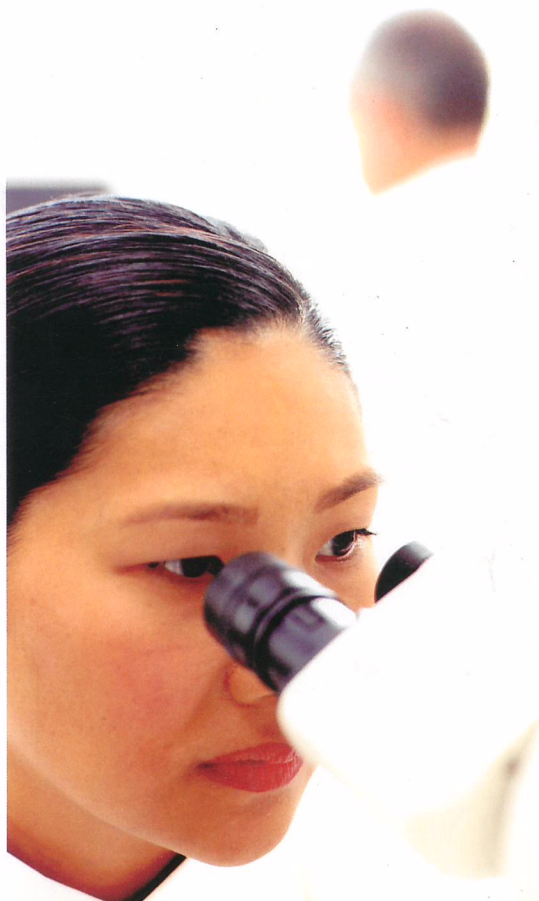


**XVII CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA**



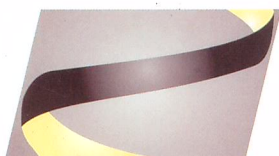
P R O G R A M A

P R E L I M I N A R

www.genetica2005.com.br

8 a 11 de junho de 2005
Estação Embratel Convention Center
CURITIBA - PR

realização



SBGC

SOCIEDADE BRASILEIRA
DE GENÉTICA CLÍNICA

atálogo **Genética**
atálogo **Genética**



XVII CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA

Genética Clínica

Prezados (as) Colegas,

Dentro de poucos dias, nós nos encontraremos em Curitiba para juntos realizarmos o XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica.

Há dois anos, quando assumimos a responsabilidade de organizar o XVII Congresso da SBGC, tínhamos muitas idéias, porém pouquíssimos recursos. O desafio era imenso de com tão poucos meios disponíveis, pudéssemos transformar aquelas idéias ambiciosas em realidade. Nosso intento foi dar o nosso suor em troca de uma verdadeira mudança de paradigma. Depois de dois anos de árduo trabalho, é com muito orgulho que podemos dizer que este será nosso maior Congresso e que mesmo antes de começar, já é um grande sucesso. Nossos Congressos, que tradicionalmente reúnem de 300 a 400 participantes e de 3 a 5 palestrantes estrangeiros, já tem, na sua décima sétima versão, mais de 1500 inscritos, 410 trabalhos científicos, 25 palestrantes estrangeiros e mais de 120 palestrantes nacionais além de 13 grandes Simpósios paralelos, 5 Cursos Pré-Congresso e 2 Intracongressos. Uma programação que visou valorizar as diferenças regionais nacionais, respeitando sempre a ética médica. Os 25 palestrantes internacionais estão entre os geneticistas mais conceituados do mundo, o que permitirá um intercâmbio internacional e o acesso ao que há de mais atual e promissor na genética, sem precisarmos sair do país.

Mais do que um grande Congresso de nível internacional, o modo multiprofissional pelo qual o evento foi organizado carrega em si uma nova proposta que tem a ambição de sugerir um novo rumo para a Sociedade Brasileira de Genética Clínica, um modelo que contemple a multiprofissionalidade de que a realidade atual da Genética Médica necessita (e comporta) para propiciar um atendimento completo aos nossos pacientes e seus familiares e também para sobreviver e crescer como entidade representativa dos geneticistas brasileiros. Neste trajeto de dois anos de preparação do evento, trabalhando lado a lado com colegas das mais diversas profissões da área de saúde, sentimos os obstáculos e as exigências que a multiprofissionalidade impõe, desde formações e modos de pensar diferentes, até objetivos nem sempre tão homogêneos. Contudo, todas essas diferenças foram sendo pouco a pouco vencidas pela vontade de interagir e pela certeza de que o objetivo final seria bem maior que as diferenças. Esta experiência adquirida e os resultados que vocês verão na programação das páginas que se seguem, traduzidas no grande Congresso que os espera nos próximos dias, deixou claro para nós que o esforço das partes envolvidas permitiu criar um fruto bem mais robusto e completo do que aquele que nós geneticistas estávamos acostumados a saborear nas outras 16 vezes em que nos encontramos anualmente. Um Congresso que reúne praticamente todas as áreas da saúde humana em torno da genética não é apenas uma novidade, mas uma luz que sinaliza para um caminho futuro que, se por um lado, exigirá doses maiores de respeito mútuo, tolerância e espírito de grupo, por outro, poderá trazer a sustentabilidade e a segurança de um futuro promissor que tanto buscamos em 19 anos de existência. Em um mundo no qual a realidade é cada vez mais Darwiniana, e nossas opções são crescer ou desaparecer, o Congresso é uma proposta clara de crescimento.

Há 19 anos, em Curitiba, 10 médicos geneticistas reunidos em uma mesa fundaram a Sociedade Brasileira de Genética Clínica e mudaram a história da Genética no Brasil. Que a presença de todos vocês, profissionais e estudantes das mais diversas profissões que necessitam de conhecimentos da área de genética, em Curitiba, façam do XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica um novo marco na história da Sociedade Brasileira de Genética Clínica.

Curitiba espera vocês para tornar o sonho de dois anos atrás uma realidade transformadora. Até breve!

Dr. Salmo Raskin
Presidente do XVII CBGC

Dr. Victor Ferraz
Presidente da SBGC

Dr. João Monteiro de Pina Neto
Diretor Científico da SBGC

Carlos J. J. J.



**XVII CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA**



CURSOS PRÉ-CONGRESSO

DIA **08**
DE JUNHO
QUARTA

CURSO 01 BASES DE GENÉTICA

Hora: das 8h às 17h

Coordenadora:
Tatiana Branco (PR)

Objetivos:

O Curso tem a intenção de preparar o profissional não - geneticista que participará do Congresso, para que este tenha um embasamento em Genética, e possa aproveitar melhor as atividades do Congresso.

Programa:

O material genético
Fabio Rueda Fauz (PR)

Citogenética

Ilan Goldstein (PR) e Alice Tokutake (PR)

Genética Bioquímica

Tatiana Branco (PR)

Genética Molecular

Fabio Rueda Fauz (PR)

Padrões de Herança

Lilian Pereira Ferrari (PR)

Genética de Populações

Rui Fernando Pilotto (PR)

Genética Clínica

Neiva Magdalena (PR)

Oncogenética

Bonald Figueiredo (PR)



CURSOS

PRÉ-CONGRESSO

DIA **08**
DE JUNHO
QUARTA

CURSO 02 CITOGENÉTICA MENDELIANA

Hora:
das 8h às 17h

Coordenador:
Niels Thomerup (Dinamarca)

Objetivos:
Apresentação e discussão de casos de Citogenética Mendeliana

Programa:
O Tema principal do Curso será **Doenças associadas com rearranjos cromossômicos balanceados**. O curso incluirá comparações entre casos clínicos e dados já conhecidos, contidos nas bases de dados Mendelian Cytogenetics Network database (MCNdb), OMIM, e PubMed, e com aspectos de genômica funcional.

CURSO 03 GENÉTICA MOLECULAR

Hora:
das 8h às 17h

Coordenador:
John A Phillips IIIrd (EUA)

Objetivos:
Palestrantes estrangeiros mostrarão seus pontos de vista sobre aspectos atuais de genética molecular ligados a prática de genética clínica.

Programa:

- 08:45h às 09:35h** The Nature and Consequences of human gene mutations - Stylianos Antonarakis (Suíça)
- 10:00h às 10:50h** Principles & Techniques of Molecular Genetics- John Phillips IIIrd (EUA)
- 10:50h às 11:00h** Intervalo
- 11:00h às 11:50h** Molecular Genetics of Tuberous Sclerosis- Aimee Williams (EUA)
- 14:00h às 14:50h** Neurogenetics - John Phillips IIIrd (EUA)
- 15:00h às 15:40h** Principles of mitochondrial biochemistry – Douglas Wallace (EUA)



CURSOS PRÉ-CONGRESSO

DIA **08**
DE JUNHO
QUARTA

CURSO 04 GENÉTICA BIOQUÍMICA

Hora:
das 8h às 17h

Coordenadora:
Ana Maria Martins (SP)

Objetivos:

Os objetivos do curso são dar uma visão clínica e laboratorial geral da abordagem dos erros inatos do metabolismo (EIM); atualização em triagem neonatal ampliada; triagem seletiva; abordagem terapêutica das acidúrias orgânicas; visão geral sobre os Defeitos de Glicosilação Congênito, que são um grupo extenso e relativamente pouco conhecido no nosso meio; implantação de laboratório de EIM e finalmente atualização no tratamento dos EIM, enfocando os diversos grupos com ênfase na terapia de reposição enzimática. O curso é dirigido a médicos e estudantes com experiência ou não em EIM, fornecendo uma visão prática da abordagem clínica e do diagnóstico dessas doenças.

- | | |
|-------|---|
| 09h00 | Abordagem Clínica dos EIM
Ana Maria Martins (SP) |
| 10h30 | Triagem seletiva para EIM e Triagem neonatal ampliada
Adrian Sewell (Alemanha) |
| 12h00 | Almoço |
| 13h15 | Protocolos diagnósticos para erros inatos do metabolismo
Roberto Giugliani (RS) |
| 14h15 | “A experiência do laboratório de erros inatos do metabolismo da UFPA na investigação de doenças metabólicas hereditárias na região norte”
Luiz Carlos Santana da Silva (PA) |
| 14h45 | Abordagem Terapêutica das Acidúrias Orgânicas
Eugenia Valadares (MG) |
| 15h30 | Abordagem clínica dos Defeitos Congenitos de Glicosilação
Jaime Brum (DF) |
| 16h00 | Café |
| 16h15 | Tratamento dos EIM
Ana Maria Martins (SP) |
| 16h50 | Terapia de reposição enzimática de MPS I
Denise Norato (SP) |
| 17h20 | Encerramento |


LysoSolutions


genzyme
DO BRASIL

Ugatactacs
LACTAC
8800
CUAC 08

CURSOS

PRÉ-CONGRESSO

DIA **08**
DE JUNHO
QUARTA

CURSO 07 CUIDADOS COM PESSOAS COM NECESSIDADES ESPECIAIS

Hora:
das 8h às 12h

Coordenadora:
Deisy Mohr Bauml (PR)

Objetivos:
Possibilitar a intervenção modificadora na orientação e prevenção das DST (Doenças Sexualmente Transmissíveis), da A.I. D.S. e dos comportamentos de risco, na construção da Sexualidade das Pessoas com Necessidades Especiais.

Público-Alvo:
Equipes multi e interdisciplinares, das áreas da Saúde, Educação, Tecnologia, Meio Ambiente e Profissionais que desenvolvem trabalhos junto às Pessoas com Necessidades Especiais.

Mini-Curriculum:
Mãe do Alessandro, adulto com Síndrome de Down.

Co-fundadora Associação Reviver Down.

Co-fundadora Fundação Paranaense de Síndrome de Down.

Professora de Educação Especial-Prefeitura Municipal de Curitiba.

Professora de Cursos de Pós-Graduação (Educação Especial -Psicopedagogia).

Pesquisadora - Mestre e Doutoranda em Engenharia de Produção e Sistemas -UFSC-SC).

Tese de Doutorado: Síndrome de Down - Intervenção Humana e Tecnológica - Linguagem - Leitura e Escrita.

ATIVIDADES PRÉ-CONGRESSO - 08 DE JUNHO

13:30h às 18:00h **14º CONCURSO DE TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA E 7º CONCURSO PARA OBTENÇÃO DE CERTIFICADO DE HABILITAÇÃO EM GENÉTICA LABORATORIAL - CITOGENÉTICA, GENÉTICA LABORATORIAL - BIOQUÍMICA E GENÉTICA LABORATORIAL - MOLECULAR**
COORDENADORA: DR^a. MARIA VERÓNICA MUÑOZ ROJAS (RS)

15:00h às 18:00h **REUNIÃO DA REDE MPS BRASIL**
COORDENADOR: DR. ROBERTO GIUGLIANI (RS)



CURSOS INTRA-CONGRESSO

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

CURSO 06 TÓPICOS SOBRE GENÉTICA, HISTÓRIA E SAÚDE COLETIVA

Datas:

09, 10 e 11 de junho de 2005

Hora:

das 7h às 8h

Coordenadoras:

Maria Helena Cabral de Almeida Cardoso (RJ) e Dafne Dain Gandelman Horovitz (RJ)

Duração:

Três horas.

Objetivos:

Estimular a reflexão crítica e promover a atualização de informações sobre questões acarretadas pela divulgação dos avanços da genética. Para tanto privilegia as áreas da história, da genética clínica e a do campo de estudos sobre ciência.

Público-Alvo:

Profissionais atuando na área de saúde coletiva, genética clínica e áreas afins.

Programa:

Abrange a exposição de uma série de autores que discutem os seguintes tópicos: a descoberta da dupla hélice, seus antecedentes históricos e sócio políticos; aspectos históricos correlatos ao advento da citogenética e sua aplicação na genética humana; perspectivas históricas acerca da genética e do eugenismo; o impacto social da testagem genética diagnóstica, pré-natal e preditiva e, finalmente, a genética clínica sob a ótica da promoção à saúde.



CURSOS

INTRA - CONGRESSO

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

CURSO 08 CITOGENÉTICA MOLECULAR : METODOLOGIA E APLICAÇÕES

Data:

10 e 11 de junho

Hora:

das 18:30 às 21:00

Coordenadora:

Luciane Regina Cavalli, PhD, Assistant Professor, Georgetown University Medical Center (EUA)

Objetivos:

Este curso tem como objetivo principal apresentar os princípios básicos dos métodos de citogenética molecular, incluindo as técnicas de microarrays, atualmente utilizados na pesquisa e na clínica dos tumores humanos e no diagnóstico pré-natal.

Público-Alvo:

Citogeneticistas, Biólogos, Bioquímicos, Biomédicos, Farmacêuticos e Médicos

Programa:

A análise citogenética clássica representa um procedimento de grande importância nos estudos dos tumores humanos, permitindo a identificação de alterações cromossômicas em subgrupos tumorais e o conhecimento da heterogeneidade intra e intertumoral, apresentando portanto aplicações no diagnóstico, prognóstico e no procedimento terapêutico do câncer, principalmente nas doenças hematológicas. Os métodos de citogenética molecular, tais como FISH (Hibridização in situ por Fluorescência), SKY (Cariotipagem Spectral) e CGH (Hibridização Genômica Comparativa), proporcionaram na última década, um notável avanço no conhecimento de genes e determinaram uma resolução mais sofisticada na identificação de alterações cromossômicas em neoplasias humanas. A utilização conjunta da citogenética clássica e molecular, por proporcionarem informações em diferentes níveis de resolução, permite uma caracterização mais completa das anormalidades cromossômicas que ocorrem nas células tumorais, principalmente nos tumores sólidos, que normalmente apresentam alterações cariotípicas mais complexas e numerosas do que as observadas nos tumores hematológicos. Com o desenvolvimento das técnicas de microarrays, alterações genômicas e de expressão gênica associadas a diversos subtipos tumorais vem sendo identificadas, contribuindo para um maior entendimento dos processos tumorigênicos, como, por exemplo, os envolvidos na resistência às drogas quimioterápicas, e para o estabelecimento de protocolos terapêuticos alternativos, tornando estas metodologias indispensáveis na prática médica.

ESTE CURSO SERÁ MINISTRADO EM PORTUGUÊS





XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

DIA **08**
DE JUNHO
QUARTA

18h00 **SESSÃO SOLENE DE ABERTURA**
Local: Estação Convention Center

19h00 CONFERÊNCIAS
Mr. Iiro Eerola - European Commission
COOPERAÇÃO CIENTÍFICA EM GENÉTICA BRASIL - EUROPA
CROMOSSOMO 21 e SÍNDROME DE DOWN NA ERA PÓS-GENÔMICA
PALESTRANTE: STYLIANOS ANTONARAKIS – SUÍÇA
Presidente: Victor Evangelista de Faria Ferraz

COQUETEL DE ABERTURA

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

08h00 às 08h50 CONFERÊNCIA
“DOENÇAS MODERNAS - ORIGENS ANTIGAS: A CONEXÃO MITOCONDRIAL”
PALESTRANTE: DOUGLAS WALLACE - EUA
Presidente: João Monteiro de Pina Neto

09h00 às 09h50 CONFERÊNCIA
“O MISTÉRIO DAS SEQUÊNCIAS NÃO-GÊNICAS CONSERVADAS NO GENOMA HUMANO”
CONFERENCISTA: STYLIANOS ANTONARAKIS – SUÍÇA
PRESIDENTE: Maria Verónica Muñoz Rojas

10h00 às 10h30 INTERVALO

10h30 às 12h00 SIMPÓSIO
TRATAMENTO FARMACOLÓGICO DE DOENÇAS GENÉTICAS
MODERADOR: Angelina Xavier Acosta

1 – ÁCIDO VALPROICO NA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL
PALESTRANTE: BRUNHILDE WIRTH - Alemanha

2 – PAMIDRONATO DE SÓDIO NA OSTEOGENESE IMPERFEITA
PALESTRANTE: JUAN LLERENA JUNIOR - RJ

3 – ÓLEO DE LORENZO NA ADRENOLEUCODISTROFIA
PALESTRANTE: LAURA JARDIN - RS

4 – ANTIBIÓTICOS INALATÓRIOS NA FIBROSE CÍSTICA
PALESTRANTE: FERNANDO ABREU - RS

12h00 às 14h00 INTERVALO
SIMPÓSIO TÉCNICO GENETIKA
TELECONFERÊNCIA: SÍNDROME FETAL ALCOÓLICA
CONFERENCISTA: MIGUEL DEL CAMPO - ESPANHA

XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

learning from mistakes

14h00 às 14h40 CONFERÊNCIA

ERROS INATOS DO METABOLISMO: DO LABORATÓRIO AO LEITO
CONFERENCISTA: ADRIAN SEWELL - ALEMANHA
PRESIDENTE: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

14h50 às 15h40 CONFERÊNCIA

SÍNDROME DE 22q-: ASPECTOS PSIQUIÁTRICOS
CONFERENCISTA: ANNE BASSET - CANADA
PRESIDENTE: ANDREA STACHON

todo fenotipo

15h40 às 16h00 INTERVALO

16h00 às 16h50 CONFERÊNCIA

ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS E EFEITO DA IDADE NO ESPERMATOZÓIDE HUMANO E NA POPULAÇÃO NORMAL
PALESTRANTE: CRISTINA TEMPLADO - ESPANHA
PRESIDENTE: JOÃO MONTEIRO DE PINA NETO

17h00 às 17h50 CONFERÊNCIA

BASES GENÉTICAS DAS DIFERENÇAS NO COMPORTAMENTO ENTRE HOMENS E MULHERES
PALESTRANTE: IAN CRAIG - INGLATERRA
PRESIDENTE: ADRIANA PIRAM

17h50 às 18h50 MESA REDONDA

“TRIBUTO A NEWTON FREIRE MAIA”
MODERADOR: LODERCIO CULPI

- O que representou NFM para a Genética Clínica – Francisco Salzano - RS
- Displasias Ectodérmicas - o exemplo da Síndrome de Christ-Siemens Touraine – Atila Visinoni - PR
- Displasias Ectodérmicas - o exemplo da Síndrome de Clouston – Guilherme Munhoz Essenfelder - PR
- Pesquisas de Newton Freire Maia sobre casamentos consanguíneos – Eleidí Alice Chautard-Freire-Maia - PR
- Malformações Congênitas – Eduardo Enrique Castilla - RJ

18h50 às 19h30 CONFERÊNCIA

SÍNDROME DE WILLIAMS
PALESTRANTE: LUIZ PERES JURADO – ESPANHA
PRESIDENTE: DÉBORA GUSMÃO MELO

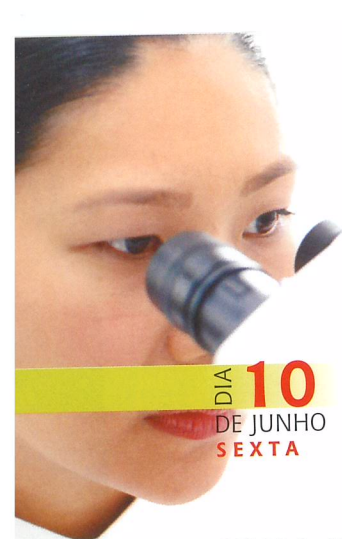
19h30 às 21h00 SIMPÓSIO TÉCNICO CARL ZEISS DO BRASIL

PALESTRANTES: Cláudio Carlos da Silva
Aparecido D. da Cruz

19h30 às 21h00 REUNIÃO DO GRUPO DE TRABALHO “REGISTRO DO CAMPO 34”

P R O G R A M A Ç Ã O





XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

- 08h00 às 8h50** CONFERÊNCIA
FENOTIPAGEM MOLECULAR PARA ACELERAR EPIDEMIOLOGIA GENÔMICA
PALESTRANTE: MARK LATHROP - FRANÇA
PRESIDENTE: VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ
- 09h00 às 09h50** CONFERÊNCIA
SCREENING PRENUPIAL E PRENATAL DE PORTADORES DE DOENÇAS GÊNICAS: A EXPERIÊNCIA COM OS JUDEUS ASHKENAZIM NORTE-AMERICANOS
PALESTRANTE: ROBERT DESNICK - EUA
PRESIDENTE: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ
- 10h00 às 10h20** INTERVALO
- 10h20 às 12h00** SIMPÓSIO
Genética e Política
Moderador: Deputado Federal Gustavo Fruet
Debatedores: Senador Osmar Dias
Senador Flavio Arns
Ex-Deputado federal Euclides Scalco
Senador Marco Maciel
Deputado federal Darcísio Perondi
- 12h00 às 14h00** SIMPÓSIO TÉCNICO GENZYME
Genetic Diseases: ERT and the Future of Treatment
12h00 12h15 recepção, distribuição dos lunch-boxes
12h15 12h20 abertura a apresentação dos palestrantes - Salmo Raskin
12h20 13h05 Enzyme Replacement Therapy for Lysosomal Diseases -
Robert Desnick (EUA)
13h05 13h45 The Future of Treatment for Genetic Diseases -
Richard Moscicki (EUA)
13h45 - 13h55 - Discussão - Coordenação Salmo Raskin
- 14h00 às 14h50** CONFERÊNCIA
SEQÜÊNCIA CHARGE - MAIS UMA SÍNDROME DE GENES CONTÍGUOS?
CONFERENCISTA: JORIS VELTMAN - HOLANDA
PRESIDENTE: NEIVA MAGDALENA
- 14h50 às 16h40** MESA REDONDA
GENÉTICA E SAÚDE PÚBLICA
MODERADOR: VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ
- 1 - A INSERÇÃO DA GENÉTICA NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE**
PALESTRANTE JOSELITO PEDROSA
- 2 - GENÉTICA E MEDICINA DE FAMÍLIA**
PALESTRANTE DECIO BRUNONI - SP
- 3- GENÉTICA E SAÚDE PÚBLICA: UMA EXPERIÊNCIA APAEANA**
PALESTRANTE: RUI FERNANDO PILOTTO - PR
- 4- MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS: UM PROBLEMA DESAÚDE PÚBLICA NO BRASIL**
PALESTRANTE: EDUARDO CASTILLA - RJ
- 16h40 às 17h00** INTERVALO
- 17h00 às 17h50** CONFERÊNCIA
ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: DO GENE PARA A TERAPIA
PALESTRANTE: BRUNHILDE WIRTH- ALEMANHA
PRESIDENTE: ANA BEATRIZ ALVAREZ PEREZ

XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

- 18h00 às 18h50 CONFERÊNCIA
GENÉTICA DOS DEFEITOS DE TUBO NEURAL
PALESTRANTE: **PHILIP STANIER** - INGLATERRA
PRESIDENTE: RUI FERNANDO PILOTTO
- 19h00 às 21h00 REUNIÃO
ASSEMBLÉIA DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA
- 22h00 **FESTA DO CONGRESSO**

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

- 08h00 às 08h50 CONFERÊNCIA
ESTUDOS MEIÓTICOS EM INDIVÍDUOS INFÉRTEIS
CONFERENCISTA: **CRISTINA TEMPLADO** - ESPANHA
MODERADOR: JOÃO MONTEIRO DE PINA NETO
- 09h00 às 09h50 CONFERÊNCIA
CITOGENÉTICA MENDELIANA
PALESTRANTE: **NIELS TOMMERUP** - DINAMARCA
MODERADOR: JUAN LLERENA JR.
- 10h00 às 10h30 INTERVALO
- 10h30 às 12h10 SIMPÓSIO
PESQUISAS ATUAIS EM GENÉTICA CLÍNICA NO BRASIL
MODERADOR: LUIS GARCIA ALONSO
- 1 – **SÍNDROME MÃO-CORAÇÃO**
PALESTRANTE: **ANA BEATRIZ ALVAREZ PEREZ** - SP
 - 2 – **SÍNDROME DE VAN DER WOUDE**
PALESTRANTE: **RENATA LÚCIA LEITE FERREIRA DE LIMA** - SP
 - 3 – **HOLOPROSENFALIA**
PALESTRANTE: **ANTONIO RICHIERI** - SP
 - 4 – **MICROCEFALIA PRIMÁRIA AUTOSSÔMICA RECESSIVA**
PALESTRANTE: **GABRIELA FERRAZ LEAL** - PE
- 12h30 às 14h00 SIMPÓSIO TÉCNICO APPLIED BYOSYSTEMS
"Utilização da técnica Real Time PCR no Diagnóstico de Doenças Genéticas".
PALESTRANTE: **FERNANDO RIVADAVIA** - SENIOR FIELD APPLICATION SPECIALIST - APPLIED BIOSYSTEMS DO BRASIL
- 14h00 às 14h50 CONFERÊNCIA
GENÉTICA DA DEFICIÊNCIA MENTAL
PALESTRANTE: **DANIELA TONIOLO** - ITALIA
PRESIDENTE: VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ
- 15h00 às 15h50 CONFERÊNCIA
DIAGNÓSTICO DAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS NA ERA DA INTERNET: A REDE EUROPÉIA DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS
PALESTRANTE: **ANDREAS ZANKL** - SUÍÇA
PRESIDENTE: DÉCIO BRUNONI



XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

16h00 às 20h00 SESSÃO DE TEMAS LIVRES ORAIS

GENÉTICA CLÍNICA - 16h00 às 16h50

Coordenador: Décio Brunoni

149 - MUDANÇA DO COMPORTAMENTO DE ADEÇÃO À ESTIMULAÇÃO PRECOCE DE PAIS DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN APÓS O ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Autores: MARCOS RICARDO DATTI MICHELETTI; AGNES CRISTINA FETT-CONTE; VERA LUCIA ADAMI RAPOSO DO AMARAL

168 - ESTUDO RETROSPECTIVO SOBRE AVALIAÇÕES GENÉTICO-CLÍNICAS REALIZADAS EM PACIENTES INTERNADOS EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO SUS

Autores: OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALÁS; FABIANA HAUSER; HÉCTOR YURI CONTI WANDERLEY; JÚLIO CÉZAR LEITE; RICARDO FLORES PIRES; TEMIS FÉLIX; PATÍCIA ASHTON-PROLLA; LAURA JARDIM; ROBERTO GIUGLIANI; IDA VANESSA SCHWARTZ

183 - RELATO DE CASO DE PACIENTE COM AMELIA E REVERSÃO SEXUAL: UMA NOVA SÍNDROME?

Autores: DAVI DEQUÊCH FERREIRA; ROGÉRIO AKIRA YOKOYAMA; SIDNEY MANO JUNIOR; GABRIEL HUNGRIA GUEDES; SALMO RASKIN

311 - ESQUIZENCEFALIA – AUSÊNCIA DE CORRELAÇÃO ENTRE QUADRO CLÍNICO/EXTENSÃO DAS FENDAS E ASSOCIAÇÃO COM OUTRAS ANOMALIAS CEREBRAIS

Autores: MARIA DO CARMO DE SOUZA RODRIGUES; FÁBIO ROSSI TORRES; ALEXANDRE FERNANDES; LÚCIA MORAES; MARIA DE JESUS CAMILO; VERA LÚCIA MOURA; MARCOS CATANHO; ISCIA CENDES; JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR; ALEXANDRA MARIA MONTEIRO

345 - HABILIDADES PSICOLINGÜÍSTICAS AUDITIVAS E VISUAIS NA SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN

Autores: NATÁLIA FREITAS ROSSI; VALÉRIA MENDES PEREIRA; GIMOL BENZAQUEN PEROSA; TERESA CRISTINA GASPAR GOMES; LIANE DE ROSSO GIULIANI; DEISE HELENA DE SOUZA; DANILO MORETTI-FERRREIRA; CÉLIA MARIA GIACHETI

403 - TRIAGEM MOLECULAR PARA AS SÍNDROMES FRAXA E FRAXE: RESULTADO DA AVALIAÇÃO EM UMA INSTITUIÇÃO DE DEFICIENTES MENTAIS (DM)

Autores: LIANE DE ROSSO GIULIANI; JOÃO MONTEIRO DE PINA NETO; LUIZA HELENA ACERBI CARAM

CITOGENÉTICA - 16h50 às 17h40

Coordenador: João Monteiro de Pina Neto

053 - ESTUDO CITOGENÉTICO EM 45 CARCINOMAS PRIMÁRIOS DE MAMA

Autores: LISMERI WUJCIK; LUCIANE REGINA CAVALLI; DÉBORAH AFONSO CORNÉLIO; ANA TERESA LEONI SCHIMD-BRAZ; MIRIAN LACERDA BARBOSA; RUBENS S. LIMA; CÍCERO URBAN; LUIZ FERNANDO BLEGGI; ENILZE MARIA FONSECA DE SOUZA RIBEIRO; IGLENIR JOÃO CAVALLI.

141 - DIAGNÓSTICO PRÉ-IMPLANTAÇÃO POR FISH

Autores: SONIA MARIA DE SOUZA CALABRISI; POLLYANNA TOMBINI MONTALDI; CARMEN SÍLVIA BERTUZZO; WALTER PINTO JÚNIOR.

224 - MAPEANDO DOENÇAS GENÔMICAS NA DEL 22Q11.2.

Autores: JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR; MILENE MULATINHO; LEILACARDOSO; LUCIA MORAES; HILDA RAMOS; JOSE HUMBERTO TAVARES DE ABREU; JULIO PAIXÃO; MARIANO SALÍS.

302 - PROTOCOLO DE INVESTIGAÇÃO CITOGENÉTICA PARA DIAGNÓSTICO DE CROMOSSOMOS MARCADORES

Autores: MARIA SILVINA JUCHNIUK DE VOZZI; REGINALDO JUSTINO FERREIRA; SILVIO AVELINO SANTOS; LUCIMAR APARECIDA FERNANDES LAUREANO ; ANA CAROLINA LAUS; JULIANA FABRICIA CUZZI; ESTER SILVEIRA RAMOS; LÚCIA MARTELLI

GENÉTICA MOLECULAR - 17h40 às 18h30

Coordenador: Salmo Raskin

22 - STUDY OF THE PTPN11 GENE IN 58 PROBANDS WITH NOONAN SYNDROME AND NOONAN-LIKE PHENOTYPE

Autores: DÉBORA ROMEO BERTOLA; ALEXANDRE C. PEREIRA; CHONG AE KIM; LILIAN MARIA JOSÉ ALBANO; JOSÉ EDUARDO KRIEGER

31 – ESTUDO DE CRANIOSSINOSTOSES POR MEIO DE INVESTIGAÇÃO DE REGIÕES GENÔMICAS ESPECÍFICAS

Autores: ERIKA CRISTINA LOPES B. DE FREITAS; VERA LÚCIA GIL DA SILVA LOPES; MARICILDA PALANDI DE MELLO; SANDRA REGINA DANTAS NASCIMENTO

45 – AVALIAÇÃO DA CORRELAÇÃO GENÓTIPO X FENÓTIPO NO TRATAMENTO DA HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA.

Autores: MILÉNA COELHO FERNANDES CALDATO; CLAUDIO ELIAS KATER

48 – NEONATAL HEARING SCREENING VERSUS 35DELG MUTATION

Autores: CAMILA ANDRÉA DE OLIVEIRA; CARLA JAQUELINE PIMPINATI; FABIANA ALEXANDRINO; ANDRÉA TREVAS MACIEL GUERRA ; EDI LÚCIA SARTORATO

90 – ATENÇÃO NEONATAL AO RECÉM-NASCIDO COM FISSURA DE LÁBIO E/OU PALATO: ORIENTAÇÕES ALIMENTARES E GANHO DE PESO.

Autores: LÍVIA GOBBY AMSTALDEN-MENDES; VERA LÚCIA GIL DA SILVA LOPES; LUIZ ALBERTO MAGNA

154 – ANÁLISE DE DELEÇÕES NO DNA MITOCONDRIAL ATRAVÉS DE PCR EM TEMPO REAL: APLICAÇÃO NO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS MITOCONDRIAIS

Autores: CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA; LETICIA LAYBAUER; HUGO BOCK; MARCELE CERSKI; ROBERTO GIUGLIANI; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

GENÉTICA BIOQUÍMICA - 18h30 às 19h20

Coordenador: Ida Schwartz

89 - SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM): RESULTADOS DE TRÊS ANOS DE FUNCIONAMENTO DE UM SERVIÇO PIONEIRO NO BRASIL

Autores: SILVIA BRUSTOLIN; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA; ANA CRISTINA PUGA; TAINA TUBINO; LILIA REFOSCO; RICARDO PIRES; ROBERTO GIUGLIANI

XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

137 - ONTOGENETIC CHANGES IN SERUM S100B IN DOWN SYNDROME PATIENTS

Autores: CRISTINA BRINCKMANN OLIVEIRA NETTO; CARLOS KIELING; URSULA MATTE; TEMIS FELIX; LUIS PORTELA; THEMIS REVERBEL DA SILVAIRA; CARLOS ALBERTO GONÇALVES; ROBERTO GIUGLIANI

262 - SINAIS RADIOLÓGICOS NAS DISOSTOSES MULTIPLEX: O EXEMPLO DAS MUCOPOLISSACARIDOSES

Autores: LOURENÇO, CM; MILETO, JN; TRAD, CS; PINA-NETO, JM; GIUGLIANI, R.

384 - MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DE PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY (DF): DADOS BRASILEIROS DO FABRY REGISTRY

Autores: ANA MARIA MARTINS; SANDRA OBIKAWA KYOSEN; JAELSON GOMES; DENISE NORATO; JOSE SOBRAL NETO; GILSON BIAGINI; DEMÓCRITO AZEVEDO; PAULO CESAR ARANDA; RICARDO VILELA BASTOS; AMINADAB SOUZA

411 - STUDY OF FIRST AND SECOND TRIMESTER SCREENING FOR TRISOMY 18, 21 AND OPEN NEURAL TUBE DEFECT IN 350 BRAZILIAN PATIENT

Autores: TATIANA BRANCO; LUCIANA CARONE; MARCOS BELOTTO; SALMO RASKIN

418 - MPS-BRAZIL NETWORK: A COUNTRY WIDE INITIATIVE TO IMPROVE DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF MUCOPOLYSACCHARIDOSES IN BRAZIL

Autores: SOEIRO K; RAFAELLI C; BURIN M; COELHO J; LEISTNER-SEGAL S; MATTE U; SCHWARTZ I; GIUGLIANI R

MULTIDISCIPLINARIDADE - 19h20 às 20h00

Coordenador: João Monteiro de Pina Neto

070 - VIVÊNCIAS EMOCIONAIS DE PAIS DE CRIANÇAS PORTADORAS DE DEFEITOS DE FECHAMENTO DE TUBO NEURAL (DFTN) EM RELAÇÃO AO ACONSELHAMENTO GENÉTICO (AG)

Autores: TATIANA SLONCZEWSKI CASELLI MESSIAS; VERA ENGLER CURY; DENISE PONTES CAVALCANTI.

140 - CNS INVOLVEMENT IN FABRY'S DISEASE: AN IMAGE STUDY DURING 24 MONTHS OF ERT.

Autores: NETTO, C; AESSE, F; VEDOLIN, L; PITTA-PINHEIRO, C; MARCONATO, J; CECCHIN, C; KALAKUN, L; GIUGLIANI, R; JARDIM, L.

239 - ASPECTOS BIOÉTICOS E JURÍDICOS DA INTERRUÇÃO SELETIVA DA GRAVIDEZ POR ANENCEFALIA.(ISG)

Autora: ANDRÉA RIBEIRO PLANAS

284 - INCIDÊNCIA DE CRIANÇAS COM QUEIXAS DE LINGUAGEM E RECORRÊNCIA FAMILIAR NA CLÍNICA DE FONOAUDIOLOGIA DA USP - CAMPUS BAURU

Autores: SANDRA REGINA BARBOSA DE SOUZA; CAMILA ZOTELLI MONTEIRO; DRª LUCIANA PAULA MAXIMINO DE VITTO; DRª DIONÍSIA APARECIDA CUSIN LAMÔNICA.

310 - ESTUDO DA QUALIDADE DO PREENCHIMENTO DO CAMPO 34 DA DECLARAÇÃO DE NASCIDO VIVO EM RELAÇÃO AO ECLAMC QUE MONITORA DEFEITOS CONGÊNITOS NUMA MATERNIDADE DE SALVADOR-BA

Autores: HELENA MOREIRA JALIL; DIEGO SANTANA CHAVES GERALDO MIGUEL; MILENA LOUREIRO PEREIRA; ESTELA MARIA RAMOS DO NASCIMENTO; LUDMILA OLIVEIRA PAMPONET; JANINE CASQUEIRO; SARA GATTO; TATIANA RÉGIA AMORIM BOA SORTE; MARIA BETÂNIA PEREIRA TORALLES; ANGELINA XAVIER ACOSTA.

338 - ACHADOS NA ASSOCIAÇÃO DA TRIAGEM AUDITIVA NEONATAL AO TESTE GENÉTICO, REALIZADO NO MUNICÍPIO DE JUNDIAÍ (SP)

Autores: NIVOLI, K.A.B; BUZZATTO, G; PESSUTO, G.S; PEREIRA, T; BERTONCELLO, J.M.A.C; AMADEO, R.B; POMÍLIO, M; OLIVEIRA, C.A; PIMPINATI, C.J; SARTORATO, E.L.

20h00 CERIMÔNIA DE ENCERRAMENTO

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

SALA 2 - MULTIDISCIPLINARIEDADE NA GENÉTICA CLÍNICA

ACESSO LIVRE A TODOS OS PARTICIPANTES

08h00 às 08h30 CONFERÊNCIA
MULTIDISCIPLINARIEDADE EM GENÉTICA CLÍNICA
PALESTRANTE: **FERNANDO REGLA VARGAS - RJ**
MODERADOR: **FATIMA CALDEIRA**

08h30 às 10h00 MESA REDONDA
MULTIDISCIPLINARIEDADE NOS CUIDADOS DE DEFICIENTES MENTAIS DE CAUSA GENÉTICA
MODERADOR: **RUI FERNANDO PILOTTO**
Conduta do Pediatra – **Patrícia Tempski Fiedler – PR**
Conduta do Psicólogo – **Eliane Schwab - PR**
Conduta do Enfermeiro – **Rosy Saez -PR**
Conduta do Fonoaudiólogo - **Suely Cecília Oliván Limongi - SP**
Conduta do Laboratorista - **Rita Stocco - SP**
Conduta do Geneticista - **Liane Rosso Giuliani –SP**



XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

10h00 às 10h30 INTERVALO

10h30 às 12h30 MESA REDONDA

GENÉTICA E DOENÇAS COMUNS

MODERADOR: LUIS ROBERTO SOARES

GENÉTICA DA DIABETES

PALESTRANTE: **FRANCESCO CUCCA** – ITALIA

GENÉTICA DAS DOENÇAS AUTO-IMUNES

PALESTRANTE: **LUIS ROBERTO SOARES** - EUA

GENÉTICA DAS DOENÇAS INFECCIOSAS

PALESTRANTE: **MARCELO TÁVORA MIRA** – PR

GENÉTICA DAS OFTALMOPATIAS

PALESTRANTE: **JULIANA SALLUM** – SP

12h30 às 14h00 REUNIÃO DO RELAGH

Primeira Parte

Participantes

- Comunidade Européia (Iiro Eerola)
- Mexico (José Maria Cantu)
- Brasil (Ursula Matte)
- Chile (a ser designado)
- Argentina (a ser designado)

Segunda Parte

Participantes:

- José Maria Cantu (Origens da RELAGH)
- Matheus Vieira (Apresentação da Webpage)
- Verónica Muñoz (Visão geral das atividades da Relagh)
- Ursula Matte (Relato sobre o I Curso da ELAGHM)
- Roberto Giugliani (Planos e Perspectivas)

14:00 às 14:50h CONFERENCIA

MULTIDISCIPLINARIEDADE NO ATENDIMENTO AO CANCER DE MAMA

PALESTRANTE: **LUCIANE CAVALLI** - EUA

PRESIDENTE: FERNANDO REGLA VARGAS

15:00 às 15:50h CONFERÊNCIA

ADVOCACIA EM GENÉTICA CLÍNICA

PALESTRANTE: **SHARON TERRY** - EUA

PRESIDENTE: JUSSARA MEIRELES

16h00 às 16h20 INTERVALO

16h20 às 17h10 CONFERÊNCIA

EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA: O MODELO DE ESTUDO DA ESQUIZOFRENIA

PALESTRANTE: **EVE JOHNSTONE** - ESCÓCIA

PRESIDENTE: ANDREA STACHON

17h10 às 18h00 CONFERÊNCIA

ACONSELHAMENTO EM TESTES GENÉTICOS

PALESTRANTE: **AIMEE JENNIFER TUCKER WILLIAMS** -EUA

PRESIDENTE: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ



EUROPEAN COMMISSION SIXTH
FRAMEWORK PROGRAMME

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E PEDIATRIA

9 A 11 DE JUNHO

09 DIA
DE JUNHO
QUINTA

Comissão organizadora

COORDENADORA: Tsukiyo Obu Kamoi

Comissão Científica

Carlos Antonio Riedi	Mitsuru Miyaki
Cristiane Binotto	Neiva Magdalena
Dorivam Celso Nogueira	Salmo Raskin
Fabiano Sandrini	Sérgio Fujimura
Joseli do Rocio Maito de Lima	Sonia Assunção Zulato
Kerstin Taniguchi Abagge	Suzana Giraldi
Marcelo Almeida Costa	Tsukiyo Obu Kamoi

WORKSHOP DE FIBROSE CÍSTICA

- 09h00 10h00** Módulo: Diagnóstico da Fibrose Cística
Moderador: Fernando Abreu (RS)
Secretária: Telma Mara Tylinski Santana (PR)
- 09h00 09h20** Quando pensar em fibrose cística?
Neiva Damasceno (SP)
- 09h20 09h40** Como confirmar o diagnóstico de FC?
Francisco Caldeira Reis (MG)
- 09h40 10h00** Importância do diagnóstico precoce de FC.
Paulo Kussek (PR)
- 10h00 10h30** INTERVALO
- 10h30 12h30** Módulo: Diagnóstico da Fibrose Cística
Moderador: Fernando Abreu (RS)
Secretária: Carmen Paredes Marcondes Ribas (PR)
- 10h30 10h50** Formas atípicas detectadas pela triagem neonatal
Carlos Antonio Riedi (PR)
- 10h50 11h10** Avaliação da FC no Paraná:
Antes da triagem Neonatal
Tsukiyo Obu Kamoi (PR)
- 11h10 11h30** Após a triagem neonatal
Carlos Antonio Riedi (PR)
- 11h30 12h00** A contribuição da Associação de Pais no diagnóstico de FC
Sérgio Sampaio (PR)
- 12h00 12h30** DISCUSSÃO
- 12h30 14h00** ALMOÇO

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E PEDIATRIA

9 A 11 DE JUNHO

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

- 14h00 16h00** Módulo: Tratamento da Fibrose Cística
Moderadora: Joemara Gurmini (PR)
Secretaria: Geórgia Karina M Milani (PR)
- 14h00 14h20** Como realizar uma avaliação prática do estado nutricional dos pacientes com FC?
Miriam Isabel Santos (RS)
- 14h20 14h40** O ciclo vicioso desnutrição/pneumopatia em pacientes com FC
Fabiola Villac Adde (SP)
- 14h40 15h00** O uso de complementos nutricionais
Antônio Fernando Ribeiro (SP)
- 15h00 15h20** Reposição enzimática
Antônio Fernando Ribeiro (SP)
- 15h20 15h40** Como a genética pode contribuir para o diagnóstico e tratamento da FC
Salmo Raskin (PR)
- 15h40 16h00** DISCUSSÃO
- 16h00 16h30** Intervalo
- 16h30 18h30** Módulo: Tratamento da Fibrose Cística
Moderador: Fernando Abreu (RS)
Secretario: Vitor Palazzo (PR)
- 16h30 16h50** O uso da Dornase alfa em FC. Porque, quando e como?
Tatiana Rozov (SP)
- 16h50 17h10** É possível erradicar ou postergar a infecção por *Pseudomonas aeruginosa*, *B cepacia*, nos pacientes com FC?
Luiz Vicente Ferreira da Silva Filho (SP)
- 17h10 17h30h** Antibióticos inalatórios em FC: Quando, como, por que?
Maria Angélica Santana (BA)
- 17h30 17h50** O papel da azitromicina na FC
Laurinda Higa (RJ)
- 17h50 18h10** Qualidade de vida em FC
Tatiana Rozov (SP)
- 18h10 18h30** DISCUSSÃO e ENCERRAMENTO
Fernando Abreu (RS)
- 18h30** Reunião do Grupo Brasileiro de Estudos da Fibrose Cística (GBEFC)



1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E PEDIATRIA

9 A 11 DE JUNHO

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

- 08h00 10h00** Introdução a Genética Clínica
Moderador: Marcelo Almeida Costa (PR)
Secretário: Sérgio Fujimura (PR)
- 08h00 08h30** DNA, gene, mutações.
Cromossomos, cariótipo, principais aberrações cromossômicas
Liane Rosso Giuliani (SP)
- 08h30 09h00** Padrões de herança
Neiva Magdalena (PR)
- 09h00 09h30** Bases de erros inatos do metabolismo
Ida Vanessa Doerdelein Schwartz (RS)
- 09h30 10h00** Erros Inatos do Metabolismo e Terapia de Reposição Enzimática:
quando pensar?
Moderador: Alfredo Lohr (PR)
Conferencista: Ana Maria Martins (SP)
- 10h00 10h30** INTERVALO
- 10h30 11h00** Aconselhamento genético: Abordagem geral para o pediatra
Moderador: Dorivam Celso Nogueira (PR)
Conferencista: Adriana Piram (PR)
- 11h00 12h30** Semiologia em Dismorfologia:
Moderador: Marcos Parolin Cecatto (PR)
Secretaria: Eliana Kuchpil (PR)
- 11h00 11h30** Quando suspeitar de etiologia genética?
Rui Fernando Pilotto (PR)
- 11h30 12h00** Valorização de sinais clínicos para o diagnóstico de Síndromes genéticas
Victor Evangelista de Faria Ferraz (SP)
- 12h00 12h30** DISCUSSÃO
- 12h30 14h00** Almoço
- 14h00 16h00** Genética em Neonatologia
Moderador: Luvercy Rodrigues Filho (PR)
Secretario: Antonio Carlos Bagatin (PR)
- 14h00 14h30** "Você está na sala de parto no atendimento de RN com suspeita de uma síndrome genética ou mal formação congênita: como e quando abordar o problema com os pais?" Como o pediatra deve-se conduzir frente a: Trissomia 18, 13, 21; Síndrome de Turner
María Verónica Muñoz Rojas (RS)
- 14h30 15h00** Genitália ambígua
Gerson Carakushanski (RJ)
- 15h00 15h20** DISCUSSÃO
- 15h20 16h00** Genética vs teratogenese: uso de álcool, drogas, TORCHS
Moderadora: Evanguelia Athanasio Shwetz (PR)
Conferencista: Lavinia Schuller Faccini (RS)
- 16h00 16h30** INTERVALO



"ESTE EVENTO RECEBEU PATROCÍNIO DE EMPRESAS PRIVADAS DE ACORDO COM A NORMA BRASILEIRA DE COMERCIALIZAÇÃO DE: ALIMENTOS PARA LACTENTES E CRIANÇAS DE PRIMEIRA INFÂNCIA, BICOS, CHUPETAS E MAMADEIRAS"
"COMPETE DE FORMA PRIORITÁRIA AOS PROFISSIONAIS E AO PESSOAL DE SAÚDE EM GERAL ESTIMULAR A PRÁTICA DO ALEITAMENTO MATERNO EXCLUSIVO ATÉ OS SEIS MESES E CONTINUADO ATÉ OS DOIS ANOS DE IDADE OU MAIS" PORTARIA No. 2051 DE 08/11/01 - MS. RESOLUÇÃO No. 222 DE 05/08/02, ANVISA MS.

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E PEDIATRIA

9 A 11 DE JUNHO

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

16h30 17h00 Genetic Disorders that Cause Developmental Disabilities
Presidente: Fabiano Sandrini (PR)
Conferencista: John A Phillips IIIrd – EUA

17h00 18h30 Triagem neonatal:
Moderadora: Suzana Nesi França (PR)
Secretário: Rubens Kliemann (PR)

17h00 17h30 Uma visão dos países desenvolvidos
John A Phillips IIIrd – EUA

17h30 17h50 Vale a pena solicitar a triagem ampliada? (custo vs benefício)
Marcos José Burle de Aguiar (MG)

17h50 18h10 O modelo do screening para Fenilcetonúria
Angelina Xavier Acosta (BA)

18h10 18h30 DISCUSSÃO

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

08h00 08h40 Baixa estatura de causa genética
Presidente: Margaret Boguzewski (PR)
Conferencista: John A Phillips IIIrd - EUA

08h40 09h20 Doenças genéticas que cursam com Autismo: quando suspeitar?
Moderadora: Joseli do Rocio Maito de Lima (PR)
Conferencista: Sérgio Antoniuk (PR)

09h20 10h00 Síndrome de Down: atualização e prognóstico
Moderador: Mitsuru Miyaki (PR)
Conferencista: Zan Mustacchi (SP)

10h00 10h30 INTERVALO

10h30 10h50 Pediatra frente a uma Síndrome genética:
Quando solicitar avaliação do cardiologista pediátrico?
Moderador: Paulo Ramos David João (PR)
Conferencista: Cristiane Binotto (PR)

10h50 11h30 Valorização das lesões de pele para o diagnóstico de doenças genéticas que são
incomumente diagnosticadas.
Moderadora: Kerstin Taniguchi Abagge (PR)
Conferencista: Débora Gusmão (SP)

11h30 12h00 Neoplasias Hereditárias na infância
Moderador: Ismar Strachman (PR)
Conferencista: Fernando Regla Vargas (RJ)

12h00 ENCERRAMENTO



Inovando em saúde

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E BIOÉTICA

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

COORDENADOR

Mário Antonio Sanches

- 08h00** Abertura: Presidente do CRM/PR
- 08h30** Conferência: **REVELANDO INFORMAÇÕES EM GENÉTICA**
Coordenador: Gerson Zafalon Martins
Conferencista: **José Goldim (RS)**
- 10h00** **PESQUISA COM CÉLULAS TRONCO**
A QUESTÃO ÉTICA DA PESQUISA COM CÉLULAS TRONCO NO BRASIL:
Coordenador: Miguel Ibraim Abboud Hanna Sobrinho
SITUAÇÃO ATUAL E FUTURA DA TERAPIA CELULAR
Conferencista: **Waldemiro Gremski (PR)**
A QUESTÃO ÉTICA DA PESQUISA COM CÉLULAS TRONCO NO BRASIL
Conferencista: **Mário Antonio Sanches (PR)**
- 14h00** **GENÉTICA E ÉTICA EM PESQUISA**
Coordenador: Luiz Sallim Emed
DESAFIOS DA PESQUISA EM GENÉTICA NO BRASIL
Conferencista: **Marcelo Mira (PR)**
FARMACOGENÉTICA
Conferencista: **Renato Tambara (PR)**
PESQUISA EM GENÉTICA E CONEP
Conferencista: **Nilza Diniz (PR)**
- 16h00** Conferência: **QUESTÕES ÉTICAS DO AVANÇO DA GENÉTICA CLÍNICA**
Coordenadora: Paula Cristina Trevilatto (PR)
Conferencista: **Débora Diniz (DF)**

S I M P Ó S I O S

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E GENÔMICA E PROTEÔMICA

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

COORDENADORA: Vanessa Santos Sotomaior (PR)
Moderador: Willi Beçak (SP)

- 08h00 08h40** Conferência - O Genoma e o Transcritoma no Estudo de Doenças Humanas
Palestrante: Emmanuel Dias Neto (SP)
- 08h40 09h20** Conferência: The Application of Array-based Comparative Genome Hybridization in Clinical Genetics
Palestrante: J. Veltman (HOLANDA)
- 09h20 10h00** Conferência: A Interação Parasita-hospedeiro: à Perspectiva da Expressão Gênica
Palestrante: Marco Aurélio Krieger (PR)
- 10h00 10h20** Intervalo
- 10h20 11h00** Conferência: Aplicações genéticas na investigação de doenças complexas: um modelo de pesquisa translacional
Palestrante: Roberto Pecoits-Filho (PR)
- 11h00 11h40** Conferência: Trombofilias e Coagulopatias
Palestrante: Israel Roisenberg (RS)
- 14h00 14h40** Conferência: Mitochondrial Gene Expression and Their Phenotypes
Palestrante: Douglas C. Wallace (EUA)
- 14h40 15h20** Conferência: Genética do Pênfigo Foliáceo (Fogo Selvagem), uma Doença Autoimune da Epiderme
Palestrante: Maria Luiza Petzl-Erler (PR)
- 15h20 16h00** Conferência: Genetic Analysis of Common Autoimmune Disorders: Boom or Bust?
Palestrante: Francesco Cucca (ITÁLIA)
- 16h00 16h20** Intervalo
- 16h20 17h00** Conferência: Variação do Número de Cópias de Segmentos de DNA no Genoma: Impacto Clínico ou Variabilidade Normal?
Palestrante: Carla Rosenberg (SP)
- 17h00 17h40** Conferência: As Expansões da Repetição CGG do Gene FMR1 Estão Associadas a Síndromes Diferentes
Palestrante: Angela M. Vianna-Morgante (SP)
- 17h40 18h20** Conferência: Segmental Duplications of the Human Genome: Implications for Disease and Chromosomal Evolution
Palestrante: Luiz Perez Jurado (Espanha)



1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E EDUCAÇÃO

DIA 09
DE JUNHO
QUINTA

COORDENADORES

Luiz Carlos Prazeres
Cibele Medeiros

- 08h00 09h00** PALESTRA: “Estratégias e espaços de educação popular em genética”
Carlos Guilherme G. Porciúncula (AL).
- 09h00 10h00** PALESTRA: “ O ensino de genética humana na formação dos profissionais da área de saúde no Brasil”
Maria Novoa (BA)
- 10h00 10h30** Coffe-break
- 10h30 12h30** MESA REDONDA: “A genética no ensino superior”
Carlos Guilherme G. Porciúncula (AL)
Marta Pinheiro (PR)
Vanessa Kava-Cordeiro (PR)
Enilze Ribeiro (PR)
- 12h30 14h00** Almoço
- 14h00 15h00** PALESTRA: “ A bioética na educação básica: escola e professores estão preparados?”
Samuel R. Lago (PR) e Augusto A. Borba (PR)
- 15h00 16h00** PALESTRA “Como a imprensa pode e deve influenciar o ensino de genética”
Marcelo Leite (SP)
- 16h00 16h20** Coffe-break
- 16h30 18h30** MESA REDONDA: “Ensino de genética e cidadania”
Nara Luz C. Salamunes (PR)
Mônica Lúcia Adam (PR)
Patrícia Martinelli (PR)
Alexandre Loureiro (PR)
Maria Novoa (BA)

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E ENFERMAGEM

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA



COMISSÃO ORGANIZADORA

Coordenadora

Rosy Eliana Sáez

Co-coordenadora

Milena Balsanelli

Co-diretora científico

Jenifer Sionara Góes da Silva

Comissão de divulgação

Cleber Tulestzki Felizari

Josleine Góes

Eduardo Balsanelli

Colaboradores

Edinete Balsanelli

João Maurício Jaruga

- 08:00h às 08:30h** **Abertura**
- 08:30h às 09:00h** Conferência:
Moderador: Milena Balsanelli (PR)
Secretário: Cléber Tulestzki Felizari (PR)
“COMENTANDO O TRANSCURSO DA ENFERMAGEM GENÉTICA NO BRASIL”
Anelise Riedel Abrahão (SP)
- 09:00h às 10:00h** **Palestras**
Moderador: Rosy Eliana Sáez (PR)
Secretário: Marly Bittencourt Marton da Silva (PR)
“GENÉTICA, ÉTICA E ENFERMAGEM”.
- 09:00h às 09:20h** A sistematização da assistência sobre a ótica da ABEn - PR e o aconselhamento genético
Simone Aparecida Peruzzo (PR)
- 09:20h às 09:40h** Enfermagem genética: novos caminhos a serem trilhados no Brasil.
Milena Balsanelli (PR)
- 09:40h às 10:00h** Abordando o aconselhamento genético na consulta de enfermagem.
Jenifer Sionara Góes da Silva (PR)
- 10:00h às 10:30h** **Intervalo**
- 10:30h às 12:30h** **Palestras:**
“A ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO EM AMBULATÓRIO DE GENÉTICA: EXPERIÊNCIAS BRASILEIRAS”
Moderador: Jenifer Sionara Góes da Silva (PR)
Secretário: Kelly Vaz da Silva
- 10:30h às 10:50h** Consulta de enfermagem, Ambulatório de Síndrome de Down do Hospital de Clínicas, UFPR. – Rosy Eliana Sáez (PR)
- 10:50h às 11:10h** Aconselhamento genético reprodutivo e medicina fetal. – Anelise Riedel Abrahão (abordagem de SP e outros estados) (SP)
- 11:10h às 11:30h** Ambulatório de Genética do Hospital de Base, projeto de aconselhamento genético com crianças autistas (abordagem de São José do Rio Preto – SP).
Carina Giunco (SP)
- 11:30h às 11:50h** Atuação do enfermeiro na pesquisa clínica e registro de câncer colorretal hereditário: relatos do Hospital do Câncer A. C. Camargo e do Departamento de Cirurgia Pélvica (abordagem de SP). – Érika Santos (SP)

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E ENFERMAGEM

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

- 11:50 às 12:10h** Papel do enfermeiro na pesquisa e assistência, no Serviço de Genética Médica do HC-Porto Alegre – RS. – Taiane A. Vieira (RS)
- 12:10h às 12:30h** Avaliação das disfunções familiares nas doenças genéticas. Abordagem do Serviço de Genética Médica do HC – Porto Alegre RS. – Luciane Kalakun (RS)
- 12:30h às 14:00h** **Almoço – SIMPÓSIO TÉCNICO DA GENZYME DO BRASIL. “EXPERIÊNCIA BRASILEIRA COM TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA NAS DOENÇAS DE DEPÓSITO LISOSSÔMICO”.**
MPS I - Lori Inez Costa (SC)
Doença de Gaucher - Carmem Prolla (RS)
Doença de Fabry - Elza Gnecco (PR)
- 14:00h às 15:00h** **Mesa Redonda:**
Moderador: Rose Marie Villar
Secretário: Bárbara Mittag (BA)
“PLANEJAMENTO DO PROGRAMA DE EDUCAÇÃO PERMANENTE EM DOENÇAS GENÉTICAS”
Abordagem da educação permanente no treinamento dos enfermeiros atuantes em doenças de depósito lisossômicos. – Cristiana Petriz (RJ)
(Genzyme do Brasil)
Assistência de enfermagem em educação permanente na Doença de Gaucher. – Maria Cristina Pimentel (RJ)
Orientando os enfermeiros para assistir clientes com doenças crônicas. – Divanice Contim (SP)
- Conferências:**
Moderador: Rubens Gomes Corrêa (PR)
Secretária: Patrícia Cunha Lima (IESPP) (PR)
- 15:00h às 15:20h** **DOENÇAS GENÉTICAS E TRANSPLANTE DE CÉLULAS TRONCO HEMATOPOIÉTICAS.** Alzira Maria Stelmatchuk (PR)
- 15:20h às 15:40h** **“A ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NO CENTRO DE ATENDIMENTO AO FISSURADO LÁBIO-PALATAL”.** – Ariane Lucia dos Santos Schilipacke (PR)
- 15:40h às 16:00h** **“A ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NO PROGRAMA DE TRIAGEM (FEPE)”**
- 16:00h às 16:20** **Intervalo**
- Mesa redonda:**
Moderador: Verônica de Azevedo Mazza (PR)
Secretária: Vera Lúcia Moreira Cabral (PR)
- 16:20 às 17:40** **“DOENÇAS GENÉTICAS E O PAPEL DO ENFERMEIRO NO CUIDADO RESOLUTIVO”**
- 16:20h às 16:40h** Cuidando do Paciente/Família portador de doença genética. – Maria de Lourdes Centa (PR)
- 16:40h às 17:00h** Síndrome de Down. – Bárbara Mittag (BA)
- 17:00h às 17:20h** Anemia falciforme – Alessandra da Silva Tetzlaff (PR)
- 17:20h às 17:40h** Fibrose Cística. – Cléber Tuletzki Felizari (PR)
- 17:40h às 18:30h** **CONVITE À PLATÉIA PARA PARTICIPAR DA REUNIÃO DE CRIAÇÃO DO NÚCLEO DE ESTUDOS DE ENFERMAGEM EM GENÉTICA**
- 18:30h ÀS 19:00h** **VISITA AOS PÔSTERES**



Evangélica

Faculdade Evangélica do Paraná

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E MÍDIA

DIA **09**
DE JUNHO
QUINTA

Jornalistas de todo o Brasil se reunirão em Curitiba, dia 9 de Junho de 2005, para pela primeira vez discutir temas da atualidade sobre a cobertura na mídia de temas relacionados à Genética, e propor caminhos que levem a um contínuo aperfeiçoamento do jornalismo científico em prol do desenvolvimento humano. Para tanto o 1o. Simpósio Nacional de Genética Clínica e Mídia deverá cumprir os seguintes objetivos:

- Apresentar conferências, palestras, debates e trabalhos que apontem caminhos para o contínuo aperfeiçoamento do jornalismo científico em prol do desenvolvimento humano;
- Reunir jornalistas científicos de todo o Brasil para interagirem e conhecerem as experiências em jornalismo científico relacionado à Genética;
- Promover o encontro e a troca de experiências entre jornalistas, divulgadores de ciência, pesquisadores, professores, empresários, políticos e representantes de instituições públicas de ciência e tecnologia, e em especial no que se refere à Genética;
- Discutir, analisar e propor formas e mecanismos que contribuam com a formação de jornalistas científicos com conhecimento aprofundado de genética;
- Refletir sobre as questões relativas à superação de barreiras entre ciência, cientistas e o público.
- Debater as formas de apresentação ao público das controvérsias e conflitos da ciência e de integração de questões científicas atuais em exposições e atividades, e em especial à Genética.
- Apresentação de práticas relativas à popularização da ciência, e em especial à Genética;

PROGRAMA PRELIMINAR

DETERMINISMO GENÉTICO NA COBERTURA DA IMPRENSA MARCELO LEITE (SP)

Jornalista free-lancer e Colunista do Jornal da Folha de São Paulo

CIENTISTA E JORNALISTA: A CONVIVÊNCIA É POSSÍVEL WANDA JORGE (SP)

Editora-executiva da revista Cultura & Ciência, da Sociedade Brasileira para o Progresso da Ciência (SBPC).

A COBERTURA DOS ORGANISMOS TRANSGÊNICOS PELA IMPRENSA BRASILEIRA FLÁVIA NATÉRCIA (SP)

Jornalista com formação em biologia, com experiência na revista Superinteressante e jornal Folha de São Paulo, atualmente trabalha na revista Ciência e Cultura e no portal ComCiência.

A INVENÇÃO DO FUTURO: CIÊNCIA, HISTÓRIA E JORNALISMO ULISSES CAPOZOLLI

Presidente da Associação Brasileira de Jornalismo Científico

RÁDIOS POPULARES E A ÉTICA NA SAÚDE MARCUS AURELIO DE CARVALHO

Coordenador-geral da ong UNIRR – União e Inclusão em Redes de Rádio e Gerente-executivo e apresentador da Rádio GLOBO

A FALÁCIA GENÉTICA: A IDEOLOGIA DO DNS NA IMPRENSA CLAUDIO TOGNOLLI

RAFAEL KENSKI

Revista Superinteressante

KARINA PASTORE

Revista VEJA

ANA LUCIA AZEVEDO

Editora de Ciência do jornal O Globo



1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E FONOAUDIOLOGIA

DIA 10
DE JUNHO
SEXTA

COORDENADORAS

CRISTIANA MAGNI
RENATA CAVALCANTE BARBOSA

08h00 09h30 Mesa Redonda:

Síndrome de Moebius e Síndrome Alcoólica Fetal
Moderadora: Cristiana Magni (PR)
Palestrantes: Renata Cavalcante Barbosa (CE)
Erlane Marques Ribeiro (CE)
Célia Maria Giacheti (SP)

09h30 10h00 **Conferência:** Holoprosencefalia
Coordenadora: Célia Maria Giacheti (SP)
Palestrante: Antonio Richieri Costa (SP)

10h00 10h30 Intervalo

10h30 12h00 **Mesa Redonda:** Audição e Genética
Moderador: Erik Frota Haguette (CE)
Aspectos Genéticos da Deficiência Auditiva - Edi Lucia Sartorato (SP)
Possibilidades de Pesquisa em Genética e Audição - Regina Celia Mingroni Netto (SP)
Genodermatoses e Deficiência Auditiva - Cristiana Magni (PR)

14h00 14h40 **Conferência:** Fissuras Lábio-Palatais
Coordenadora: Cristiana Magni (PR)
Palestrante: Philip Stanier (Inglaterra)

14h40 15h20 **Conferência:** Gagueira
Coordenadora: Renata Cavalcante Barbosa (CE)
Cristiane Moço Canhetti de Oliveira (SP)

15h20 16h00 **Conferência:**
Detecção precoce, diagnóstico e monitoramento da deficiência auditiva –
Uma proposta em Saúde Pública
Coordenador: Herton Coifman (PR)
Palestrante: Cecília Lopes da Silva (PR)

16h00 16h20 Intervalo

16h30 17h15 **Conferência:** Deficiência Mental
Coordenadora: Renata Cavalcante Barbosa (CE)
Palestrante: Suely Limongi (SP)

17h15 18h00 **Conferência:** Mecanismos Fisiopatológicos da Surdez Genética
Coordenador: Herton Coifman (PR)
Palestrante: Maurício Kurc (SP)



audiotonal
centro auditivo

CENTRAL AUDITIVA
AUDIOTEC

CURITBA-PR

WIDEX



JOINVILLE-SC

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E FISIOTERAPIA

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

COORDENADORAS

DENISE BOPP
SAMIRA SAID LANÇONI

MESA REDONDA

- 08h00 08h30** Fisioterapia Respiratória na Fibrose Cística
Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro (SP)
- 08h30 09h00** Ventilação Não-invasiva na Fibrose Cística
Esperidião Elias Aquim (PR)
- 09h00 09h30** Atividade Física em Fibrose Cística
Karen Muriel Simon (SC)
- 09h30 10h00** Tratamento Fisioterapêutico Atual para Fibrose Cística
Hélio Santos Pio (RJ)
Coordenador: Marta Fioravanti Carpes (SC)
- 10h30 11h30** Diagnóstico e Recuperação Funcional nos Pacientes com Patologias Genéticas
Gustavo Cuello – Argentina
Coordenador: Farley Campos (RJ)
- 11h30 12h30** Psicomotricidade Aquática no Paciente com Síndrome Genética
Jocian Machado Bueno (PR)
Coordenador: Abdo Augusto Zeghi (PR)
- 14h00 14h30** Avaliação Funcional na Criança com Síndrome Genética
Ana Paula Cunha Loureiro (PR)
Coordenador: Juliana Londero (PR)
- 14h30 15h00** Tratamento Fisioterapêutico em Doenças Neuromusculares
Marcelo Dias (SC)
Coordenador: Marcelo Marcio Xavier (PR)
- 15h00 16h00** Fisioterapia Pneumofuncional na Assistência de Crianças com Atrofia Muscular Espinhal
Farley Campos (RJ)
Coordenador: Maria Ângela Gonçalves de Oliveira Ribeiro (SP)
- 16h20 17h20** Fator Teratogênico X Síndrome Genética
Hélio Santos Pio (RJ)
Coordenador: Dr. Timóteo Chueri (PR)
- 17h20 18h20** Intervenção Fisioterapêutica em Patologia Genética com Interface Cardiorespiratória
Gustavo Cuello - Argentina
Coordenador: Adenauer Gauglitz (PR)

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E ODONTOLOGIA

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

COORDENADORAS

FLÁVIA SATO
PAULA CRISTINA TREVILATTO

- 08h00 09h00** Conferência: Genética e Anomalias Dentárias: Atenção Interdisciplinar
Palestrante: Ana Carolina Acevedo (DF)
- 09h00 10h00** Conferência: Agnesias dentárias
Palestrante: Sérgio Roberto Peres line (SP)
- 10h00 10h30** Intervalo
- 10h30 11h30** Conferência: Diversidade clonal e virulência de cepas de Streptococcus mutans isoladas de crianças com manchas dentais extrínsecas
Palestrante: Edvaldo A. R. Rosa (PR)
- 11h30 12h30** Conferência: Engenharia Tecidual em Odontologia - Uma abordagem com células tronco
Palestrante: Sílvia Eduardo Duailibi (SP)
- 12h30 14h00** Almoço
- 14h00 15h00** Conferência: Investigação de Polimorfismos Genéticos e a Suscetibilidade à Doença Periodontal
Palestrante: Paula Cristina Trevilatto (PR)
- 15h00 16h00** Conferência: Genética da Fibromatose Gengival
Palestrante: Débora Pallos (SP)
- 16h00 16h30** Intervalo
- 16h30 17h30** Conferência: Dos genes aos sintomas clínicos das doenças periodontais: dualidade no controle da infecção e na determinação da severidade da doença
Palestrante: Gustavo Pompermaier Garlet (SP)
- 17h30 18h30** Conferência: Genética do Câncer Bucal
Palestrante: Fábio Daumas Nunes (SP)

S I M P Ó S I O S



1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E NUTRIÇÃO

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

COORDENADOR
GILBERTO SIMEONE HENRIQUES

- 08h00** Abertura
- 08h10 10h00** Mesa redonda – Nutrição e Genética
Moderadora: Tânia Heller da Silva – Centro Universitário Positivo (PR)
Secretária: Renata Coelho Barranco - Nestlé
- 08h10 - 09h10** Melhoramento Genético como Estratégia para a Modificação do Conteúdo de Nutrientes – Biofortificação e Biodisponibilidade
Neuza Maria Brunoro Costa (MG)
- 09h10 - 10h00** Nutrição, Genética e Defeitos do Tubo Neural – A Importância da Suplementação de Zinco, Folato e Vitaminas do Complexo B.
Ricardo Barini (SP)
- 10h00 10h30** Intervalo
- 10h30 12h10** Mesa redonda - Nutrigenômica - Os Nutrientes e a Expressão Gênica
Moderadora: Maria Emília Von der Hide (PR)
Secretária: Eliane de Souza B. de Paula - Nestlé
- 10h30 - 11h20** Nutrigenômica – Decifra-me ou Devoro-te
Gilberto Simeone Henriques (PR)
- 11h20 - 12h10** Regulação Gênica Exercida pelos Ácidos Graxos
Anna Karenina Azevedo Martins (SP)
- 12h10** Discussão.
- 12h30 14h00** Almoço
- 14h00 15h50** Mesa Redonda - Importância dos Nutrientes no Manejo Dietético dos Erros Inatos do Metabolismo
Moderadora: Helena Simonard Loureiro (PR)
Secretária: Graziela Beduschi - FEPAR/PR
- 14h10 - 15h00** Nutrição na Síndrome de Pierre Robin
Suely Prieto de Barros Peres (SP)
- 15h00 - 15h50** Fibrose Cística e o Equilíbrio da Ingestão Nutrientes
Nut. Miriam Isabel Santos (RS)
- 15h50** Discussão
- 16h00 16h20** Intervalo
- 16h20 17h50** Mesa Redonda – Como eu faço
Moderadora: Karina Paciornick (PR)
Secretária: Karla Dória - HUEC/PR
- 16h20 - 17h10** Fenilcetonúria
Simone Margit (PR)
- 17h10 - 17h50** Nutrição, Genética e Transplantes
Sandra Justino (PR)
- 17h50** Discussão.
- 18h00** Encerramento.

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E CIRURGIA

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

COORDENADOR: JOÃO EDUARDO NICOLUZZI

- 08h00 08h30** Conferência: Riscos Per-Operatórios : (Hipertermia Maligna e Fator V de Leiden)
Presidente : Everson Keiti Takayama (PR)
Secretário : Ademeri Leão (PR)
Palestrante : Maria Célia Fabricio de Melo (PR)
- 08h30 09h15** Conferência: Terapia Gênica – Transfecção Genética por Adenovírus em Erros Inatos do Metabolismo.
Presidente : Luís Carlos VonBahten (PR)
Secretário : João Eduardo Nicoluzzi (PR)
Palestrante: José Luís de Godoy (PR)
- 09h15 10h00** Conferência: Células Tronco – Cardiomiócitos Potencial em Cirurgia Cardíaca
Presidente : Vinícius Waitowicz (PR)
Secretário : Paulo Soltoski (PR)
Palestrante: Paulo Slud Broffmann (PR)
- 10h00 10h30** Coffe-break
- 10h30 12h30** Mesa Redonda : Aplicações da Cirurgia Plástica e Crânio-Facial nas Síndromes Genéticas
Presidente : Leovanil Stange Filho (PR)
Moderador : Gilvani Azor Cruz (PR)
Secretário : Paola Pedruzzi (PR)
Palestra : Aplicações da Cirurgia Crânio-Facial nas Síndromes Genéticas
Paulo Carbone (PR)
Palestra : Fissuras Labio-palatinas
Marco Aurélio Gamborgi (PR)
- 12h30 14h00** Almoço
- 14h00 15h00** Conferência: Cirurgia Intra-Útero para Mal-Formações Fetais
Presidente : Ângela Leite Mendes (PR)
Secretário : Vivian Ferreira do Amaral (PR)
Palestrante : Gilberto Almodin (PR)
- 15h00 16h00** Conferência: Causas Genéticas de Infertilidade
Presidente : Álvaro Ceschin (PR)
Secretário : Sandra Arenhardt (PR)
Palestrante : Leila Farah (SP)
- 16h00 17h00** Conferência: Aplicações Genéticas em Oncologia
Presidente : Marcelo Ekermann (PR)
Secretário : Fábio Porto (PR)
Palestrante : Marcelo Oliveira (PR)

S I M P Ó S I O S





1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E PSICOLOGIA

DIA **10**
DE JUNHO
SEXTA

COORDENADORA
MARIA DE FÁTIMA CALDEIRA

- 08h00 09h00** Conferência: Bases Genéticas no Comportamento Humano: Agressividade, Depressão e Transtornos Mentais
Presidente: Maria Cristina Antunes
Palestrante: Eve C. Johnston (ESCÓCIA)
- 09h00 10h00** Conferência: Bases Genéticas da Esquizofrenia
Palestrante: Anne Basset (CANADÁ)
- 10h00 10h30** Intervalo – Exposição de Painéis
- 10h30 12h30** Mesa Redonda: Psicologia e Genética
Moderadora: Roseli Hauer (PR)
- 10h30 11h00** Genética e Dependência de Substâncias - Claiton Henrique Dotto Bau (RS)
- 11h00 11h30** A relação profissional/família nas diferentes etapas do ciclo vital - Nanci Palmieri (PR)
- 11h30 12h00** O Aconselhamento Genético - Zeidi Trindade (ES)
- 12h00 12h30** Debate
- 14h00 16h00** Mesa Redonda: Campos Emergentes Psicologia Genética
Moderador: Karin Braun (PR)
- 14h00 14h30** Psicologia Genética e Neuropsicologia - Dagma Abramides (SP)
- 14h30 15h00** Psicologia Genética e oncologia - Ana Claudia Wanderbrocke (PR)
- 15h00 15h30** Psicologia Genética e anencefalia - Tatiana Slonczewski Caselli Messias (SP)
- 15h30 16h00** Debate
- 16h00 16h30** Debate – Exposição de Painéis
- 16h30 18h30** Mesa Redonda: A Atuação Psicólogo nas Diferentes Alterações Genética
Moderadora: Suzane Lohr (PR)
- 16h30 17h00** O psicólogo junto à família do bebê mal formado
Gilmol Benzaquem Pedrosa (SP)
- 17h00 17h30** O psicólogo no Ambulatório da Síndrome de Down
Maria de Fátima Caldeira (PR)
- 17h30 18h00** O psicólogo e pacientes com Mielomeningocele
Ivana Soares de Lima (SP)
- 18h00 18h30** Debate

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E, GINECOLOGIA, OBSTETRÍCIA E REPRODUÇÃO HUMANA

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

COORDENADORES

ADRIANO PIENARO CHRISOSTOMO
CLAUDIO CORREA GOMES
CARLOS MANSUR

- 08h00 08h30** Conferência: Aspectos Clínicos do CA de Mama Hereditário
Coordenador: Antonio Paulo Mallmann (PR)
Palestrante: Fabio Postiglione Mansani (PR)
- 08h30 10h00** Mesa Redonda: Rastreamento e Diagnóstico Pré-natal de Sd. Genéticas
Coordenador: Walter Pinto Jr. (SP)
Papel do Ultra-som Morfológico: Eduardo Isfer (SP)
Papel da Propedêutica Invasiva: Carlos Mansur (PR)
Papel do Aconselhamento Genético: Dafne Dain Gandelman Horovitz (RJ)
- 10h00 10h30** Intervalo
- 10h30 11h00** Conferência: Rastreamento Pré-natal das Sd. Cromossômicas no 1º Trimestre (Idade Materna - Avaliação Bioquímica – US Morfológico 1º T)
Coordenador: Claudio Correa Gomes (PR)
Palestrante: Adriano Pienaro Chrisostomo (PR)
- 11h00 12h30** Mesa Redonda: Diagnóstico Genético Pré-implantacional
Coordenador: Alessandro Schüffner (PR)
Visão da Reprodução Assistida: Selmo Geber (MG)
Visão do Geneticista: Walter Pinto Jr. (SP)
- 12h30 14h00** Almoço
- 14h00 14h30** Conferência: Interrupção Médica da Gestação – Anencefalia e Outras Malformações Fetais Letais. Como o Obstetra deve se Portar ?
Coordenador: Ricardo Barini (SP)
Palestrante: Helcio Bertollozi Soares (PR)
- 14h30 16h00** Mesa Redonda: Abortamento de Repetição
Coordenador: Eduardo Isfer (SP)
Fator Cromossômico – Gênico: Eni Picchioni Bompeixe (PR)
Fator Auto-imune e Aloimune: Ricardo Barini (SP)
- 16h00 16h30** Intervalo
- 16h30 17h00** Conferência: US TRIDIMENSIONAL- Qual o Seu Papel no Diagnóstico das Síndromes Genéticas e Cromossômicas
Coordenador: Carlos Mansur (PR)
Palestrante: Claudio Correa Gomes (PR)
- 17h00 18h00** Conferência: Ácido fólico e Síndrome de Down
Coordenador: Adriano P. Chrisostomo (PR)
Palestrante: Ricardo Barini (SP)
- 18h00 18h30** Conferência: Pesquisa de DNA Fetal no Sangue Materno
Coordenador: Walter Pinto Jr. (SP)
Palestrante: José Eduardo Levi (SP)

SOGIPA

Sociedade de Ginecologia e Obstetrícia do Paraná

1º SIMPÓSIO NACIONAL DE GENÉTICA CLÍNICA E CLÍNICA MÉDICA

DIA **11**
DE JUNHO
SÁBADO

COORDENADOR: César Kubiak

- 08h00 09h00** Conferência: As Bases da Determinação Genética em Autoimunidade
Presidente: Thelma Larocca Skare (PR)
Palestrante: Luiz Roberto Soares (EUA)
- 09h00 10h00** Conferência: Endocrinologia e a Genética
Presidente: César Luiz Boguszewski (PR)
Palestrante: John A. Phillips IIIrd (EUA)
- 10h00 10h30** Intervalo
- 10h30 11h30** Conferência: Transplante de Células Tronco e a sua Aplicabilidade Clínica
Presidente: Valdir de Paula Furtado (PR)
Palestrante: Lygia Pereira da Veiga (SP)
- 14h00 16h00** Mesa Redonda: Neurologia e Genética Clínica
Moderador: Lineu Werneck (PR)
14h00 – 14h24 Doença de Alzheimer – Paulo Jacques Monteiro Leite (PR)
14h24 – 14h48 Cefaléias – Pedro Kowacs (PR)
14h48 – 15h12 Miopatias – Rosana Scola (PR)
15h12 – 15h36 Distonias – Renato Puppi (PR)
15h36 – 16h00 Ataxias – Hélio Afonso G. Teive (PR)
- 16h00 16h20** Intervalo
- 16h20 18h20** Painel
A Medicina contemporânea e as perspectivas com a Genética Clínica
Coordenador: César Luiz Boguszewski (PR)
16h20 – 17h00 Hipertensão Arterial – José Eduardo Krieger (SP)
17h00 – 17h40 Infecções – Marcelo Távora Mira (PR)
17h40 – 18h20 Diabetes – Israel Roisemberg (RS)



A **CLASSE A TURISMO** é a agência oficial do XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica e entre as suas responsabilidades está a de lhes proporcionar uma viagem com qualidade e com os melhores preços vigentes. As diárias abaixo relacionadas são diárias com valores especiais para os participantes e deverão ser aplicadas somente para as reservas solicitadas através da Classe A Turismo.

* Valor de diária do apartamento expressos em Reais, com café da manhã, Taxa de Serviço (10%) e ISS (5%) , quando cobrados.

* Taxa Turismo : não inclusa no valor de diária.

Hotel	Dist.	Single	Duplo	Triplo
Pestana Curitiba Hotel (5)	11 qd	R\$ 179,00	R\$ 179,00	R\$ 225,00
Grand Hotel Rayon (5)	07 qd	R\$ 179,00	R\$ 179,00	-
Paraná Suíte Luxo (4)	01 qd	R\$ 132,00	R\$ 132,00	Lotado!
Nikko (4)	03 qd	R\$ 127,00	R\$ 138,00	R\$ 161,00
Slaviero Full Jazz (4)	15 qd	Lotado	R\$ 141,00	-
Victoria Villa (4)	03 qd	R\$ 121,00	R\$ 121,00	-
Promenade Curitiba (4)	04 qd	R\$ 95,00	R\$ 113,00	R\$ 144,00
Slaviero Rockefeller (3)	01 qd	Lotado	Lotado	-
San Juan Marcassa (3)	03 qd	R\$ 100,00	R\$ 110,00	-
Centro Europeu (3)	03 qd	R\$ 95,00	R\$ 119,00	R\$ 148,00
Blue Tree Saint Michel (3)	07 qd	R\$ 94,00	R\$ 103,00	R\$ 126,00
Holiday Inn (3)	09 qd	R\$ 75,00	R\$ 85,00	-
Aladdin (2)	01 qd	R\$ 79,00	R\$ 102,00	-
Marabá (2)	03 qd	R\$ 54,00	R\$ 72,00	R\$ 90,00
Lumini Hotel (2)	08 qd	R\$ 40,00	R\$ 56,00	-
Brasília (2)	10 qd	R\$ 39,00	R\$ 59,00	R\$ 75,00

qd = quadras

Valores Sujeitos a reajustes, dependendo da política econômica dos hotéis e / ou governo

Efetive sua reserva através da agência oficial do evento e utilize-se de facilidades oferecidas:

* TOLL FREE : Ligação telefônica gratuita, de qualquer lugar do Brasil, para reservas e informações.

* Solicite sua reserva através de nosso site www.classeatur.com.br, agilizando assim a confirmação de sua solicitação

* Posto de atendimento exclusivo aos congressistas, no local do evento.

FORMA DE PAGAMENTO:

* Passagem aérea:

VARIIG / TAM : parcelado em até 3 vezes sem juros através de cartão de Crédito.

GOL : parcelado em até 12 vezes sem juros através de cartão de crédito – desde que o valor mínimo de cada parcela não seja inferior à R\$ 40,00

* As condições de parcelamento pode sofrer alterações dependendo da política de financiamento das Cias Aéreas.

* Hotel – valor total de diárias parcelado em até 6 vezes, desde que o último pagamento não ultrapasse a data de 20 de Maio de 2005.

POLITICA DE CANCELAMENTO

Da data do pagamento à 03 (três) dias antes da sessão de abertura do evento, será cobrado 10% sobre o valor pago (Taxas Administrativas).

02 (dois) dias antes da sessão de abertura do evento e / ou durante o período do Congresso, o reembolso será efetuado 20 (vinte) dias após o encerramento do Congresso. Caso o Hotel não cobre o valor de 01 (uma) diária como multa, será retido apenas 10% do valor pago, referente a Despesas Administrativas.

Solicitação de Cancelamento deverá ser enviada por escrito via fax e / ou e-mail.

CLASSE A TURISMO

Telefone: (41) 3225-7313

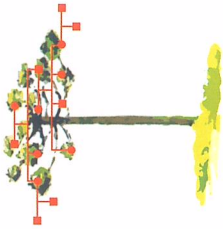
E-Mail: classeatur@classeatur.com.br

Site: www.classeatur.com.br

TOLL FREE EXCLUSIVO PARA RESERVAS: 0800-413032



**XVII CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA**



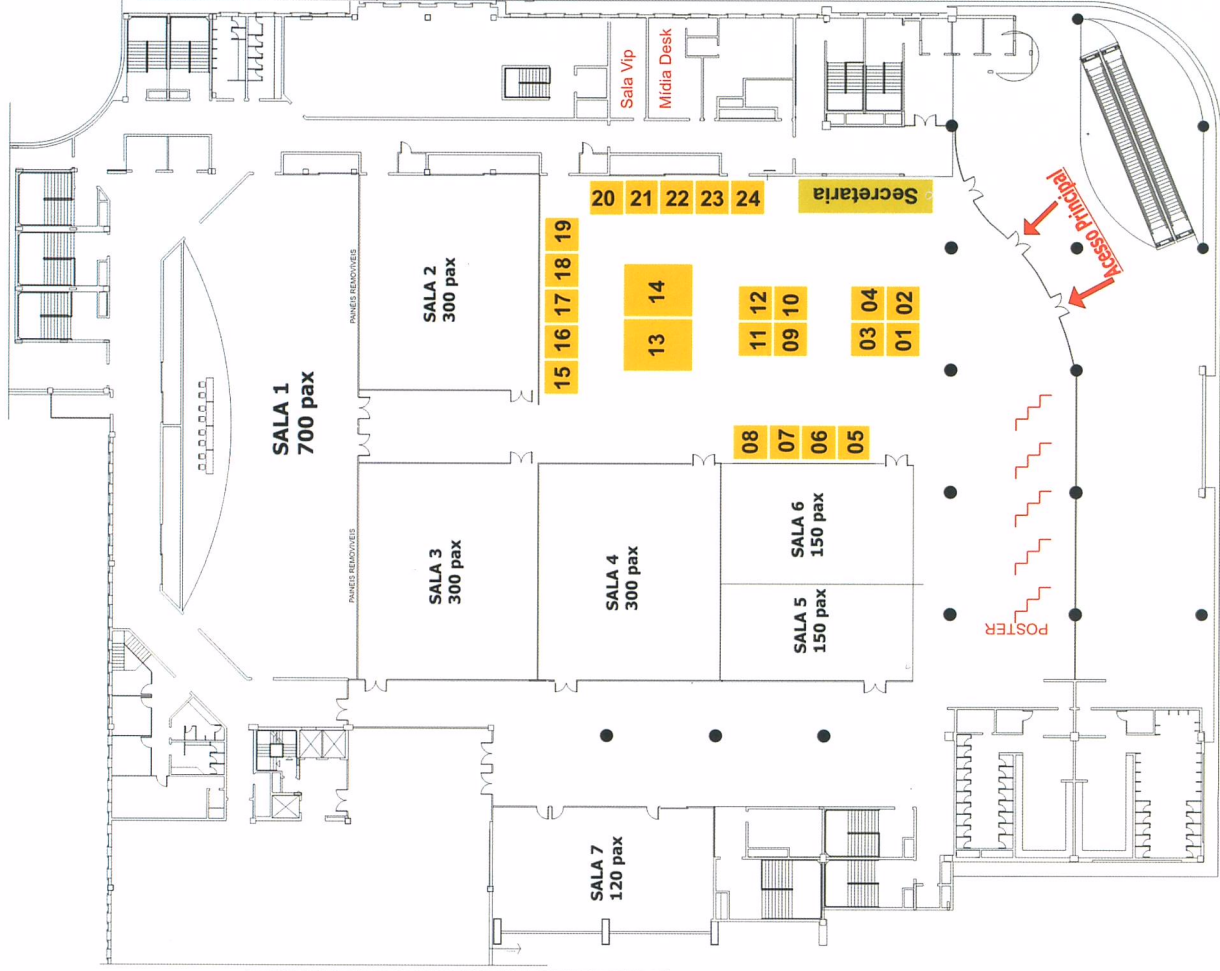
E X P O S I T O R E S

**XVII CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA**

8 a 11 de junho de 2005
Estação EmbraTel Convention Center
CURITIBA - PR

Estação EmbraTel Convention Center

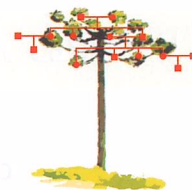
01	SPP	14	GENZYME
02	EPENDORF	15	HOTSOFT
03	UNISCIENCE	16	TKT -LATIN AMERICA
04	AMBRIEX	17	BIOSYSTEM
05	CTN DIAGNÓSTICOS	18	APPLIED
06	TIB MOLBIOL	19	LIVRARIA DO ISIDORO
07	SARSTEDT	20	APAE-PR
08	ZEISS	21	SBGC
09	SEQUENON	22	DECIT
10	W.R.RESEARCH	23	FEPE
11	DLE	24	GENETIKA
12	IBPEX		
13	GENZYME		



Comercialização



Ekiye de Eventos
41 3022-1247
ekipe@ekipeeventos.com.br



XVII CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GENÉTICA CLÍNICA
CURITIBA - PR

FICHA DE INSCRIÇÃO

XVII CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA CLÍNICA

OS VALORES PARA AS INSCRIÇÕES ESTÃO NO VERSO DESSA FICHA

NOME _____

NOME P/ CRACHÁ: _____

ENDEREÇO: _____

CEP _____ CIDADE _____ UF _____

CPF: _____ Especialidade: _____

Conselho Reg de: _____ / Nº _____ / UF _____

E-MAIL: _____

TELEFONE (p/contato) _____ FAX _____

Minha participação no Evento será:

- Congresso (acesso livre a todos os simpósios)
- Acesso somente às salas dos simpósios
- Acesso somente ao simpósio indicado abaixo:

Dia 09/06

- Pediatria (dias 09, 10 e 11)
- Bioética
- Genômica e Proteômica
- Mídia
- Educação
- Enfermagem

Dia 10/06

- Fisioterapia
- Fonoaudiologia
- Nutrição
- Odontologia
- Psicologia

Dia 11/06

- Clínica médica
- Ginecologia e Obstetrícia
- Cirurgia

CURSOS PRÉ-CONGRESSO

- 01. Bases de Genética
- 02. Citogenética Mendeliana
- 03. Genética Molecular
- 04. Genética Bioquímica
- 07. Cuidados com pessoas com necessidades especiais

CURSOS TRANS-CONGRESSO

- 06. Tópicos sobre genética, história e saúde coletiva
- 08. Citogenética molecular: metodologia e aplicações

VALORES PARA INSCRIÇÕES

CONGRESSO (acesso livre a todos os simpósios)	CATEGORIA	VALORES E PRAZOS
	Profissionais Sócios ou que se associarem*	300,00
	Profissionais que não se associarem *	450,00
	Residente / Pós-Graduando	250,00
	Acadêmico	200,00

TODOS OS SIMPÓSIOS (acesso somente às salas dos simpósios)	CATEGORIA	VALORES E PRAZOS
	Profissionais Sócios ou que se associarem*	230,00
	Profissionais que não se associarem *	300,00
	Residente / Pós-Graduando	200,00
	Acadêmico	150,00

POR SIMPÓSIO (acesso somente ao simpósio escolhido)	CATEGORIA	VALORES E PRAZOS
	Profissionais Sócios ou que se associarem*	150,00
	Profissionais que não se associarem *	200,00
	Residente / Pós-Graduando	150,00
	Acadêmico	100,00

* anuidade para se associar à SBGC R\$120,00

**CURSOS
PRÉ-CONGRESSO e
INTRA-CONGRESSO
R\$ 100,00/CURSO**

Escolha uma das opções para efetivar a inscrição no Congresso:

1. Site:

Preencha a ficha de inscrição diretamente no site do Congresso www.genetica2005.com.br

2. Fax:

Efetue depósito bancário para Biogenik Análises Citogenéticas Clínicas e Biologia Molecular S/C Ltda, Banco HSBC, Agência 0081 Bacacheri, Conta-corrente: 1335208. Para DOC's usar o CNPJ: 01.146.527/0001-91

Envie a ficha de inscrição e o comprovante de depósito bancário para:

EKIPE DE EVENTOS, Congressos e Feiras
Fax: (41) 3342-5062 Tel./Fax: (41) 3022-1247

3. Correio:

Envie a ficha de inscrição e cheque cruzado e nominal a Biogenik Análises Citogenéticas Clínicas e Biologia Molecular S/C Ltda para o endereço:
EKIPE DE EVENTOS, Congressos e Feiras
Avenida Sete de Setembro, 4857
80240-000 Curitiba - PR

Cancelamento das inscrições:

Até 20/03/2005 devolução de 75% do valor pago

Até 10/04/2005 devolução de 50% do valor pago

Após 10/04/2005 não haverá devolução do valor pago

atggaggagcuacbb
gatattactacggcgtggcbb



realização



patrocínio



EUROPEAN COMMISSION SIXTH FRAMEWORK PROGRAMME



Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos
Ministério da Saúde



apoio



SOGIPA
Sociedade de Ginecologia e Obstetria do Paraná



Secretaria executiva

Organização / Secretaria Executiva:
EKIPE DE EVENTOS
Av. Sete de Setembro, 4857
CEP 80240-000 Curitiba - PR
Tel.: 41-3022.1247 Fax: 41-3342.5062
e-mail: ekipe@ekipedeventos.com.br

Agência oficial de turismo

Classe A Turismo
Tel.: (41) 3225-7313
www.classeatur.com.br
classeatur@classeatur.com.br
Toll-free exclusivo para reservas: 0800-413032