, 3 Junho 1994
17. Caracterização Molecular das b-Talassémias com Hb A2 normal. Sessões de Hematologia Molecular, Coimbra, 22 Março 1994

Comunicações orais - 1ª autora

1. Caracterização Molecular de Variantes D. J. Pereira, M. L. Ribeiro, A. Abade, G. Tamagnini. 1º Simpósio de Imunohematologia, Póvoa do Varzim, 17-18 Março 2000
2. Determinação do Grupo Rh(D) Fetal por Técnicas de Biologia Molecular: 4 anos de Experiência. J. Pereira, M. L. Ribeiro, A. B. Couceiro, E. Cunha, A. Baio, A. Abade, G. Tamagnin. 1º Simpósio de Imunohematologia, Póvoa do Varzim, 17-18 Março 2000
3. Determinação Pré-Natal do grupo Rh D usando Polymerase Chain Reaction (PCR). J. Pereira, L. Ribeiro, A.B. Couceiro, A. Abade, G. Tamagnini. IV Jornadas Internacionais de Diagnóstico Pré-Natal, Coimbra, 25-26 Outubro 1996

Comunicações orais - co-autora (2019-2023)

1. RMRP-related spectrum – clinical and molecular characterization of ten Portuguese patients. C Rosas, F Ramos, L Ramos, A Mirante, A Brett, S Lemos, F Regateiro, J Azevedo, A Cordeiro, J. Pereira, S. Modamio-Høybjør, K Heath, S Sousa. 4th Jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra, 29-30 junho 2023
2. Mutações no gene GATA1 e Heterogeneidade Fenotípica - A experiência de um Centro. M Urbano, A Dias, J. Pereira, T Maia, M Coucelo, J Azevedo, C Geraldès. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Troia, 10-12 Novembro 2022
3. ANEMIA MICROCÍTICA E HIPOCRÓMICA: ERROS NA REFERENCIAÇÃO À CONSULTA DE HEMATOLOGIA DE UM HOSPITAL. J. Pereira, C Bento, T Maia, C Geraldès. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Troia, 10-12 Novembro 2022
4. Recessive multiple epiphyseal dysplasia case series: same SLC26A2 variant, different clinical features. M Marques, D Oliveira, S Maia, J Cabral, I Balacó, C Alves, J. Pereira, K Heath, S Hoybjor, A Mirante, S Sousa, J Saraiva. 3th Jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra, 6-7 junho 2022
5. NGS analysis in Hereditary Erythrocytosis: a Portuguese experience. C Bento, R Frias, J. Pereira, E Cunha, L Relvas, T Maia. MPN&MPNr-EuroNet Fifteenth Meeting, Ljubljana, Slovenia, April 21-23, 2021

6. Next-generation sequencing of 12 monogenic obesity genes in a Portuguese cohort of individuals with severe obesity. L Manco, J Pereira, M Cunha, J Gouveia, L Palmeira. 25º CONGRESSO PORTUGUÊS OBESIDADE, Lisboa, 19-20 de novembro 2021
7. Spondyloenchondrodysplasia and SLE: report on three unrelated. J Salgado, R Oliveira, J Pereira, J Serra, A Mirante, M Salgado, P Estanqueiro, C Duarte, L Inês, M Venâncio, B Xavier, S Unger, A Furga, J Saraiva, S Sousa. 2ª Jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra, 15 de fevereiro, 2019
8. Myhre Syndrome – a report of four unrelated cases. S Ribeiro, T Carminho Rodrigues, P Louro, F Ramos, J Pereira, Valerie Cormier-Daire, J Saraiva, A Mirante, M Venâncio, S Sousa. 2ª Jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra, 15 de fevereiro, 2019
9. MC4R deficiency in a portuguese pediatric cohort study. J Salgado, J Pereira, A Mirante, J Saraiva, A Soares, S Sousa. 53rd ESCI 2019 Annual Scientific Meeting of the European Society for Clinical Investigation, 22 a 24 de maio, 2019
10. DNA METHYLATION AGE ESTIMATION USING A MULTIPLEX SNAPSHOT ASSAY IN BLOOD SAMPLES. H Dias; J Pereira; C Pinto; F Real; E Cunha; L Manco. 18º Congresso Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Coimbra, Novembro 2019

Comunicações orais - co-autora (2017-2018)

1. A clinical case of MC4R deficiency in a Portuguese Pediatric Cohort Study. J Salgado, J Pereira, A Mirante, J Saraiva, S Sousa, Raquel. 8th European Childhood Obesity Group, Porto, Novembro 2018
2. The type II collagenopathies spectrum – 3 case reports: spondyloepiphyseal dysplasia congenita; spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type; and mild spondyloepiphyseal dysplasia with early onset. Sousa S, Heath E, Salgado J, Pereira J, Saraiva J. 1ª Jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra, Fevereiro 2018
3. NUEVA MUTACIÓN HETEROCIGÓTICA EN EL GEN SH2B3 (LNK) EN UN CASO DE ERITROCITOSIS CONGÉNITA Oliveira A., Bento C., Relvas L., Pereira J, Cunha E, Gomes J, Maia T, Ribeiro L. LX Congreso Nacional SEHH / XXXIV Congreso Nacional SETH – Granada 11-13 Octubre 2018
4. Utilização de um painel alargado de genes ou sequenciação exómica total em contexto pré-natal – experiência de 13 casos. A Carvalho, J Sá, F Ramos, M Branco, J Salgado, F Melo, L Almeida, J Basto, J Pereira, E Galhano, S Sousa, L Ramos, M Venâncio, J Saraiva. Congresso Nacional da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal, Porto, Fevereiro 2017
5. ANEMIA SIDEROPÉNICA – ZPP, UM MÉTODO DE DIAGNÓSTICO SIMPLES, RÁPIDO E ECONÓMICO. L Relvas; T Maia; T Nascimento; S Marini; D Mota; P Bernardo; A Oliveira; E Cunha; J Pereira; C Bento; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Vilamoura, Novembro 2017

Comunicações orais - co-autora (2016)

1. Uma Surpresa Desagradável. Rita Damas, M Mendes, L Relvas, A Oliveira, E Cunha, J Pereira, C Bento, T Maia, M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
2. ANEMIA DISERITROPOIÉTICA CONGÉNITA DE DIAGNÓSTICO TARDIO: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS. M Mendes; T Maia; R Damas; A Oliveira; L Relvas; J Pereira; E Cunha; C Bento; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
3. VALOR DE HBA2 NO DIAGNÓSTICO DE BETA-TALASSÉMIA MINOR – “ATENÇÃO À ZONA CINZENTA”. L Relvas; C Bento; E Cunha; A Oliveira; J Pereira; T Maia; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
4. Broad multi-gene panel or whole exome sequencing in malformed fetuses reveals five definitive and one likely diagnoses in the first nine cases studied in prenatal setting. Sá, J; Branco, M; Melo, F; Almeida, L; Basto, J; Pereira J; Galhano, E; Sousa, S; Saraiva, J; Ramos, F. 20ª Reunião Anual Coimbra Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, Novembro 2016
5. Diagnosis of Mendelian Disorders Using a Comprehensive 4813 Genes NextGeneration Sequencing Panel – Review of 92 Cases. Carvalho A; Salgado J; Venâncio M; Sousa S; Maia S; Garabal A; Louro P; Almeida M; Pereira J; Melo F; Almeida L; Basto J; Ramos F; Sá J; Ramos L; Saraiva J. 20ª Reunião Anual Coimbra Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, Novembro 2016
6. X-linked intellectual disability caused by a novel PAK3 a mutation in a large pedigree. Salgado J; Williams W; Harakalov M; Haaften G; Ramos F; Pereira J; Saraiva J, Sousa S. 20ª Reunião Anual Coimbra Sociedade Portuguesa de Genética Humana, C, Novembro 2016

Comunicações orais - co-autora (2015)

1. ANEMIA HIPOCRÓMICA E MICROCÍTICA CONGÉNITA ATÍPICA - AQUI HÁ “GATA”? J Gomes, T Maia, L Relvas, E Cunha, A Oliveira, H Almeida, J Pereira, C Bento, M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Figueira da Foz, Novembro 2015
2. C15ORF41 (C.398A>T (ASP133VAL)): UNA NUEVA MUTACIÓN ASOCIADA A ANEMIA DESERITROPOIÉTICA CONGÉNITA TIPO I. Rocha S, Magalhães M, Ramalheira S, Almeida H, Pereira J, Maia R, Jollerstrom P, Bento C, Ribeiro M. LVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de

Hematología y Hemoterapia/ XXXI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia, Valencia (España), Outubro 2015

3. Genotype and phenotype in Lenz-Majewski Syndrome. S Sousa, D Jenkins, E Chanudet, G Tasseva, E Bliss, M Ishida, J Sá, J Saraiva, A Barnicoat, R Scott, A Calder, D Wattanasirichaigoon, K Chrzanowska, M Simandlová, L Maldergem, A Hing, M Silengo, G Anderson, J Docker, M Ryten, J Pereira, K Mills, P Clayton, P Stanier, P Beales, J Vance and G Moore. 12th International Skeletal Dysplasia Society Meeting 2015, 29th July - 1st August, Istanbul, Turkey.
4. Etiological investigation of sensorineural hearing loss: high diagnostic yield and invaluable benefit to patients and families. Reis C, Ramos F, Garabal A, Louro P, Carvalho A, Almeida M, Oliveira R, Beleza A, Amorim M, Sá J, Venâncio M, Ramos L, Pereira J, Bento C, Sousa S, Saraiva J. 19ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Porto, 5 a 7 de novembro 2015

Posters - 1ª autora (2010-2023)

1. A "CENTAUR" (β CHAIN CODING GENE WITH A δ PROMOTER) "DE NOVO" HB VARIANT INDUCING HIGH HBF PRODUCTION, PROTECTS AGAINST DEPENDENT BLOOD TRANSFUSION IN A PREDICTABLE CASE OF SEVERE BETA THALASSEMIA. J Pereira, E Cunha, L Relvas, P Seabra, E Rocha, C Bento. 18th Annual Sickle Cell & Thalassemia Conference, London, United Kingdom, October 25-28, 2023
2. 3 GERACIONES DE MUJERES CON ANEMIA SIDEROBLÁSTICA CONGÉNITA LIGADA AL CROMOSOMA X (XLSA) SIN DESVÍO DE LIONIZACIÓN. J Pereira, T Maia, C Bento, M Ribeiro. LVII Congress AEHH / XXX Congress SETH - Valencia October 22-24 2015
3. ANEMIA SIDEROBLÁSTICA LIGADA AL CROMOSOMA X (XLSA) MUTACION EN LA REGION PROMOTORA DEL GEN ALAS₂. J Pereira, A Pereira, T Maia, L Relvas, H Almeida, C Bento, M. L Ribeiro. LV Congress AEHH / XXIX Congress SETH - Sevilla October 17-19, 2013
4. ANEMIA DESERITROPOITETICA CONGENITA DEBIDO A UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN GATA1. J Pereira, J Vagace, T Maia, C Bento, H Almeida, L Relvas, E Cunha, A Oliveira, A Pereira, L Ribeiro. LV Congress AEHH / XXIX Congress SETH - Sevilla October 17-19, 2013
5. X-LINKED SIDEROBLASTIC ANEMIA (XLSA): FIVE NON DESCRIBED MUTATIONS IN SEVEN FAMILIES. J Pereira, A Pereira, M Duarte, U Rebelo, T Melo, M Antunes, J Barbot, E Gutiérrez, M Ribeiro. 18th Congress of EHA, Stockholm, Sweden, June 13 - 16, 2013
6. CONGENITAL DYSERYTHROPOIETIC ANEMIA DUE TO A NOVEL GATA1 MUTATION. J Pereira, J Vagace, T Maia, C Bento, H Almeida, L Relvas, E Cunha, A Oliveira, A Pereira, L Ribeiro. 18th Congress of EHA, Stockholm, Sweden, June 13 - 16, 2013
7. Anemia Deseritropoietica Congenita Tipo II: dos casos clínicos. J Pereira, H Almeida, C Bento, A Remacha, M Ribeiro. LIV AEHH National Meeting / XXVIII SETH Congress - Salamanca October 18-20, 2012
8. X-LINKED SIDEROBLASTIC ANEMIA (XLSA): FIVE NON DESCRIBED MUTATIONS IN SEVEN FAMILIES. J Pereira, A Pereira, M Duarte, U Rebelo, T Melo, M Antunes, J Barbot, E Gutiérrez, M Ribeiro. LII AEHH National Meeting / XXVI National SETH Congress - Las Palmas G.C. October 28-30, 2010
9. Nova variante RHD encontrada em dois dadores do Centro Regional de Sangue do Porto. J Pereira, J Duran, M Moser, M Rodrigues, P Costa, M Miguel, M Ribeiro. 6º Simpósio de Imunohematologia e Segurança Transfusional, Guimarães, 27-28 Maio 2010

Posters - 1ª autora (2005-2009)

1. Alelos RHD null en la población portuguesa. J Pereira, R Salvado, N Martins, M Ribeiro. LI Reunión Nacional de La AEHH y 25 Congreso Nacional de la SETH, Barcelona, 12-14 Novembro 2009
2. Variante RHD causada por una inserción in-frame en el gen RHD. J Pereira, M Rodrigues, T. Chabert, M Ribeiro. LI Reunión Nacional de La AEHH y 25 Congreso Nacional de la SETH, Barcelona, 12-14 Novembro 2009
3. Variante RHD devida a uma inserção In- Frame no Gene RHD. J Pereira, M Rodrigues, T Chabert, M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Tróia, 29-31 Outubro 2009
4. RhD Variant caused by an in-frame triplet insertion in the RHD gene. J Pereira, M Rodrigues, T. Chabert, M Ribeiro. BBTS 27th Annual Conference, Manchester, 10-12 Setembro 2009
5. RHD null alleles in the Portuguese population. J Pereira, R. Salvado, N. Martins, M Ribeiro. BBTS 27th Annual Conference, Manchester, 10-12 Setembro 2009
6. Anemia de Diamond-Blackfan: 7 novas mutações no Gene RPS19. J Pereira, A. M. Carrascal, A. M. Honrubia, A. M. Villa, M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Torres Vedras, 13-15 Novembro 2008
7. Anemia de Diamond-Blackfan: 7 nuevas mutaciones en el Gen RPS19. J Pereira, A Martínez Carrascal, A Molinés, A Muñoz, M Ribeiro. L Reunión Nacional de La AEHH y XXIV Congreso Nacional de la SETH, Murcia, 23-25 Outubro 2008
8. Presença do gene RHD em indivíduos com serologia D-: Um estudo na população Portuguesa. J Pereira, N. Martins, R Salvado, M Ribeiro. 11ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Porto, 15-17 Novembro 2007

9. Haplótipos RHD positivo em indivíduos RHD-negativo: um estudo na população Portuguesa. J Pereira, R. Salvado, N. Martins, A. Baio, A. Monteiro, S. Mendes, L. Teodósio, A. Ferreira, M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Albufeira, 8-10 Novembro 2007
10. Haplótipos RHD positivo em indivíduos RHD-negativo: um estudo na população Portuguesa. J Pereira, R Salvado, N Martins, A Baio, A Monteiro, S Mendes, L Teodósio, A Ferreira, M Ribeiro. VI Congresso da Associação Portuguesa de Imunohemoterapia, Aveiro, 12 e 13 Outubro 2007
11. Caracterização molecular de Anemia de Diamond-Blackfan em 26 famílias. J Pereira, P Gonçalves, J Vidan, M Ribeiro. 9ª Reunião Científica Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana e 3ª Reunião Científica Anual da ProCura – Rede Portuguesa de Proteómica, Lisboa, 10-12 Novembro 2005
12. Prenatal determination of the fetal RhD blood group by multiplex PCR: a seven-year Portuguese experience. J Pereira, M Ribeiro, A. B. Couceiro, E Cunha, A. I. Machado, A. M. Abade, G Tamagnini. First ESH – EBMT Euroconference on BIOBANKING, Ireland, 28-31 Janeiro 2005

Posters - 1ª autora (1996-2004)

1. Anemia sideroblástica congénita ligada ao cromossoma X (XLSA) diagnosticada em mulher de 40 anos. J Pereira, J. Vidan, E. Cortesão, E Cunha, M Ribeiro. 8ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Porto, 17-19 Novembro 2004
2. Caracterização Molecular de uma Família com Fenótipo D--. J Pereira, M Ribeiro, M Abalo, A Abade, G Tamagnini. 1º Simpósio de Imunohematologia, Póvoa do Varzim, 17-18 Março 2000
3. Molecular Characterisation of the D-- Phenotype in a Family. J Pereira, M Abalo, M Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. Fourth Congress of the European Haematology Association, Barcelona, 9-12 Junho 1999
4. Caraterización Molecular de Tres Individuos com Fenotipo D--. J Pereira, M Abalo, M Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. XL Reunión Nacional de La Asociación de Hematología e Hemoterapia. XIV Congreso de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia, Tenerife, 29-31 Outubro 1998
5. Caracterização Molecular de Três Indivíduos com Fenótipo D--. J Pereira, M Abalo, M Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. 2ª Reunião da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. 2º Simpósio Luso-Brasileiro de Genética Médica, Luso, 7-10 Outubro 1998
6. Estudo Molecular dos Polimorfismos do Sistema Rh e Determinação do Grupo Rh D Fetal. J Pereira, M Mendes, A Couceiro, M Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. I Reunião da Sociedade Portuguesa de Hematologia (SPH), Coimbra, 15 Novembro 1997
7. Determinación Prenatal del Grupo RhD. J Pereira, E Cunha, L Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. Utilizando Reacción en Cadena de Polimerasa (PCR). XXXIX Reunión Nacional de La Asociación de Hematología e Hemoterapia y XIII Congreso de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia, Barcelona, 15-17 Outubro 1997
8. Estudo Molecular dos Polimorfismos do Sistema Rh e Determinação do Grupo Rh D Fetal. J Pereira, L Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. 1ª Reunião Científica da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Porto, 3-4 Outubro 1997
9. Estudo Molecular dos Polimorfismos do Sistema Rh. J Pereira, L Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. XIV Sabatina de Hematologia, Coimbra, 15 Março 1997
10. Estudio Molecular de Los Polimorfismos del Sistema Rh. Resultados Preliminares. J Pereira, L Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. XXXVIII Reunión Nacional de La Asociación de Hematología e Hemoterapia, Málaga, 7-9 Novembro 1996.
11. Estudo Molecular dos Polimorfismos do Sistema Rh. J Pereira, L Ribeiro, A Abade, G Tamagnini. X Congresso Nacional de Bioquímica, Braga, 31 Outubro a 2 Novembro 1996

Posterres - co-autora (2019-2022)

1. MOLECULAR CHARACTERIZATION OF CONGENITAL ERYTHROCYTOSIS AND IDIOPATHIC ERYTHROCYTOSIS ANALYSED BY NGS. R Frias, J Pereira, L Relvas, E Cunha, L Manco, T Maia, C Bento. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Troia, 10-12 Novembro 2022
2. MOLECULAR CHARACTERIZATION OF CONGENITAL ERYTHROCYTOSIS AND IDIOPATHIC ERYTHROCYTOSIS ANALYSED BY NGS. R Frias, J Pereira, L Relvas, E Cunha, L Manco, T Maia, C Bento. 26ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 17-19 novembro 2022
3. ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA: E QUANDO NÃO HÁ HISTÓRIA FAMILIAR? M Fernandes, B Marques, R Peixeiro, L Relvas, E Cunha, J Pereira, C Bento, T Maia, L Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Online, 16-20 Novembro 2020
4. $\delta + \beta$ TALASSEMIA- A PROPÓSITO DE UM CASO CLINICO. T Nascimento, F Ferreira, G Ferreira, L Relvas, J Pereira, C Bento, F Silva. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Online, 16-20 Novembro 2020
5. LORRCA - UMA NOVA FERRAMENTA DIAGNÓSTICA NA XEROCITOSE HEREDITÁRIA. B Marques, R Peixeiro, M Fernandes, L Relvas, J Pereira, E Cunha, C Bento, T Maia, L Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Online, 16-20 Novembro 2020

6. OVALOCITOSE DO SUDOESTE ASIÁTICO SINTOMÁTICA EM PACIENTE GRÁVIDA – UM CASO CLÍNICO. S Rodrigues, C Nobre, C Bento, M Fermisson, J Pereira, L Relvas, B Nogueira. 10º CONGRESSO NACIONAL DE PATOLOGIA CLÍNICA, Porto, 13-15 Fevereiro 2020
7. Cardiospondylocardiofacial syndrome is a distinct hereditary connective tissue disorder – novel missense variant in MAP3K7 in two unrelated patients. J Salgado, J Pereira, M McEntagart, S Mansour, P Daubney, R Power, C Hall, B Xavier, C Egas, H Froufe, M Simões, C Gomes, J Saraiva, S Sousa. 23ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, 14-16 de novembro, 2019
8. Novel POGZ gene truncating variant – a case report of syndromic intellectual disability. C Rosas, B Xavier, J Sá, M Simões, H Froufe, C Egas, S Pinto, C Correia, J Pereira, L Ramos, J Saraiva, A Carvalho. 23ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética HumA, Coimbra, 14 a 16 de novembro, 2019
9. A new case with a splicing PIEZO2 mutation causing distal arthrogryposis with distal muscle weakness, scoliosis and proprioception defects. P Almeida, M Simões, J Sá, J Pereira, C Ribeiro, H Froufe, C Egas, S Pinto, C Correia, J Saraiva, F Ramos. 23ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética HumA, Coimbra, 14-16 de novembro, 2019
10. A novel splicing FOXP1 variant found in a patient with syndromic intellectual disability through the GenoinVar end-to-end solution. M Simões, P Almeida, H Froufe, S Magalhães, D Martins, S Pinto, C Correia, J Pereira, A Oliveira, S Sousa, C Egas. 23ª Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética HumA, Coimbra, 14 a 16 de novembro, 2019

Posterres - co-autora (2017-2018)

1. ANEMIA SIDEROBLÁSTICA CONGÉNITA LIGADA AO X POR DÉFICE DE ALAS2- ESTUDO FAMILIAR. D Luís; S Afonso; C Marini; J Gomes; J Pereira; T Maia; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Vilamoura, Novembro 2018
2. EL POTENCIAL DE SECUENCIACIÓN GENÉTICA MASIVA EN EL DIAGNÓSTICO DE ANEMIAS HEMOLÍTICAS CONGÉNITAS POCO FRECUENTES - UN CASO CLÍNICO CON MUTACIÓN EN EL GEN DE LA GLUTATIÓN SINTETASA. Nascimento T, Bernardo P, Bras G, Azevedo A, Oliveira A, Relvas L, Pereira J, Cunha E, Bento C, Magalhaes T, Ribeiro M. LIX Congreso Nacional de la SEHH y XXXIII. Congreso Nacional de la SETH, Málaga (Espanha), Outubro 2017
3. ERITROCITOSIS CONGÉNITA: IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN LOS GENES EGLN1 (PHD2), VHL Y HBB EN UN ESTUDIO UNICENTRICO DE 50 PACIENTES. Lopes A, Nascimento T, Brás G, Azevedo A, Oliveira A, Relvas L, Pereira J, Cunha E, Bento C, Magalhães M, Ribeiro M. LIX Congreso Nacional de la SEHH y XXXIII Congreso Nacional de la SETH, Málaga (Espanha), Outubro 2017
4. VALOR DE LA HBA2 EN EL DIAGNÓSTICO DE BETA-TALASSEMIA MINOR - "ATENCIÓN A LA ZONA GRIS. Magalhães T, Relvas L, Oliveira A, Cunha E, Pereira J, Bento C, Ribeiro M. LIX Congreso Nacional de la SEHH y XXXIII Congreso Nacional de la SETH, Málaga (Espanha), Outubro 2017
5. Inherited disorders of metal metabolism: a rare case of occipital horn syndrome. Louro P, Ramos L, Oliveira R, Henriques M, Pereira E, Kaler S, Pereira J, Diogo L, Garcia P. 13th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIE 2017), Rio de Janeiro, Brasil, Setembro 2017
6. Diagnosis of mendelian disorders using a comprehensive 4813 genes next-generation sequencing panel – review of 111 Cases. Carvalho A, Salgado J, Venâncio M, Sousa S, Almeida M, Rodrigues T, Pereira J, Melo F, Almeida L, Basto J, Louro P, Garabal A, Maia S, Ramos F, Sá J, Ramos L, Saraiva JM. European Human Genetics Conference 2017, Copenhaga, Dinamarca, Maio 2017
7. ALFA TALASSEMIA EM PORTUGAL – QUANDO A ALTERAÇÃO ESTÁ NOS REGULADORES. A Oliveira; C Bento; E Cunha; L Relvas; J Pereira; T Maia; L Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Vilamoura, Novembro 2017
8. DISQUERATOSE CONGÉNITA – MANIFESTAÇÕES CUTÂNEAS EM MULHER PORTADORA. A Roque; J Azevedo; J Pereira; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Vilamoura, Novembro 2017
9. ANEMIA NO IDOSO – AS CAUSAS CONGÉNITAS PERMANECEM NA EQUAÇÃO. A Roque; T Maia; D Viegas; L Costa; J Pereira; L Relvas; E Cunha; A Oliveira; C Bento; L Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Vilamoura, Novembro 2017
10. O RARÍSSIMO TAMBÉM EXISTE! D Viegas; T Maia; A Roque; L Costa; L Relvas; J Pereira; E Cunha; C Bento; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Vilamoura, Novembro 2017

Posters - co-autora (2016)

1. ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND: A EXPERIÊNCIA DE UM SERVIÇO. M Mendes; T Maia; R Damas; A Pereira; J Pereira; E Cunha; L Relvas; A Oliveira; C Bento; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
2. E OS RETICULÓCITOS?. M Mendes; R Damas; J Pereira; L Relvas; E Cunha; A Oliveira; C Bento; T Maia; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
3. HOMOZIGOTIA PARA HEMOGLOBINA D OU HETEROZIGOTIA COMPOSTA D/BETA TALASSEMIA? - A IMPORTÂNCIA DOS PARÂMETROS ERITROCITÁRIOS. R Damas; T Maia; M Mendes; L Relvas; E Cunha;

- A Oliveira; J Pereira; C Bento; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
4. QUADRO PRECOCE DE ANEMIA HEMOLÍTICA EM BEBÉ COM DREPANOCITOSE: CO-HERANÇA DE ALTERAÇÕES DE PERMEABILIDADE DE MEMBRANA DO ERITRÓCITO. F Oliveira; T Maia; M Mendes; J Gomes; E Cunha; A Oliveira; L Relvas; J Pereira; C Bento; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
 5. CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE ANEMIAS HEMOLÍTICAS CONGÉNITAS DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO POR PAINEL DE NGS. C Bento; A Oliveira; L Relvas; J Pereira; E Cunha; T Fidalgo; L Manco; P Martinho; M Coucelo; R Orbe; T Maia; M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Espinho, Novembro 2016
 6. Broad Multi-Gene Panel in 92 Portuguese patients – Alysis of Unsolicited and Secondary Findings. Salgado J; Carvalho A; Maia S; Garabal A; Almeida M; Pereira J; Ramos F; Sá J; Ramos L; Almeida L; Melo F; Basto J; Saraiva J; Venâncio M; Sousa S. 20ª Reunião Anual Coimbra Sociedade Portuguesa de Genética Humana, Coimbra, Novembro 2016
 7. LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ALPS-FAS O ALPS-U Y EL USO DEL SIROLIMUS: EXPERIENCIA DE UN ÚNICO CENTRO. Morais Patrícia, Silva A, Nascimento T, Pereira J, Santos S, Fortuna M, Paiva A, Lemos S, Azevedo J, Ribeiro M. LVIII Congreso Nacional de la SEHH/ XXXII Congreso Nacional de la SETH, Santiago de Compostela (Espanha), Outubro 2016
 8. LAS MIGRACIONES POBLACIONALES Y LA VARIABILIDAD MOLECULAR DE LAS HEMOGLOBINOPATÍAS. Ferraz P, Koehler M, Desterro J, Seabra P, Carvalho C, Coelho I, Alnajjar K, Relvas L, Oliveira A, Cunha E, Pereira J, Bento C, Maia T, Ribeiro M. LVIII Congreso Nacional de la SEHH/ XXXII Congreso Nacional de la SETH, Santiago de Compostela (Espanha), Outubro 2016
 9. CUANDO LA APLASIA ERITROIDE ES ALGO MÁS... Seabra P, Desterro J, Ferraz P, Coelho I, Carvalho C, Alnajjar K, Ferreira G, Azevedo J, Sevivas T, Relvas L, Cunha E, Oliveira A, Pereira J, Bento C, Maia T, Ribeiro L. LVIII Congreso Nacional de la SEHH/ XXXII Congreso Nacional de la SETH, Santiago de Compostela (Espanha), Outubro 2016
 10. SEPARATING THE WHEAT FROM THE CHAFF – CONGENITAL HEMOLYTIC ANEMIA STUDY WITH A TARGETED NEXT GENERATION SEQUENCING PANEL. C Bento, T Maia, A Oliveira, L Relvas, H Almeida, J Pereira, E Cunha, L Manco, L Ribeiro. 21st Congress of European Haematology Association, Copenhagen (Dinamarca), Junho 2016

Posters - co-autora (2015)

1. SÍNDROME DE SHWACHMAN DIAMOND – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO. P Gomes, C Santos, M Soares, M Amorim, A Barbosa, A Paula Fernandes, J Pereira, F Ferreira, F Trigo, J Guimarães. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Figueira da Foz, Novembro 2015
2. C15ORF41 (c.398A>T (ASP133VAL)): UMA NOVA MUTAÇÃO ASSOCIADA A ANEMIA DESERITROPOÉTICA CONGÉNITA TIPO I. P Silva, T Maia, S Ramalheira, H Almeida, J Pereira, R Maia, P Jollerstrom, C Bento, M Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Figueira da Foz, Novembro 2015
3. ANEMIA DE FANCONI EM IDADE PEDIÁTRICA – A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO. S Ramalheira, S Marini, J Pereira, B Porto, M Venâncio, T Sevivas, T Maia, A Pereira, J Azevedo, L Ribeiro. Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Hematologia, Figueira da Foz, Novembro 2015
4. XEROCYTOSIS HEREDITARIA ASOCIADA A NUEVAS MUTACIONES DEL GEN PIEZO1. Almeida H, Pereira J, Bento C, Maia T, Ribeiro M. LVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia/ XXXI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia, Valencia (Espanha), Outubro 2015
5. Waardenburg Syndrome Type 2 Can Be Mistaken For Nonsyndromic Sensorineural Hearing Loss: Report of 3 Portuguese Families. CReis, F Ramos, J Pereira, V Pingault, J Saraiva. American College of Medical Genetics and Genomics Annual Clinical Genetics Meeting. Salt Lake City, Utah, Estados Unidos da América, 24 a 28 de março, 2015.