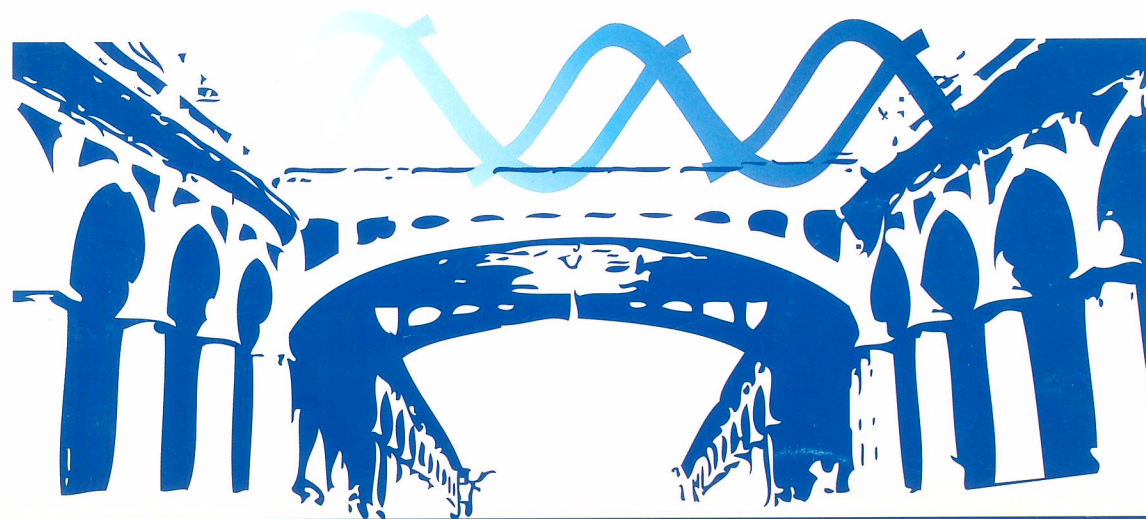


PROGRAMA FINAL



XXIV CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA MÉDICA

12 a 16 de junho 2012 Centro de Eventos do
Porto Alegre RS Hotel Plaza São Rafael

CARTA DA PRESIDENTE

Estimado Colega,

O XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica está começando. Evento ímpar que reúne o que há de melhor em Genética Médica. Estamos muito felizes e honrados com a sua presença!

O expressivo número de 84 palestrantes nacionais e 16 internacionais demonstra a importância e diversidade dos temas que serão abordados durante os cinco dias de Congresso. Montamos uma programação científica ampla enfocando temas atuais da Genética Médica, aspectos clínicos, a integração com outras especialidades, além do debate sobre nossa atuação profissional. A programação científica mostra com detalhes o que preparamos para vocês.

Porto Alegre: uma cidade acolhedora. O Hotel Plaza São Rafael, clássico em Porto Alegre, e seu Centro de Eventos localizam-se no Centro Histórico da cidade, onde podem ser encontrados cinemas, teatros, bares, restaurantes, livrarias, museus, pôr-do-sol na beira do lago, chimarrão e um carinho muito grande para recebê-los. Além disso, Porto Alegre abriga três Universidades com grupos de Genética atuantes: a Universidade Federal do Rio Grande do Sul, a Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre e a Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul. Pesquisadores, residentes e alunos de pós-graduação estarão conosco para compartilhar seus projetos, suas experiências e convidá-los a seus laboratórios.

Aproveite a sua passagem por Porto Alegre, estenda a visita ao interior do Rio Grande do Sul que oferece diversas opções turísticas, como Gramado, Canela e Bento Gonçalves - e sua Rota dos Vinhedos. Um verdadeiro tour pela Serra Colonial.

Sejam bem-vindos e sintam-se em casa!



Lavínia Schüler-Faccini

Presidente do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica

COMISSÃO ORGANIZADORA:

LAVÍNIA SCHÜLER-FACCINI
Presidente do Congresso

MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO
Vice-presidente do Congresso

JOSIANE DE SOUZA
Tesoureira

COMISSÃO CIENTÍFICA:

CLARICE ALHO

FILIPPO VAIRO

IDA VANESSA D. SCHWARTZ

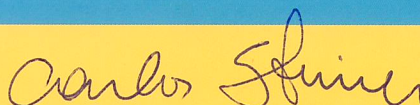
JULIO CESAR L. LEITE

PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN

RAFAEL ROSA

TEMIS MARIA FÉLIX

VERA LUCIA GIL DA SILVEIRA LOPES



CONFLITOS DE INTERESSE

Nome	Conflito de Interesse	Nome	Conflito de Interesse
ADAM SMITH	Não Informado	JOSE ANTONIO MAGALHAES	Não
AGNES CRISTINA FETT CONTE	Não	JOSE CARLOS CABRAL DE ALMEIDA	Não
ALEXANDRE MAUAT DA SILVA	Não	JOSE HORCAJADAS	RECOMBINE EUROPE
ANA BEATRIZ ALVAREZ PEREZ	Não	JOSE ROBERTO GOLDIM	Não
ANDRÉ TOMAZI BRIDI	Não	JOSIANE DE SOUZA	Não
ANGELINA ACOSTA	Não	JULIO CESAR L LEITE	Não
ANGUS CLARKE	Não	KIRSTEN AHRING	Não
ANTILIA JANUARIA MARTINS	Não	LAURA BANNACH JARDIM	Não
ASTANAND JUGESSUR	Não	LAVINIA SCHULER FACCINI	Não
BEATRIZ MENEGOTTO	Não Informado	LEWIS HOLMES	Não
BORIS GROISMAN	Não	LILIA REFOSCO	Não
CARLA GRAZIADIO	Não	LÍGIA MARQUES DA ROCHA DE AZEVEDO	Não
CARLOS MENCK	Não	LUIS MARCELO ARANHA CAMARGO	Não
CARMEM GOTTFRIED	Não	LUIS NACUL	Não
CARMEN VARGAS	Não Informado	MAIRA GRAEFF BURIN	Não
CAROLINA F M SOUZA	GENZYME, BIOMARIN, SHIRE, ACTELION	MARCELO PIO DE ALMEIDA FLECK	Não
CECILIA MICHELLETTI	Não	MARCIAL FRANCIS GALERA	Não
CELIA MARIA GIACHETI	Não	MARIA CATIRA BORTOLINI	Não Informado
CHARLES MARQUES LOURENÇO	Não	MARIA ISABEL ACHATZ	Não
CIRO MARTINHAGO	Não	MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUEI	GENZYME, SHIRE, ACTELION,
CLAITON BAU	Não	MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA	Não
CLARICE ALHO	Não	MARIA PAZ BIDONDO	Não Informado
CLAUDIO M. S. OSÓRIO	Não Informado	MARIA PURIFICAÇÃO TAVARES	Não
CLAUDIO TELOKEN	Não	MARIA RAQUEL CARVALHO	Não
CLÁUDIA MÁRCIA BENEDETTO DE CARVALHO FONSECA	Não	MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO	Não
CORINNA ALBERG	Não	MARIANGELA BADOLOTTI	Não
CRISTINA B. NETTO	Não	MARIELA LARRANDABURU PRIETO	Não
CRISTINA BARREIRO	Não	MARILUCE RIEGEL	Não
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ	Não	MARTHA CARVALHO	Não
DANILO MORETTI FERREIRA	Não	MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO	Não
DEBORA DINIZ	Não	NARA SOBREIRA	Não
DEBORA GUSMÃO MELO	Não	NEUSA ROCHA	Não
DECIO BRUNONI	Não	NICOLE RUAS GUARANY	Não
DENISE OLIVEIRA CEZAR	Não	NIK KANTAPUTRA	Não
DENISE P CAVALCANTI	Não	PATRICIA ASHTON PROLLA	Não
EDWARD P RILEY	Não	PAULA VARGAS	Não Informado
ELIANA TERNES PEREIRA	Não	PAULO GILBERTO COGO LEIVAS	Não
ELIZABETH LEMOS SILVEIRA LUCAS	Não	PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN	Não
ERLANE RIBEIRO	Pesquisadora do HOS. SHIRE, GENZYME, ACTELION, BIOMARIM, MERCK, PFIZER	RAFAEL ROSA	Não
FELIPE GRAHL FIGUEIREDO	Não	RAQUEL TAVARES BOY DA SILVA	SHIRE, HGT E ACTELION
FERNANDO NODARI	Não	REJANE GUS	Não
FERNANDO REGLA VARGAS	Não	RENATO ZAMORA FLORES	Não
FILIPPO VAIRO	Não	RICARDO FLORES PIRES	INNOVATIVE MEDICINES DO BRASIL
FLAVIA ROMARIZ FERREIRA	Não	ROBERTO GIUGLIANI	Não Informado
FRANCISCO MAURO SALZANO	Não	RUDIMAR RIESGO	Não
GIORGIO ADRIANO PASKULIN	Não	SALMO RASKIN	Não Informado
GURDEEP SAGOO	Não	SANDRA LEISTNER SEGAL	Não
GUSTAVO ARAUJO	Não	SIMONE DE MENEZES KARAM	Não
GUSTAVO GATTINO	Não	SUSMITA CHOWDHURY	Não
HEIRIE MENDEZ	Não	TEMIS MARIA FELIX	Não
HELENA PIMENTEL	Não Informado	TEREZA HELENA TAVARES MAURICIO	Não
HENRIQUE KRIEGER	Não	THOMAZ RAFAEL GOLLOP	Não
IDA VANESSA D. SCHWARTZ	Não	URSULA MATTE	Não
ISABELLA LOPES MONLLEÓ	Não	VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ	Não
JAIME MORITZ BRUM	Não		
JOÃO M. DE PINA NETO	Não		

INFORMAÇÕES GERAIS

HORÁRIO DE FUNCIONAMENTO DA SECRETARIA DO EVENTO

Terça-feira, 12 de junho: das 07h30min às 19h30min

Quarta-feira, 13 de junho: das 07h30min às 19h

Quinta-feira, 14 de junho: das 08h às 19h

Sexta-feira, 15 de junho: das 08h às 18h30min

Sábado, 16 de junho: das 09h às 12h30min

CRACHÁS DE IDENTIFICAÇÃO

- Congressistas, acompanhantes e expositores devem retirar o crachá na secretaria do evento.
- Palestrantes devem retirar o crachá e demais materiais na sala VIP.
- O credenciamento dos congressistas, de qualquer categoria, realiza-se mediante apresentação do número do CPF.
- O uso do crachá de identificação é indispensável e obrigatório para acesso às salas do Centro de Eventos Plaza São Rafael (atividades científicas e exposição comercial). Os seguranças e recepcionistas estão orientados a cobrar o uso do mesmo.
- Não perca seu crachá e não o esqueça no hotel ou em qualquer outro local. Em caso de perda, para fornecimento de 2ª via será cobrada uma taxa adicional de R\$ 50,00

A TAXA DE INSCRIÇÃO DÁ DIREITO A:

- Pasta com material do Congresso
- Crachá de identificação
- Acesso à programação científica (exceto oficinas)
- Acesso à programação social: Coquetel de Abertura, Festa do Congresso e *Happy Poster*
- Acesso à exposição comercial

CERTIFICADOS

Os certificados dos congressistas poderão ser retirados na secretaria a partir das 09h do dia 16 de junho, sábado.

Os certificados dos conferencistas serão entregues pelos moderadores ao término de cada atividade científica.

O certificado não será enviado pelo correio ou entregue posteriormente.

MÍDIA DESK

Os palestrantes e apresentadores de trabalhos que utilizarão equipamento áudio visual deverão procurar com 3 horas de antecedência o mídia desk para entrega do material. Os atendentes estão aptos para testar, copiar e programar a apresentação para a sala correspondente.

CNA

Para solicitar a pontuação junto ao CNA, dirija-se à secretaria do XXIV CBGM, de 13 a 16 de junho.

Valor: 15,00 (diretamente na secretaria, em dinheiro)

EXPOSIÇÃO COMERCIAL

A Exposição Comercial inicia em 13 de junho e seu horário acompanha a grade científica. Para acesso a feira de exposição todos os expositores e pessoal de apoio deverão estar devidamente credenciados conforme instruções contidas no regulamento geral da exposição.

SUGESTÕES DE ALIMENTAÇÃO

Plaza Restaurant (Culinária Internacional) – Plaza Porto Alegre Hotel
Atelier de Massas (Italiano) - Rua Riachuelo, 1482
Bistrô do MARGS (Variados) – Praça da Alfândega, s/nº
Del Barbieri (Cozinha Contemporânea)- Rua Jerônimo Coelho, 188
Vida & Saúde (Natural) - Rua General Câmara, 60
Sushi Seninha (Oriental) - Mercado Público Central, loja 45

RECOMENDAÇÕES IMPORTANTES

- Embora tenha sido montado um eficiente serviço de segurança para congressistas e expositores, é importante que cada um tenha a máxima atenção com seus objetos pessoais, não deixando pastas, bolsas, celulares ou outros objetos de uso pessoal nas salas de programação científica, estandes, restaurante, lanchonetes ou outras áreas de grande fluxo de pessoas. A organização do congresso não se responsabiliza por perdas ou extravios de quaisquer objetos.
- É proibido fumar em todas as áreas internas do Centro de Eventos Plaza São Rafael.
- É proibida ingestão de bebidas alcoólicas nas dependências do congresso.
- Solicitamos que durante as sessões do congresso, os telefones celulares sejam programados para a função “silencioso” ou estejam desligados.

TRABALHOS

É de inteira responsabilidade do apresentador a colocação, cuidado e retirada de seu pôster no evento. Haverá um ponto de atendimento junto à área de pôsteres para consultar a localização exata de sua exposição.

Os pôsteres e comunicações orais apresentados no congresso estão listados neste Programa Final e o anais será publicado a partir de 20/06/2012 no site www.ccmeventos.com.br/cbgbm

Os certificados de pôsteres serão entregues ao final de cada *Happy Poster*.

Os certificados das Apresentações Orais e dos Casos Clínicos serão entregues ao final de cada apresentação, pelo coordenador da atividade.

Horários de colocação e retirada*:

Pôster com numeração PAR: colocação em 13/06 das 8h às 10h e retirada em 14/06 das 10h às 12h.

Pôster com numeração ÍMPAR: colocação em 14/06 das 12h às 14h e retirada em 16/06 das 8h às 10h.

* Os pôsteres não retirados no horário e data informados, serão descartados.

ATIVIDADES SOCIAIS

Cerimônia de Abertura - Dia 12 de junho às 19h30min no Salão São José do Centro de Eventos Plaza São Rafael. Logo após haverá coquetel de boas-vindas.

Happy Poster – Resumos pares – dia 13 de junho das 17h30 às 19h na área de trabalhos.

Happy Poster – Resumos ímpares – dia 15 de junho das 17h às 18h30 na área de trabalhos.

Dia 15 de junho às 22h – Festa do Congresso no Chairs – Rua Dr. Barcelos, 431.

O ingresso deverá ser retirado ou adquirido na secretaria do congresso. Haverá transfer para festa para palestrantes e congressistas. Solicitar na secretaria.

As atividades com convidados internacionais não terão tradução simultânea

PROGRAMAÇÃO

Terça - Feira, 12 de Junho de 2012

OFICINAS

SALA IMBUIA (HOTEL PLAZA SÃO RAFAEL)

Horário	Atividade
09:00 - 12:00	Autismo: Genética e Neurologia Coordenador: RUDIMAR RIESGO (Brasil/RS)
14:00 - 17:00	Genetic Epidemiology Coordenador: ASTANAND JUGESSUR (Noruega)

SALA JUÁ (HOTEL PLAZA SÃO RAFAEL)

Horário	Atividade
09:00 - 12:00	Citogenética Aplicada Coordenador: PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (Brasil/RS) Palestrante: GIORGIO ADRIANO PASKULIN (Brasil/RS) Palestrante: RAFAEL ROSA (Brasil/RS)
14:00 - 17:00	Ensino de Genética Coordenadora: ISABELLA LOPES MONLLEÓ (Brasil/AL)

SALA ACÁCIA (HOTEL PLAZA SÃO RAFAEL)

Horário	Atividade
09:00 - 12:00	Doença do Xarope de Bordo Coordenadora: IDA VANESSA D. SCHWARTZ (Brasil/RS)
14:00 - 17:00	Diagnóstico Molecular De Doenças Genéticas Coordenadora: MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA (Brasil/RS)

SALA CAMBARÁ

Horário	Atividade
09:00 - 12:00	Telegenética Coordenadora: ELIZABETH LEMOS SILVEIRA LUCAS (Brasil/RS) Coordenadora: BEATRIZ MENEGOTTO (Brasil/RS)
14:00 - 17:00	Uso De Microarrays Para Citogenética Clínica: Realidade Ou Futuro Distante? Coordenador: FERNANDO NODARI (Brasil/SP)

HCPA - AUDITÓRIO DO SERVIÇO DE GENÉTICA (Centro de Pesquisa Experimental - 3º andar)

Horário	Atividade
09:00 - 17:00	Ataxias Espinocerebelares da Vida Adulta Coordenadora: LAURA BANNACH JARDIM (Brasil/RS)

SALA PAINEIRA

Horário	Atividade
09:00 - 12:00	Aconselhamento Genético Coordenadora: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (Brasil/RJ) Coordenadora: PATRICIA ASHTON PROLLA (Brasil/RS) Coordenador: JOSE ROBERTO GOLDIM (Brasil/RS) Palestrante: ANGUS CLARKE (Reino Unido)
14:00 - 17:00	Avaliação de Necessidades em Saúde em Anomalias Congênitas Coordenadora: MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (Brasil/RS) Coordenadora: MARIELA LARRANDABURU PRIETO (Uruguai) Coordenadora: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (Brasil/RJ) Coordenadora: CORINNA ALBERG (Reino Unido)

SALÃO DE EVENTOS SÃO JOSÉ

Horário	Atividade
19:30	CERIMÔNIA DE ABERTURA E COQUETEL Homenageada: Heirie Mendez (Brasil/RS) Apresentação de Tango Argentino Coreografia: Prof. Daniel Carlos (Argentina) Dançarinos: Helena Dillenburg e Leonardo Carlos

Quarta - Feira, 13 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA

Horário	Atividade
08:30 - 09:30	COMUNICAÇÕES ORAIS A - CASOS CLÍNICOS Coordenador: RAQUEL TAVARES BOY DA SILVA (Brasil/RJ) Coordenadora: MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUI (Brasil/MA)
09:30 - 10:30	CONFERÊNCIA Vestígios do Passado: A história humana revelada através de marcas em nosso genoma Coordenador: FRANCISCO MAURO SALZANO (Brasil/RS) Palestrante: MARIA CATIRA BORTOLINI (Brasil/RS)
10:30 - 11:00	Intervalo
11:00 - 12:30	MESA REDONDA Oncogenética Coordenadora: PATRICIA ASHTON PROLLA (Brasil/RS) Teste genético em crianças Palestrante: ANGUS CLARKE (Reino Unido) Ocorrência da mutação fundadora em pacientes brasileiros com a síndrome do XP Palestrante: MARIA ISABEL ACHATZ (Brasil/SP) Diagnóstico molecular em XP Palestrante: CARLOS MENCK (Brasil/SP)
12:30 - 14:00	REUNIÕES PARALELAS COSMO-B Responsável: DENISE P. CAVALCANTI (Brasil/SP)
14:00 - 15:30	MESA REDONDA Citogenética Molecular aplicada à clínica Coordenador: PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (Brasil/RS) A citogenética molecular na prática clínica Palestrante: GIORGIO ADRIANO PASKULIN (Brasil/RS) Translocações aparentemente balanceadas associadas a cromossomopatias Palestrante: MARILUCE RIEGEL (Brasil/RS) Síndrome de Williams-Beuren: Protótipo das doenças genômicas Palestrante: DANILO MORETTI FERREIRA (Brasil/SP)
15:30 - 16:00	Intervalo
16:00 - 17:30	FILME Genética Médica Populacional: Documentário INAGEMP Coordenadora: LAVÍNIA SCHÜLER - FACCINI (Brasil/RS) Debatedora: ANGELINA ACOSTA (Brasil/BA) Debatedora: LAURA BANNACH JARDIM (Brasil/RS) Debatedor: HENRIQUE KRIEGER (Brasil/SP) Debatedor: LUIS MARCELO ARANHA CAMARGO (Brasil/RO)

SALA CAMBARÁ

Horário	Atividade
08:30 - 09:30	COMUNICAÇÕES ORAIS B - PRÊMIO JOÃO MONTEIRO DE PINA NETO Coordenador: JOÃO M. DE PINA NETO (Brasil/SP) Coordenadora: CRISTINA B. NETTO (Brasil/RS)

09:30 - 10:30	CONFERÊNCIA Health Needs Assessment in Congenital Anomalies - The Importance for middle income countries Palestrante: LUIS NACUL (Reino Unido) Debatedor: BORIS GROISMAN (Argentina)
10:30 - 11:00	Intervalo
11:00 - 12:30	MESA REDONDA Doenças Congênitas da Glicosilação - Paradigma das doenças genéticas Coordenadora: IDA VANESSA D. SCHWARTZ (Brasil/RS) A experiência brasileira Palestrante: MAIRA GRAEFF BURIN (Brasil/RS) Aspectos clínicos Palestrante: CAROLINA F. M. SOUZA (Brasil/RS) Diagnóstico laboratorial Palestrante: JAIME MORITZ BRUM (Brasil/DF)
12:30 - 14:00	Intervalo
14:00 - 15:30	MESA REDONDA Fenótipos cognitivos - comportamentais como parte de distúrbios monogênicos. Quais os insights obtidos? Coordenador: RENATO ZAMORA FLORES (Brasil/RS) TDH Palestrante: CLAITON BAU (Brasil/RS) Distúrbios de aquisição da fala Palestrante: CELIA MARIA GIACHETI (Brasil/SP) Distúrbios da aquisição da matemática Palestrante: MARIA RAQUEL CARVALHO (Brasil/MG)

SALÃO DE EXPOSIÇÕES IMPERATRIZ

Horário	Atividade
17:30 - 19:00	HAPPY POSTER 1: Resumos Pares

Quinta - Feira, 14 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA

Horário	Atividade
08:30 - 09:30	COMUNICAÇÕES ORAIS C - CASOS CLÍNICOS Coordenadora: SIMONE DE MENEZES KARAM (Brasil/RS) Coordenador: RAFAEL ROSA (Brasil/RS)
09:30 - 10:30	CONFERÊNCIA Exome Sequencing of neurodevelopmental disorders in the Norwegian Mother and Child Corort (MOBA) Coordenadora: TEMIS MARIA FELIX (Brasil/RS) Palestrante: ASTANAND JUGESSUR (Noruega)
10:30 - 11:00	Intervalo
11:00 - 12:30	MESA REDONDA Autismo Coordenadora: SANDRA LEISTNER SEGAL (Brasil/RS) Correlação Genótipo/ Fenotipo - Existe? Palestrante: DECIO BRUNONI (Brasil/SP) Modelos Animais Palestrante: CARMEM GOTTFRIED (Brasil/RS) Atualidades no Tratamento Palestrante: RUDIMAR RIESGO (Brasil/RS)

REUNIÕES PARALELAS	
12:30 - 14:00	Rede DXB Responsável: IDA VANESSA D. SCHWARTZ (Brasil/RS) Responsável: CAROLINA F. M. SOUZA (Brasil/RS)
14:00 - 14:45	CONFERÊNCIA Defeitos de membros - Diagnóstico diferencial Talidomida Coordenadora: MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (Brasil/RS) Palestrante: LEWIS HOLMES (Estados Unidos)
14:45 - 15:30	CONFERÊNCIA Interrupção legal da gestação por anomalia fetal: história e situação atual no Brasil Palestrante: THOMAZ RAFAEL GOLLOP (Brasil/SP)
15:30 - 16:00	Intervalo
16:00 - 17:30	MESA REDONDA Aconselhamento Genético - 3 situações na prática clínica Coordenador: CLAUDIO M. S. OSÓRIO (Brasil/RS) Responsabilidade Genética Vs. Responsabilidade dos Geneticistas Palestrante: CLAUDIO M. S. OSÓRIO (Brasil/RS) Aconselhamento Genético nas Doenças do Espectro Autístico Palestrante: AGNES CRISTINA FETT CONTE (Brasil/SP) Aconselhamento Genético em câncer hereditário Palestrante: PATRICIA ASHTON PROLLA (Brasil/RS)
17:30 - 19:00	ASSEMBLÉIA SBGM

SALA CAMBARÁ

Horário	Atividade
08:30 - 09:30	COMUNICAÇÕES ORAIS D : PRÊMIO ROBERTO GIUGLIANI Coordenadora: TEREZA HELENA TAVARES MAURICIO (Brasil/PB) Coordenador: MARCIAL FRANCIS GALERA (Brasil/MT)
09:30 - 10:30	CONFERÊNCIA Triagem Neonatal para Anemia Falciforme no Brasil - situação atual e desafios para o geneticista Palestrante: HELENA PIMENTEL (Brasil/BA) Debatedora: PAULA VARGAS (Brasil/RS)
10:30 - 11:00	Intervalo
11:00 - 12:30	MESA REDONDA Qualidade de vida em doenças genéticas Coordenadora: NEUSA ROCHA (Brasil/RS) Conceitos Palestrante: MARCELO PIO DE ALMEIDA FLECK (Brasil/RS) A EXPERIÊNCIA BRASILEIRA Mucopolissacaridoses Palestrante: IDA VANESSA D. SCHWARTZ (Brasil/RS) Síndrome de Down Palestrante: MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (Brasil/RJ) Osteogenese imperfeita Palestrante: TEMIS MARIA FELIX (Brasil/RS) Palestrante: ANTILIA JANUARIA MARTINS (Brasil/RJ)
12:30 - 14:00	REUNIÕES PARALELAS SIEM/Rede EIM/Rede MPS/Rede NPC/Rede BRIM Responsável: ROBERTO GIUGLIANI (Brasil/RS)
14:00 - 14:45	CONFERÊNCIA Uso de "arrays" em genética médica: indicações, vantagens e limitações Palestrante: SALMO RASKIN (Brasil/PR) Debatedora: URSULA MATTE (Brasil/RS)
14:45 - 15:30	CONFERÊNCIA Erros Inatos de Metabolismo: atualidades e tratamento Coordenadora: CARMEN VARGAS (Brasil/RS) Palestrante: CHARLES MARQUES LOURENÇO (Brasil/SP)

15:30 - 16:00	Intervalo
16:00 - 17:30	<p>MESA REDONDA Genética e Saúde Pública Coordenador: VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (Brasil/SP)</p> <p>Genética e Saúde Pública no Uruguai Palestrante: MARIELA LARRANDABURU PRIETO (Uruguai)</p> <p>Capacitação/ Treinamento / Educação de profissionais da saúde que atuam na atenção primária à saúde Palestrante: CRISTINA BARREIRO (Argentina)</p> <p>O papel das associações de familiares e pacientes Palestrante: MARTHA CARVALHO (Brasil/SP)</p>

SALA FIGUEIRA (HOTEL PLAZA SÃO RAFAEL)

Horário	Atividade
09:30 - 10:30	<p>GRUPOS FOCAIS I Mendelian Project Coordenadora: NARA SOBREIRA (Estados Unidos) Coordenadora: CLÁUDIA MÁRCIA BENEDETTO DE CARVALHO FONSECA (Estados Unidos)</p>
10:30 - 11:00	Intervalo
11:00 - 12:30	<p>GRUPOS FOCAIS II Aplicação do Toolkit para avaliação de necessidades em saúde na América Latina Coordenadora: MARIA PAZ BIDONDO (Argentina) Coordenadora: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (Brasil/RJ) Coordenadora: MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (Brasil/RS) Palestrante: GURDEEP SAGOO (Reino Unido) Palestrante: SUSMITA CHOWDHURY (Reino Unido)</p>
14:00 - 15:30	<p>REUNIÃO DE ASSOCIAÇÕES / ALIANÇA BRASILEIRA DE GENÉTICA Coordenadora: MARTHA CARVALHO (Brasil/SP)</p>

Sexta - Feira, 15 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA

Horário	Atividade
08:30 - 09:30	<p>Comunicações Orais E - Casos sem diagnóstico Coordenador: FERNANDO REGLA VARGAS (Brasil/RJ) Coordenador: ANGELINA ACOSTA (Brasil/BA)</p>
09:30 - 10:30	<p>CONFERÊNCIA Síndrome Fetal Alcoólica (FAS) e Espectro de Desordens Relacionadas ao Álcool Fetal (FASD): Fenótipo clínico/comportamental e tratamento Coordenadora: LAVÍNIA SCHÜLLER-FACCINI (Brasil/RS) Palestrante: EDWARD P. RILEY (Estados Unidos)</p>
10:30 - 11:00	Intervalo
11:00 - 12:30	<p>MESA REDONDA Manejo e tratamento em doenças genéticas - uma abordagem multiprofissional Coordenadora: ERLANE RIBEIRO (Brasil/CE)</p> <p>A otorrino e a ostogenese imperfeita Palestrante: ANDRÉ TOMAZI BRIDI (Brasil/RS)</p> <p>Terapia Ocupacional em doenças genéticas Palestrante: NICOLE RUAS GUARANY (Brasil/RS)</p> <p>A amamentação em doenças metabólicas Palestrante: LILIA REFOSCO (Brasil/RS)</p>
12:30 - 14:00	<p>REUNIÕES PARALELAS Projeto QV MPS Responsável: IDA VANESSA D. SCHWARTZ (Brasil/RS) Responsável: NEUSA ROCHA (Brasil/RS)</p>

MESA REDONDA**Genética e Reprodução Humana**

Coordenadora: MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (Brasil/RS)

PDG para doenças monogênicas

Palestrante: JOSE HORCAJADAS (Espanha)

14:00 - 15:30**A contribuição do aCGH no diagnóstico pré-implantacional**

Palestrante: CIRO MARTINHAGO (Brasil/SP)

Prevenção da fertilidade em doenças genéticas

Palestrante: MARIANGELA BADOLOTTI (Brasil/RS)

Causas genéticas de infertilidade masculina

Palestrante: CLAUDIO TELOKEN (Brasil/RS)

15:30 - 16:00**Intervalo****CONFERÊNCIA****16:00 - 17:00****What face and teeth can tell you about syndromes**

Coordenadora: TEMIS MARIA FELIX (Brasil/RS)

Palestrante: NIK KANTAPU TRA (Tailândia)

SALA CAMBARÁ**Horário****Atividade****08:30 - 09:30****COMUNICAÇÕES ORAIS F - PREMIO HEIRIE MENDEZ**

Coordenadora: CARLA GRAZIADIO (Brasil/RS)

Coordenadora: ELIANA TERNES PEREIRA (Brasil/SC)

09:30 - 10:30**CONFERÊNCIA****USE OF LNAA (LARGE NEUTRAL AMINOACIDS) FOR PKU PATIENTS IN DAILY PRACTICE**

Coordenador: RICARDO FLORES PIRES (Brasil/RS)

Palestrante: KIRSTEN AHRING (Dinamarca)

10:30 - 11:00**Intervalo****MESA REDONDA****Bioética e Prática Clínica**

Coordenadora: CECILIA MICHELLETTI (Brasil/SP)

O Geneticista Clínico

Palestrante: CECILIA MICHELLETTI (Brasil/SP)

11:00 - 12:30**Acesso a saúde e doenças genéticas raras: justiça e ética**

Palestrante: DEBORA DINIZ (Brasil/DF)

Pesquisa com medicamentos - aspectos bioéticos

Palestrante: DENISE OLIVEIRA CEZAR (Brasil/RS)

12:30 - 14:00**REUNIÃO REGIONAL NORTE-NE**

Responsável: MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUEI (Brasil/MA)

MESA REDONDA**Acesso e regulamentação de doenças raras no SUS**

Coordenadora: IDA VANESSA D. SCHWARTZ (Brasil/RS)

Debatedora: BEATRIZ MENEGOTTO (Brasil/RS)

14:00 - 15:30**Testes genéticos**

Palestrante: DEBORA GUSMÃO MELO (Brasil/SP)

A visão da bioética

Palestrante: DEBORA DINIZ (Brasil/DF)

A visão do judiciário

Palestrante: PAULO GILBERTO COGO LEIVAS (Brasil/RS)

15:30 - 16:00**Intervalo****CONFERÊNCIA****16:00 - 17:00****Painéis de Diagnóstico Pré-Natal por Fenótipo**

Coordenadora: JOSE ANTONIO MAGALHAES (Brasil/RS)

Debatedora: REJANE GUS (Brasil/RS)

Palestrante: MARIA PURIFICAÇÃO TAVARES (Portugal)

SALÃO DE EXPOSIÇÕES IMPERATRIZ

Horário

Atividade

17:00 - 18:30

HAPPY POSTER 2: Resumos Ímpares

Sábado, 16 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA

Horário

Atividade

09:30 - 10:30

CONFERÊNCIA

Ciliopatias

Coordenadora: DENISE P. CAVALCANTI (Brasil/SP)

Palestrante: JOSE CARLOS CABRAL DE ALMEIDA (Brasil/RJ)

10:30 - 11:30

CONFERÊNCIA

Reflexões sobre o Passado, Presente e Futuro da Genética na Medicina

Coordenadora: LAURA BANÑACH JARDIM (Brasil/RS)

Palestrante: ROBERTO GIUGLIANI (Brasil/RS)

11:30 - 12:30

ENTREGA DE PRÊMIOS E ENCERRAMENTO

COMUNICAÇÕES ORAIS

Casos Clínicos

Quarta - Feira, 13 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA | 08:30 - 09:30

ORO-FACIO-DIGITAL TIPO 1 NO SEXO MASCULINO

ALEXANDRE RAMOS LUCIDI

FÍBULA EM SERPENTE ASSOCIADA A CISTO VESICAL: VARIABILIDADE FENOTÍPICA DA SÍNDROME DE HAJDU-CHENEY ?

ANA CAROLINA ESPOSITO

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE SÍNDROME DE PETER PLUS E SÍNDROME DE RIEGER: IMPORTÂNCIA DE UMA ABORDAGEM DISMORFOLÓGICA

ANTONETTE SOUTO EL HUSNY

RELATO DO PRIMEIRO CASO DE FLOATING-HARBOR NO SUL DO BRASIL: DESCRIÇÃO DE NOVO SINAL CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA.

LUIZA SILVEIRA LUCAS

ALTERAÇÃO DA DEGLUTIÇÃO NA SINDROME DE RETT

MARCELA VIEIRA STILPEN

DOENÇA DE GAUCHER TIPO II: SÉRIE DE CASOS ACOMPANHADOS NO CENTRO DE REFERÊNCIA DO RIO GRANDE DO SUL.

SUZANA DONEDA MITTELSTADT

Quinta - Feira, 14 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA | 08:30 - 09:30

FETO ARLEQUIM:RELATO DE CASO

MARIANA PASSAMANI REIS

SÍNDROME DE WALKER- WARBURG: ASPECTOS CLÍNICOS E ACHADOS ULTRASSONOGRÁFICO DE DOIS CASOS.

OSVALDO ALFONSO PINTO
ARTIGALÁS

GESTÇÃO LIVRE DE FIBROSE CÍSTICA APÓS DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL (PGD): UM RELATO DE CASO

MARCELA FELIX FORTIS

PGD EM PACIENTE COM TRANSLOCAÇÃO RECÍPROCA BALANCEADA

MARIA TERESA VIEIRA
SANSEVERINO

Sexta - Feira, 15 de Junho de 2012

AUDITÓRIO ITAPEMA | 08:30 - 09:30

TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE UM CASO PARADIGMÁTICO	ALÍCIA DORNELES DORNELLES
GANGLIOSIDOSE TIPO 1 E HEMOSIDEROSE PULMONAR	JOZIELE DE SOUZA LIMA
SÍNDROME DA FENILCETONÚRIA MATERNA: UMA EPIDEMIA PREVENÍVEL DE RETARDO MENTAL?	MARCELE OLIVEIRA DOS SANTOS
NEUROACANTOCITOSE: RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA	CLARISSA TROLLER HABEKOST
COMPLEXO DA ESCLEROSE TUBEROSA (CET) DE APRESENTAÇÃO INCOMUM: RELATO DE CASO DIAGNOSTICADO NA VIDA ADULTA DEVIDO A ANGIOMIOLÍPOMAS RENAIIS DE GRANDE VOLUME	HENRIQUE DE CAMPOS REIS GALVÃO

Prêmio "João Monteiro Pina Neto"

Quarta - Feira, 13 de Junho de 2012

SALA CAMBARÁ | 08:30 - 09:30

ESTRATÉGIA PRÁTICA PARA IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÕES COMUNS EM MPS IVA	FRANCYNE KUBASKI
ESTRESSE OXIDATIVO E ANTIOXIDANTES EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE LI-FRAUMENI-LIKE E PORTADORES DA MUTAÇÃO GERMINATIVA TP53 P.R337H	GABRIEL DE SOUZA MACEDO
ESTUDO DOS FATORES GENÉTICOS EM CASOS DE FENDAS OROFACIAIS TÍPICAS: PROPOSTA DE ABORDAGEM INDIVIDUALIZADA	MILENA SIMIONI
EXTERNAL VALIDATION OF BARTHOLDI CLINICAL SCORING SYSTEM FOR SILVER-RUSSELL SYNDROME: REPORT OF A BRAZILIAN COHORT.	GUILHERME LOPES YAMAMOTO
SEGUIMENTO PÓS-TMO EM LEUCODISTROFIAS: EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA EM UMA ABORDAGEM DE NEUROIMAGEM.	ANTONETTE SOUTO EL HUSNY
DADOS PRELIMINARES SOBRE A DOENÇA DE HUNTINGTON NO BRASIL	KARINA CARVALHO DONIS
ACOMPANHAMENTO DAS GESTANTES EXPOSTAS AO VÍRUS H1N1 E OSELTAMIVIR EM 2009 NO RIO GRANDE DO SUL	ANDRÉ ANJOS DA SILVA

Prêmio "Roberto Giugliani"

Quinta - Feira, 14 de Junho de 2012

SALA CAMBARÁ | 08:30 - 09:30

CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-FUNCIONAIS DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES EM TRATAMENTO NO CENTRO DE REFERÊNCIA EM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA DO RIO GRANDE DO SUL (CROIRS)	EVELISE SILVA BRIZOLA
DO LABORATÓRIO AO CONSULTÓRIO: INTERPRETAÇÃO DOS RESULTADOS MOLECULARES MLPA (MULTIPLEX LIGATION PROBE-DEPENDENT AMPLIFICATION) PARA A PRÁTICA CLÍNICA	ROBERTA LELIS DUTRA
AVALIAÇÃO CLÍNICA, GENÉTICA E NEURORRADIOLÓGICA DE PACIENTES BRASILEIROS COM HIPERARGININEMIA.	DANIEL ROCHA DE CARVALHO
ANÁLISE DE MUTAÇÕES NO GENE ARILSULFATASE B EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARÍDOSE TIPO VI DO BRASIL: DEFINIÇÃO DE UMA POSSÍVEL ORIGEM COMUM EM MONTE SANTO/BA	FABIANA MAIA MOURA COSTA MOTTA

CONFLITOS BIOÉTICOS DECORRENTES DO ACESSO A MEDICAMENTOS ÓRFÃOS NO BRASIL: O EXEMPLO DA LARONIDASE PARA O TRATAMENTO DA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I (MPSI)	RAQUEL TAVARES BOY DA SILVA
ESPECTRO DE VARIANTES DE GNPTG NO BRASIL: UMA NOVA ABORDAGEM DAS MUCOLIPIDOSES II E III	RENATA VOLTOLINI VELHO
MUTATIONS, CLINICAL FINDINGS AND SURVIVAL ESTIMATES IN SOUTH AMERICAN PATIENTS WITH X-LINKED ADRENOLEUKODYSTROPHY	CLARISSA TROLLER HABEKOST
ENSAIO CLÍNICO RANDOMIZADO, DUPLO-CEGO, PLACEBO-CONTROLADO, PARA DETERMINAR A SEGURANÇA E A EFICÁCIA DO TRATAMENTO COM CARBONATO DE LÍTIO EM PACIENTES COM A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH (DMJ).	JONAS ALEX MORALES SAUTE
INFLUÊNCIA DE FATORES MOLECULARES NA EXPRESSÃO FENOTÍPICA DAS ATAXIAS ESPINOCEREBELARES (SCAS) NO BRASIL	RAPHAEL MACHADO DE CASTILHOS

Prêmio “Heirie Mendez”

Sexta - Feira, 15 de Junho de 2012

SALA CAMBARÁ | 08:30 - 09:30

FATORES DE RISCO PRÉ-NATAIS EM CASOS REGISTRADOS NA BASE BRASILEIRA DE DADOS CLÍNICOS E FAMILIAIS DE FENDAS OROFACIAIS	BRUNA HENRIQUE BUENO
ANÁLISE DOS POLIMORFISMOS TAQ I DO GENE TGFA E REPETIÇÃO CA DO GENE MSX1 EM FISSURA LÁBIO-PALATINA NÃO SINDRÔMICA	THAYNE WOYCINCK KOWALSKI
TÉCNICA MINIATURIZADA PARA MEDIDA DA ATIVIDADE DA BETA-GLICOSIDASE E DA QUITOTRIOSIDASE: UMA ALTERNATIVA PARA TRIAGEM EM SANGUE COLHIDO EM PAPEL FILTRO DE PACIENTES DE ALTO-RISCO PARA DOENÇA DE GAUCHER	CRISTINA DA SILVA GARCIA
JUDICIALIZAÇÃO DA SAÚDE E O ACESSO AO TRATAMENTO PARA FENILCETONÚRIA: UM ESTUDO ANTROPOLÓGICO SOBRE O ITINERÁRIO TERAPÊUTICO DOS PACIENTES NO RIO GRANDE DO SUL	MIGUEL HEXEL HERRERA
TRATAMENTO COM A ENZIMA TALIGLUCERASE ALFA (TALI) EM PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER TIPO I PREVIAMENTE TRATADOS COM IMIGLUCERASE (IMI) NO CENTRO DE REFERÊNCIA DO RIO GRANDE DO SUL (CRRS)	SUZANA DONEDA MITTELSTADT
PACIENTES COM SINTOMAS INICIAIS DA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH (DMJ/SCA3) APRESENTAM ALTERAÇÕES NA COMPOSIÇÃO CORPORAL QUE ESTÃO RELACIONADAS À GRAVIDADE DE SUA MUTAÇÃO CAUSAL.	GABRIELE NUNES SOUZA
ESTRUTURAÇÃO DO CENTRO DE CONTROLE DO CÂNCER FAMILIAL NO CENTRO-OESTE DE MG BASEADO EM ANÁLISE CLÍNICA E MOLECULAR	CAIO FIDELIS CAMPOS DE AGUIAR

PÔSTERES

PÔSTERES COM NUMERAÇÃO:

PAR: Apresentação no *Happy Poster* de 13/06, das 17h30 às 19h

ÍMPAR: Apresentação no *Happy Poster* de 15/06, das 17h às 18h30

NUMERAÇÃO PAR

N°	Título	Responsável
2	VIGILANCIA EPIDEMIOLÓGICA DE MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS: EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA	ANDERSON PONTES ARRUDA
4	DEFEITOS CONGÊNITOS EM UMA POPULAÇÃO DO ESTADO DE SÃO PAULO: RESULTADOS PRELIMINARES DE UM ESTUDO DE BASE POPULACIONAL	CAMILA IVE FERREIRA OLIVEIRA

6	RISK PERCEPTION, COMMUNICATION AND RESPONSE TO PERSONALISED GENETIC INFORMATION IN CONTEXT OF PERSONALISED SCREENING FOR CANCER OF THE GENERAL POPULATION	CORINNA ALBERG
8	A TOOLKIT FOR TRANSLATING HEALTH NEEDS FOR CONGENITAL DISORDERS IN LOW AND MIDDLE INCOME COUNTRIES INTO EFFECTIVE ACTION	CORINNA ALBERG
10	ANÁLISE DE CONSULTAS RELACIONADAS À ISOTRETINOÍNA NO SIAT.	DAIANA ELTZ MARTINS
12	CONSANGUINIDAD POR ISONIMIA AL AZAR Y AISLADOS GENETICOS EN ARGENTINA	EMMA LAURA ALFARO GÓMEZ
14	MORTALIDAD INFANTIL POR MALFORMACIONES CONGENITAS EN RIO GRANDE DO SUL (BRASIL): TENDENCIA SECULAR Y VARIACIÓN ESPACIAL	EMMA LAURA ALFARO GÓMEZ
16	PREVENÇÃO DE DEFEITOS CONGÊNITOS NO PERÍODO PRÉ-CONCEPCIONAL: AUTO-AVALIAÇÃO DAS ATITUDES E CONHECIMENTO DOS MÉDICOS GENETICISTAS CLÍNICOS DO BRASIL	FLAVIA ROMARIZ FERREIRA
18	ASPECTOS COMPORTAMENTAIS DE INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DE DOWN, SEGUNDO PERCEPÇÃO DOS PAIS: ACHADOS PRELIMINARES	GIULIA GANTHOUS
20	INVENTÁRIO COMPORTAMENTAL DE INDIVÍDUOS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO ALCOÓLICO FETAL: DADOS PRELIMINARES	GIULIA GANTHOUS
22	O TRATAMENTO MUSICOTERAPÊUTICO APLICADO A COMUNICAÇÃO VERBAL E NÃO VERBAL EM CRIANÇAS COM DEFICIÊNCIAS MÚLTIPLAS	GUSTAVO ARAUJO
24	O USO DA EPIGENÉTICA NO ESTUDO DA MUSICOTERAPIA	GUSTAVO GATTINO
26	CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E DEMOGRÁFICA DE PACIENTES COM DEFICIÊNCIA MENTAL ATENDIDOS EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA DO ESTADO DA BAHIA: RESULTADOS PRELIMINARES	ISABELLA FERNANDA SILVA FERREIRA
28	CARACTERIZAÇÃO DE 26 FAMÍLIAS COM FENDAS OROFACIAIS SINDRÔMICAS PROCEDENTES DE ALAGOAS	ISABELLA LOPES MONLLEÓ
30	CAPTURA DE INFORMACION GENETICA EN UN SISTEMA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE LA SALUD. EXPERIENCIA EN LA PROVINCIA DE JUJUY (ARGENTINA)	JOSE EDGARDO DIPIERRI
32	AVALIAÇÃO DOS EFEITOS GENOTÓXICOS DO BENZENO E SEUS DERIVADOS EM TRABALHADORES DE POSTOS DE GASOLINA	JULIANE NASCIMENTO DA SILVA
34	ANÁLISE DE MOTIVOS DE CONSULTA RELACIONADOS À EXPOSIÇÃO PATERNA NO SIAT	LETICIA REISDERFER
36	USING PHG TOOL FOR ASSESSING HEALTH NEEDS IN PRECONCEPTION CARE, NEWBORN SCREENING AND MEDICAL GENETIC SERVICES IN BRAZIL	LÍGIA MARQUES DA ROCHA DE AZEVEDO
38	ANÁLISE DE CONSULTAS RELACIONADAS AO CITALOPRAM NO SIAT.	MARCELA METZDORF
40	QUALIDADE DE VIDA E ESTRESSE EM MÃES DE CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN	MARCOS RICARDO DATTI MICHELETTO
42	AVALIAÇÃO MOLECULAR E CLÍNICA DOS CASOS DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NO ESTADO DO CEARÁ	MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO
44	BIOÉTICA NA GENÉTICA MÉDICA EM ESCOLAS DE MEDICINA PRIVADAS E PÚBLICAS	MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO
46	EXPERIÊNCIA INOVADORA NO ENSINO DE GENÉTICA NO BRASIL: INTRODUÇÃO DA DISCUSSÃO DE GENÉTICA NAS SESSÕES CLÍNICAS DA MEDICINA	MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO
48	DISTÚRBIOS DO DESENVOLVIMENTO DO SEXO (DDS): EXPERIÊNCIA DO AMBULATÓRIO INTEGRADO DE GENÉTICA E PSICOLOGIA NO HUPAA - UFAL	MARIA DEYSIANE PORTO ARAUJO
50	INCIDÊNCIA DE ANOMALIAS MAIORES EM RECÉM-NASCIDOS DE DUAS MATERNIDADES-ESCOLA DO MUNICÍPIO DE VITÓRIA - ES	MARIA DO CARMO DE SOUZA RODRIGUES
52	PANORAMA DE UMA POPULAÇÃO COM DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL, ATENDIDA EM UMA ORGANIZAÇÃO NÃO GOVERNAMENTAL DE UMA CAPITAL DO NORDESTE BRASILEIRO.	MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUI
54	AGREGAÇÃO FAMILIAR NA DIFICULDADE DE APRENDIZADO DA MATEMÁTICA	MARIA RAQUEL CARVALHO
56	EVALUACIÓN DE LAS NECESIDADES DE SALUD PARA LA PESQUISA NEONATAL Y LOS SERVICIOS DE GENÉTICA MÉDICA EN URUGUAY	MARIELA LARRANDABURU PRIETO
58	DADOS CLÍNICOS E CONSUMO DE CÁLCIO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA	MARINA BAUER ZAMBRANO
60	ACOMPANHAMENTO DE GESTAÇÕES EXPOSTAS AO I131 DE 2006 A 2012 NO SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE AGENTES TERATOGÊNICOS - SIAT.	MARTA HAAS COSTA
62	MULTIDISCIPLINARIDADE NO ATENDIMENTO DE INDIVÍDUOS PORTADORES DE DOENÇAS GENÉTICAS: IMPORTÂNCIA DO TRABALHO CONJUNTO ENTRE FONOaudiologia E GENÉTICA CLÍNICA	MIRELA MARTINEZ MARSET
64	AVALIAÇÃO DE TECNOLOGIAS DE SAÚDE (ATS) COMO UMA FERRAMENTA DE RACIONALIZAÇÃO PARA TRATAMENTOS DE ALTO CUSTO: A NEFROPATIA DA DOENÇA DE FABRY (DF) COMO EXEMPLO.	MONICA VINHAS DE SOUZA
66	AVALIAÇÃO DE TECNOLOGIAS DE SAÚDE (ATS), UMA FERRAMENTA AUXILIAR NA TOMADA DE DECISÕES EM DOENÇAS RARAS: A CARDIOMIOPATIA NA DOENÇA DE FABRY (DF) COMO EXEMPLO	MONICA VINHAS DE SOUZA
68	PERFIL DE MALFORMAÇÕES FETAIS IDENTIFICADAS EM GESTANTES ATENDIDAS EM UM HOSPITAL MATERNO-INFANTIL DO DISTRITO FEDERAL	ROSENELLE OLIVEIRA ARAÚJO BENICIO
70	CONTRIBUIÇÕES PARA O ESTABELECIMENTO DE ESTRATÉGIAS LABORATORIAIS EM GENÉTICA PARA A SAÚDE PÚBLICA NO BRASIL UTILIZANDO A SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2 COMO MODELO	TÁRSIS ANTONIO PAIVA VIEIRA
72	SALA DE ESPERA NO AMBULATÓRIO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM MANAUS - AMAZONAS	VANIA MESQUITA GADELHA PRAZRES
74	EPIDEMIOLOGIA DE ANOMALIAS CONGÊNITAS E DATASUS: AVALIAÇÃO DE INCOMPLETUDE E INCONSISTÊNCIA NO SISTEMA DE INFORMAÇÕES SOBRE NASCIDOS VIVOS E NO SISTEMA DE INFORMAÇÕES HOSPITALARES NO PERÍODO DE 2001 A 2009	VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ
76	A ADMINISTRAÇÃO INTRACEREBROVENTRICULAR DE OCTANOATO INDUZ DANO OXIDATIVO EM CÉREBRO DE RATOS	ABIGAIL LOPES
78	MANNOSE BINDING LECTIN (MBL) GENE POLYMORPHISMS AND PLASMODIUM INFECTIONS IN PERUVIAN POPULATION FROM ANDOAS - LORETO	ALBERTO SALAZAR GRANARA

80	NAT2 ACETYLATORS GENE POLYMORPHISMS IN PERUVIAN POPULATIONS OF THE COAST, THE ANDEAN AND THE AMAZON	ALBERTO SALAZAR GRANARA
82	SLOW ACETYLATOR NAT2 GENE POLYMORPHISMS IN SUB PERUVIAN POPULATION	ALBERTO SALAZAR GRANARA
84	ASSOCIAÇÃO DE POLIMORFISMOS NOS GENES DOS RECEPTORES ESTROGÊNICOS COM O DIMORFISMO SEXUAL NA DISTRIBUIÇÃO DA GORDURA CORPORAL EM PACIENTES INFECTADOS PELO HIV	ALINE SIMAS GASPAROTTO
86	FATORES DE RISCO E POLIMORFISMO INDEL 14 PB DO GENE HLA-G EM PACIENTES COM PSORÍASE	AMANDA FIRMINO
88	ESTUDO DOS POLIMORFISMOS M470V E IVS8(T)N EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA	ANA CAROLINA DIAS TEIXEIRA
90	PREVALÊNCIA DO POLIMORFISMO GENÉTICO APO E EM ADOLESCENTES DO ENSINO MÉDIO DE JOINVILLE-SC	ANA LUISA SILVA RODRIGUES
92	ANÁLISE DAS REGIÕES 15Q11-Q13, 16P11.2 E 22Q13.3 EM 150 INDIVÍDUOS COM TRANSTORNOS DO ESPECTRO AUTÍSTICO	ANA LUIZA BOSSOLANI MARTINS
94	ASSOCIAÇÃO DE POLIMORFISMOS DOS GENES CASP8 , HLA-G, MTHFR E SLC11A1 COM VITILIGO.	ANA PAULA GOMES CASTRO
96	ESTUDO DE ASSOCIAÇÃO ENTRE OS TRANSTORNOS DE ANSIEDADE E SEUS ENDOFENÓTIPOS E O POLIMORFISMO DA REGIÃO PROMOTORA DO GENE TRANSPORTADOR DE SEROTONINA (5-HTTLPR) EM ADOLESCENTES E SUAS FAMÍLIAS	ANDRESSA BORTOLUZZI
98	ANÁLISE DOS POLIMORFISMOS TP53 ARG72PRO E MDM2 SNP309 E A SUSCETIBILIDADE PARA TRANSTORNO AUTISTA	BIBIANE ARMILIATO DE GODOY
100	AVALIAÇÃO DE POLIMORFISMO GENÉTICO ASSOCIADO À RESPOSTA AO TRATAMENTO DA HEPATITE C CRÔNICA EM PACIENTES DA REGIÃO NORTE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL.	CAMILA FERNANDA DA SILVEIRA ALVES
102	ASSOCIAÇÃO ENTRE UMA VARIANTE DO GENE FTO E FENÓTIPOS ASSOCIADOS À OBESIDADE EM CRIANÇAS BRASILEIRAS	CARMELA FARIAS DA SILVA
104	VARIANTES GENÉTICAS RELACIONADAS A TROMBOFILIAS EM MULHERES COM PERDAS GESTACIONAIS.	CAROLINE GROSS DUTRA
106	WHOLE GENOME SEQUENCING: APPLICATIONS AND IMPLICATIONS	CORINNA ALBERG
108	ESTUDO DA INFLUÊNCIA DO POLIMORFISMO DRD4 48 PB VNTR NA INGESTÃO ALIMENTAR E EM PARÂMETROS DE ADIPOSIDADE EM CRIANÇAS DE 3 E 4 ANOS	CRISCIELE FONTANA
110	DOSAGEM DE COLESTEROL EM ASTRÓCITOS DE RATOS UTILIZANDO A DROGA U18666A.	DANIELA COPETTI SANTOS
112	INTERAÇÃO ENTRE POLIMORFISMOS NOS GENES NR3C2 E NR3C1 E SEU EFEITO NO TABAGISMO	DIEGO LUIZ ROVARIS
114	IDENTIFICAÇÃO DE VARIAÇÕES DE SEQUÊNCIA NO DOMÍNIO REGULATÓRIO DO GENE CFTR EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA	EDINA POLETTO
116	EVIDÊNCIA DE PREJUÍZOS NO RECONHECIMENTO DE FACES DE MEDO E 5-HTTLPR EM ADOLESCENTES	EDUARDA DIAS DA ROSA
118	GENES ENVOLVIDOS NO METABOLISMO DO FOLATO MODULAM O RISCO MATERNO PARA A SÍNDROME DE DOWN E A CONCENTRAÇÃO DE HOMOCISTEÍNA EM INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME	ÉRIKA CRISTINA PAVARINO
120	POLIMORFISMO GENETICO DAS METALOPROTEINASES DA MATRIZ (MMP) 2 E 9 NA HANSENÍASE	FERNANDA RAZERA
122	AVALIAÇÃO DE ALVOS MOLECULARES DE TERATOGENICIDADE DA TALIDOMIDA	FERNANDA SALES LUIZ VIANNA
124	LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO: ASSOCIAÇÃO COM GENES KIR E ELEMENTOS CLÍNICOS NO ESTADO DE SANTA CATARINA, BRASIL.	GABRIELA DUARTE KARASIAK
126	POLIMORFISMOS DO GENE ADRA2A E A RESPOSTA AO METILFENIDATO (MPH) NO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE (TDAH): ESTUDO DE FARMACOGENÉTICA.	GABRIELA FERRAZ RODRIGUES
128	QUANDO O SILÊNCIO É PATOGENICO - O EXEMPLO EM MUCOLIPIDOSE II /	GABRIELA KAMPF CURY
130	PRIMEIRO CASO SUSPEITO DE HETEROZIGOSE COMPOSTA ENTRE HB S E HB E-SASKATOON NO SUL DO BRASIL.	GABRIELA KLEIN COUTO
132	ANÁLISE DE POLIMORFISMOS EXTRAGÊNICOS AO GENE CFTR E SUA ASSOCIAÇÃO À DOENÇA PULMONAR EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA	GIOVANA BAVIA BAMPI
134	ESTUDO DA FREQUÊNCIA POPULACIONAL DOS POLIMORFISMOS DA ENZIMA ÁLCOOL DESIDROGENASE (ADH1B E ADH1C) NA POPULAÇÃO BRASILEIRA	GRAZIELA PARONETTO MACHADO ANTONIALLI
136	INFLUÊNCIA DE POLIMORFISMOS NO GENE CRHR1 SOBRE O ALCOOLISMO E FENÓTIPOS RELACIONADOS EM UMA AMOSTRA DE HOMENS DEPENDENTES DE ÁLCOOL	GUILHERME PINTO BERTUZZI
138	ANÁLISE DE MUTAÇÕES NOS GENES NPC1 E NPC2 DE PACIENTES COM SUSPEITA CLÍNICA DE DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C	HUGO BOCK
140	THE ROLE OF TLR9 POLYMORPHISMS IN HUMAN IMMUNODEFICIENCY VIRUS INFECTION IN BRAZILIAN HIV-1 POSITIVE PATIENTS	JACQUELINE MARÍA VALVERDE VILLEGAS
142	ANÁLISE REFINADA DO GENE DO TRANSPORTADOR DE SEROTONINA (5-HTT) NOS TRANSTORNOS DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)	JAQUELINE BOHRER SCHUCH
144	MEDIDA DA ATIVIDADE DE ENZIMAS PARA DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS LISOSSÔMICAS DE DEPÓSITO: MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO I E DOENÇA DE POMPE EM SANGUE IMPREGNADO EM PAPEL FILTRO APÓS TRÊS ANOS DE ARMAZENAMENTO A 4°C	JAQUELINE CÉ
146	POLIMORFISMOS NA VIA REGULATÓRIA DE P53 COMO FATORES DE RISCO PARA TRISSOMIA DO 21	JULIANO ANDRÉ BOQUETT
148	POLIMORFISMOS DA DNMT1 E DNMT3B NA DOENÇA DE ALZHEIMER	JULIO CARLOS PEZZI
150	POLIMORFISMOS RELACIONADOS À SÍNDROME DE GILBERT EM UMA AMOSTRA DO SUL DO BRASIL.	LAURA ALENCASTRO DE AZEVEDO
152	DESCRIÇÃO DE UMA NOVA MUTAÇÃO EM SÍTIO DE SPLICING NO GENE IDUA EM IRMÃS COM MPS I.	LAURA SIMON
154	THE ALA16VAL SUPEROXIDE DISMUTASE GENE POLYMORPHISM INFLUENCE ON INFLAMMATORY-OXIDATIVE BIOMARKERS.	LETÍCIA TOMAZONI GOTTARDO

156	ANÁLISE DE POLIMORFISMOS DO GENE IRF6 EM FISSURA LÁBIO-PALATINA NÃO SINDRÔMICA: DADOS PRELIMINARES	LILIANE TODESCHINI DE SOUZA
158	POLIMORFISMOS NOS GENES DOS RECEPTORES DE ESTRÓGENO ESTÃO ASSOCIADOS COM OS NÍVEIS LIPÍDICOS EM RESPOSTA A TERAPIA HORMONAL?	LISIANE SMIDERLE
160	TP53 AND MDM2 GENE POLYMORPHISM AS RISK FACTORS TO RECURRENT PREGNANCY LOSS	LUCAS ROSA FRAGA
162	ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DA MUTAÇÃO C.365+96_97DELGT NO ÍNTRON 4 DO GENE GNPTAB NA POPULAÇÃO DO RIO GRANDE DO SUL	LUCIANA MARIA FARENCENA
164	DESENVOLVIMENTO DE PCR EM TEMPO REAL PARA IDENTIFICAÇÃO DE POLIMORFISMOS NOS GENES DA APOLIPROTEÍNA E-CII, RECEPTOR DE LEPTINA E RECEPTOR DE IL-6	MARIA JOSÉ RIBEIRO BEZERRA
166	INFLUÊNCIA DO POLIMORFISMO C1858T DO GENE PTPN22 NA SUSCEPTIBILIDADE À ARTRITE REUMATOIDE	MARIA LUIZA GUIMARÃES DE OLIVEIRA
168	APOPTOSIS IN PREGNANCY: ARE THERE ANY EFFECTS OF TP53, MDM2 AND LIF POLYMORPHISMS IN PREECLAMPSIA DEVELOPMENT?	MAURICIO BUSATTO
170	PREVALÊNCIA DE POLIMORFISMOS DOS GENES DE BIOMETABOLISMO GSTM1 E GSTT1 EM UMA POPULAÇÃO DE ALCOOLISTA DO ESTADO DO PIAUÍ.	MÔNICA MACHADO DE CARVALHO
172	GENETIC POLYMORPHISMS OF METABOLIZATION/DETOXIFICATION ENZYMES AS SUSCEPTIBILITY FACTORS TO SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS IN SOUTHERN BRAZILIAN PATIENTS	NADINE GLESSE
174	ANÁLISE DE POLIMORFISMOS EM GENES DA ROTA SEROTONINÉRGICA EM PACIENTES COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA	NATHALIA OLIVEIRA DE LIMA
176	ESTUDO DOS EFEITOS SINÉRGICOS DOS GENÓTIPO -260TT CD14 E-308GG TNF-ALFA NA SOBREVIVÊNCIA DE PACIENTES EM ESTADO CRÍTICOS DE SAÚDE NUMA POPULAÇÃO DO SUL DO BRASIL.	PAULO ROBERTO VARGAS FALLAVENA
178	INTERAÇÃO COMT-NR3C1 E MEMÓRIA DE TRABALHO: UMA ANÁLISE EM PACIENTES COM TDAH	RENATA BASSO CUPERTINO
180	ANÁLISE DO POLIMORFISMO RS17563 NO GENE BMP4 SUGERE PROTEÇÃO PARA FENDA LABIOPALATAL ISOLADA	TÂNIA KAWASAKI DE ARAUJO
182	STUDY OF POLYMORPHIC VARIANTS OF GENES CODING DETOXIFICATION ENZYMES IN INFLAMMATORY BOWEL DISEASE PATIENTS	TÁSSIA FLORES RECH
184	APLICAÇÃO DA ESCALA SWAL-QOL DE DISFAGIA E SUA CORRELAÇÃO COM ASPECTOS CLÍNICOS, NUTRICIONAIS E MOLECULARES NA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH	ALINE DUTRA RUSSO
186	AValiação de polimorfismos no gene da transglutaminase 2 (TGM2) e sua relação com a variação da idade de início em pacientes com doença de Huntington	ALINE FRANCIELLE DAMO SOUZA
188	ATAXIAS HEREDITÁRIAS COM HIPOGONADISMO: ESTUDO CLÍNICO, LABORATORIAL E NEURORRADIOLÓGICO	CHARLES MARQUES LOURENÇO
190	INFLUÊNCIA DE QUEIXAS DE SONO NO FENÓTIPO COMPORTAMENTAL DE INDIVÍDUOS COM DOENÇAS DO ESPECTRO AUTÍSTICO (DEA)	CINTIA CRISTINA FADINI
192	ORIGEM DA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH NO BRASIL: UMA VISÃO MOLECULAR.	GABRIEL VASATA FURTADO
194	ASSOCIATION BETWEEN MACHADO-JOSEPH DISEASE AND BLOOD OXIDATIVE STRESS BIOMARKERS	MICHELE RORATO SAGRILLO
196	UM RETRATO DAS ATAXIAS ESPINOCEREBELARES NO BRASIL	PAOLA DA SILVA SCHAEFFER
198	A QUALIDADE DE VIDA NA DMJ/SCA3 ESTÁ PREDOMINANTEMENTE RELACIONADA À DISFUNÇÃO EXTRACEREBELAR	RUI D'AVILA
200	ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 10: IDENTIFICAÇÃO DE CASOS E DETERMINAÇÃO DE HAPLÓTIPOS NO GENE ATXN10	TAILISE CONTE GHENO
202	POLIMORFISMOS NO GENE POLQ COMO FATORES DE RISCO PARA CÂNCER DE MAMA.	ANA PAULA CARNEIRO BRANDALIZE
204	MUTAÇÕES NO GENE DNMT3A EM PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOÍDE AGUDA NO RIO GRANDE DO SUL, BRASIL	ANNELISE MARTINS PEZZI DA SILVA
206	TRIAGEM DA MUTAÇÃO C.156_157INSALU NO GENE BRCA2 EM FAMÍLIAS COM SUSPEITA CLÍNICA DE SÍNDROME DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIOS (HBCO) DO CENTRO OESTE DE MINAS GERAIS	BÁRBARA LUÍSA SOARES
208	A UTILIZAÇÃO DE SOCIOGRAMAS NO ACONSELHAMENTO EM ONCOGENÉTICA	CRISTINA SOARES MELNIK
210	DESENVOLVIMENTO DE UMA CARTILHA EDUCATIVA PARA USUÁRIOS DE UM AMBULATÓRIO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM CÂNCER	EMILIANA DE OMENA BOMFIM
212	DIAGNÓSTICO PREDITIVO DE CRIANÇAS EM RISCO PARA A SÍNDROME DE LI-FRAUMENI (SLF): IMPORTÂNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO MULTIDISCIPLINAR	HENRIQUE DE CAMPOS REIS GALVÃO
214	FREQUÊNCIA DA MUTAÇÃO 5382INS C NO GENE BRCA1 EM UM GRUPO DE PACIENTES BRASILEIRAS COM CÂNCER DE MAMA BILATERAL	INGRID PETRONI EWALD
216	ANÁLISE MOLECULAR DE MUTAÇÕES E POLIMORFISMOS EM GENES RELACIONADOS AO CÂNCER EM MULHERES JUDIAS ASHKENAZI DE PORTO ALEGRE	ISABEL CRISTINA BANDEIRA DA SILVA
218	ESTUDO DO POLIMORFISMO RS1801270 NO GENE CDKN1A EM PACIENTES COM RETINOBLASTOMA.	IVNA NÉRIA SILVA RIBAMAR DE CARVALHO
220	PERCEPÇÃO DE COERÇÃO EM PARTICIPANTES DE PROJETO DE PESQUISA PARA DETECÇÃO DE MUTAÇÃO GENÉTICA ASSOCIADA AO CÂNCER HEREDITÁRIO	JOSE ROBERTO GOLDIM
222	PREVALENCE OF TP53 P.R337H MUTATION IN CHILDREN WITH CANCER FROM A PUBLIC HOSPITAL IN SOUTHERN OF BRAZIL	JULIANA GIACOMAZZI
224	PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS ATAXIAS NA REGIÃO NORTE	LARISSA GIORDANA DA CRUZ
226	CÂNCER DE MAMA: ANÁLISE DAS FREQUÊNCIAS DO POLIMORFISMO INDEL 14PB DO GENE HLA-G E DE FATORES DE RISCO	LEILI DAIANE HAUSMANN
228	CLASSIFICAÇÃO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS COMPLEXAS EM AMOSTRAS DE PORTADORES DE LEUCEMIA MIELOÍDE CRÔNICA	LUIZA EMY DORFMAN

230	AVALIAÇÃO DOS POLIMORFISMOS SLC23A2-05 E KRAS-LCS6 ENTRE PORTADORES DE CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS DE CABEÇA E PESCOÇO	MARÍLIA BUENO SANTIAGO
232	DETECÇÃO DE ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS DO MIELOMA MÚLTIPLO ATRAVÉS DE TÉCNICAS GENÉTICAS E MOLECULARES	MARISTELA O. CAMPOS
234	COLETA E VALIDAÇÃO DA HISTÓRIA FAMILIAR DE CÂNCER NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE	MILENA JORGE SIMÕES FLÓRIA LIMA SANTOS
236	REGISTRO DE CÂNCER COLORRETAL HEREDITÁRIO NO RIO GRANDE DO SUL	NAYÉ BALZAN SCHNEIDER
238	CONTRIBUTION OF TP53 P.R337H MUTATION TO BREAST CANCER IN BRAZIL	PATRICIA ASHTON PROLLA
240	AMBULATÓRIO DE ONCOGENÉTICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA):2006-2011	PATRICIA SANTOS DA SILVA
242	AVALIAÇÃO DE CONCOMITÂNCIA DA INFECÇÃO POR HPV CERVICAL E ANAL EM MULHERES COM NEOPLASIA INTRAEPITELIAL	RAÍSSA DE OLIVEIRA AQUINO SCHÜFFNER
244	FREQUENCIA DA MUTAÇÃO 2152 C>T-MHS2 EM FAMÍLIAS BRASILEIRAS COM SÍNDROME DE LYNCH	SILVIA LILIANA COSSIO
246	AVALIAÇÃO DA SENSIBILIDADE E ESPECIFICIDADE DO MÉTODO HRM PARA ANÁLISE DA MUTAÇÃO TP53-P.R337H	VANESSA BECK SEMPÉ
248	DETECÇÃO E TIPAGEM DO VÍRUS HPV EM AMOSTRAS DE PACIENTES COM LESÕES PRÉ-NEOPLÁSICAS E NEOPLÁSICAS DO COLO UTERINO DE DIVINÓPOLIS, MG	VANESSA REGINA ROCHA
250	PAPEL DA ULTRASSONOGRAFIA OBSTÉTRICA DE ROTINA NA IDENTIFICAÇÃO PRÉ-NATAL DE CARDIOPATIAS CONGÊNITAS	ALESSANDRA PAWELEC DA SILVA
252	A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ-NATAL: EXPERIÊNCIA DE 1407 AMOSTRAS DE LÍQUIDO AMNIÓTICO E VILO CORIAL	BIANCA ARCARO TOPÁZIO
254	EVOLUÇÃO DA HIDROPISIA FETAL NÃO IMUNE A PARTIR DO PRÉ-NATAL: REPERCUSSÕES PARA O ACONSELHAMENTO GENÉTICO	CAROLINA ARAUJO MORENO
256	DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE	EDUARDO PREUSSER DE MATTOS
258	CORRELAÇÃO ENTRE CARIÓTIPO FETAL E AS INDICAÇÕES DE EXAMES INVASIVOS	MARIA DE JESUS ESTEVES CAMILO
260	A ADEQUADA MORFOLOGIA EMBRIONÁRIA INFERE NORMALIDADE CROMOSSÔMICA?	MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO
262	RESULTADOS DO SCREENING GENÉTICO EMBRIONÁRIO PRÉ-IMPLANTACIONAL NA REPRODUÇÃO ASSISTIDA	MONICA MARTINS DA SILVA
264	DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE UM GÊMEO FUSIONADO DICEPHALUS TETRABRACHIUS-DIPUS APRESENTANDO COLOBOMA DE PÁLPEBRA E HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA	ROSANA CARDOSO MANIQUE ROSA
266	ANÁLISE DE CONSULTAS RELACIONADAS À FLUOXETINA NO SIAT-HCPA	CAROLINE WALKER
268	ARTROGRIPOSES DISTAIS: ELABORAÇÃO DE PROTOCOLO DE INVESTIGAÇÃO CLÍNICA E REVISÃO DA CLASSIFICAÇÃO	PABLO DOMINGOS RODRIGUES DE NICOLA
270	GENÉTICA COMUNITÁRIA: A INSERÇÃO DA GENÉTICA MÉDICA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE EM PORTO ALEGRE	TAIANE ALVES VIEIRA

NUMERAÇÃO ÍMPAR

N°	Título	Responsável
1	RELATO DE CASO: BRAQUIDACTILIA B1 E ALTERAÇÕES DE PIGMENTAÇÃO CUTÂNEA	ANA BEATRIZ ALVAREZ PEREZ
3	RELATO DE CASO DE MOSAICISMO EM UMA MÃE DE PACIENTE COM MPS II.	ANA CAROLINA BRUSIUS FACCHIN
5	SÍNDROME DE POTOCKI-LUPSKI: HETEROGENEIDADE FENOTÍPICA EM GÊMEOS MZ	ANGELICA FRANCESCA MARIS
7	GAGUEIRA DESENVOLVIMENTAL PERSISTENTE FAMILIAR – PROVÁVEL HERANÇA DOMINANTE COM PENETRÂNCIA INCOMPLETA	BREILA VILELA DE OLIVEIRA
9	IDADE MATERNA E PATERNA DOS ALUNOS COM DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN NA APAE DE ITABIRA.	BRENDA DE OLIVEIRA DA SILVA
11	QUALIDADE DE VIDA DOS CUIDADORES DE PACIENTES COM PARALISIA CEREBRAL	BRENDA DE OLIVEIRA DA SILVA
13	TEGUMENTARY MANIFESTATIONS IN RASOPATHY ARE COMMON AND DESERVE SPECIAL ATTENTION	CAIO ROBLEDO D'ANGIOLI COSTA QUAIO
15	DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE ATRESIA DUODENAL EM UM FETO COM SÍNDROME DE DOWN	CARLA GRAZIADIO
17	SIMPÓSIO - SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN: PROTÓTIPO DAS DOENÇAS GENÔMICAS	DANILO MORETTI FERREIRA
19	THE FIRST MOLECULARLY-PROVEN FAMILIAR CASE OF EHLERS-DANLOS TYPE IV IN BRAZIL	ELLAINÉ DORIS FERNANDES CARVALHO
21	RELATO DE CASO: DIAGNOSTICO CLINICO E BIOQUÍMICO DO SEGUNDO CASO BRASILEIRO DE DEFICIÊNCIA MÚLTIPLA DE SULFATASES	FELIPE PINHEIRO DE OLIVEIRA
23	RELATO DE UM PACIENTE COM DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOIDRÓTICA E HISTÓRIA DE EPISÓDIOS DE FEBRE DE ORIGEM OBSCURA	FERNANDA DIFFINI SANTA MARIA
25	HISTÓRIA NATURAL EM SÍNDROME DE CRI-DU-CHAT –A PROPÓSITO DE 3 CASOS NÃO RELACIONADOS.	FERNANDA TERESA DE LIMA
27	SHAH-WAARDENBUR SYNDROME: UMA ASSOCIAÇÃO ENTRE HETEROCROMIA DE ÍRIS E DISTÚRBIOS DE MOTILIDADE DO TRATO GASTROINTESTINAL MIMETIZANDO UMA SINDROME NEURODEGENERATIVA	GERSON DA SILVA CARVALHO
29	IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO FETAL DE ATRESIA DE ESÓFAGO PARA A SUSPEIÇÃO CLÍNICA DE TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18	GIORGIO ADRIANO PASKULIN
31	SÍNDROME DE MCKUSICK-KAUFMAN: RELATO DE CASO.	GLÓRIA COLONNELLI BARBA

33	SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL COM FISSURA LÁBIO-PALATINA, HOLOPROSENCEFALIA E SÍNDROME MIELODISPLÁSICA – RELATO DE CASO.	ISAIAS SOARES DE PAIVA
35	AGENESIA DE COLUNA DORSOLOBOSSACRA: UM EVENTO EXTREMAMENTE RARO ASSOCIADO COM DIABETES MATERNO	JOANA ROSA MARQUES PROTA
37	UMA SÍNDROME PROGERÓIDE: RELATO DE UM CASO E REVISÃO DA LITERATURA	JOSÉ FRANCISCO DA SILVA FRANCO
39	ASSOCIAÇÃO VACTERL, RELATO DE CASOS ASSOCIADOS A FISSURAS ORAIS	JOSIANE DE SOUZA
41	FIBROMATOSE HIALINA JUVENIL X HIALINOSE SISTÊMICA INFANTIL: RELATO DE TRÊS CASOS ACOMPANHADOS NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA - HCFMRP-USP	JULIANA ALVES JOSAHKIAN
43	COMPLEXO MALFORMATIVO DA PAREDE ABDOMINAL E MEMBROS (LIMB-BODY WALL COMPLEX): A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL A PARTIR DOS ACHADOS DA NECROPSIA.	JULIO CESAR L LEITE
45	APERT EM MEIO IRMÃOS: VARIABILIDADE DA EXPRESSIVIDADE CLÍNICA E MOSAICISMO PATERNO	LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO
47	SEQÜÊNCIA DE BANDA AMNIÓTICA EM UM FETO APRESENTANDO EVISCERAÇÃO ABDOMINAL, DEFEITO DE REDUÇÃO DE MEMBROS E PÉS TORTOS CONGÊNITOS	LUCIANA AMORIM BELTRÃO
49	ANTI-N-METHYL D-ASPARTATE RECEPTOR ENCEPHALITIS IN CHILDHOOD: REPORT OF A PATIENT WITH MOLECULAR DNA ANALYSIS	MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS
51	MICROFTALMIA, FENDA PALATINA E MALFORMAÇÃO CEREBRAL, SÍNDROME OCULOPALATOCEREBRAL?	MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUEI
53	DIAGNÓSTICO CLÍNICO TARDIO DE SÍNDROME DE SOTOS – RELATO DE CASO, REVISÃO DE LITERATURA E CONSIDERAÇÕES SOBRE SEU ACOMPANHAMENTO	MICHELE PATRICIA MIGLIACCA
55	DESCRIPTION OF A BRAZILIAN CASE OF ATELOSTEOGENESIS II: FROM PRENATAL TO PREIMPLANTATION DIAGNOSIS	PAULA BAPTISTA SANSEVERINO
57	DISPLASIA MESOMÉLICA TIPO WERNER. RELATO DE UM NOVO CASO	RAQUEL TAVARES BOY DA SILVA
59	USO DA TÉCNICA DE BIOSUSCEPTOMETRIA DE CORRENTE ALTERNADA (BAC) PARA AVALIAÇÃO DO ESVAZIAMENTO GÁSTRICO EM PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN	REINALDO LUNA DE OMENA FILHO
61	DISPLASIA ECTODÉRMICA TIPO TRICOODONTOONQUIAL - RELATO DE CASO	RENATA MOLDENHAUER MINILLO
63	RELATO DE CASO: MACROSSOMIA E ONFALOCELE EM PACIENTE COM CARIÓTIPO 46XY, FRA[16][Q22]/46XY	RODRIGO AMBROSIO FOCK
65	DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER (DMB): RELATO DE CASO	SHEYLA FERREIRA PENA
67	LIPOID PROTEINOSIS: RARE CASE CONFIRMED BY ECM1 GENE	TATIANA FERREIRA DE ALMEIDA
69	RELATO DE CASO: CROMOSSOMOPATIA COMPLEXA ASSOCIADO A DEFEITO DE OSSIFICAÇÃO CRANIANA.	THEOHARIS EFCARPIDIS SFKIANAKIS
71	ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA SÍNDROME DE COSTELLO	VANIA MESQUITA GADELHA PRAZRES
73	TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18 (SÍNDROME DE EDWARDS) E DEFEITOS DE FECHAMENTO DO TUBO NEURAL	VICTÓRIA BERNARDES GUIMARÃES
75	HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA EM UM FETO APRESENTANDO TRISSOMIA PARCIAL DO CROMOSSOMO 8 E MONOSSOMIA PARCIAL DO CROMOSSOMO 15 SECUNDÁRIAS A UMA TRANSLOCAÇÃO MATERNA	VINICIUS FREITAS DE MATTOS
77	TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 22 EM MOSAICO: RELATO DE CASO	VIVIANE QUINTÃO SIMONARD DE MIRANDA
79	DISPLASIA ESPÔNDOLO-METAFISÁRIA COM ALTERAÇÃO PIGMENTAR DA RETINA E COLOBOMAS. RELATO DE 2 IRMÃOS DE PAIS CONSANGÜINEOS SEGUIDOS NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA – FMRP-USP	WAGNER ANTONIO DA ROSA BARATELA
81	DETECÇÃO DE MOSAICISMO PERVASIVO EM AMOSTRAS POST-MORTEM DE RECÉM-NASCIDOS MALFORMADOS	ALEXANDRE TORCHIO DIAS
83	CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA DE PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN DIAGNOSTICADOS NA GENÉTICA CLÍNICA DA UFCSPA/CHSCPA NO PERÍODO DE 1975-2008	CAMILA SAPORITI MESQUITA
85	ALTERAÇÕES CROMOSSÔMICAS EM INFERTILIDADE MASCULINA POR FATOR TESTICULAR: ANÁLISE DE UM GRUPO DE PACIENTES ENCAMINHADOS AO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HCFMRP/USP	CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO
87	DELEÇÃO TERMINAL 6P DETECTADA PELA TÉCNICA DE MLPA EM INDIVÍDUO COM DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL ASSOCIADA A QUADRO DISMÓRFICO E CARIÓTIPO CONVENCIONAL NORMAL.	CAROLINA RODRIGUES LINCOLN DE CARVALHO
89	SÍNDROME DE DELEÇÃO 1P36 IDENTIFICADAS PELAS TÉCNICAS DE MLPA E FISH EM INDIVÍDUOS COM DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL ASSOCIADA A QUADRO DISMÓRFICO E CARIÓTIPO CONVENCIONAL NORMAL.	CAROLINA RODRIGUES LINCOLN DE CARVALHO
91	DUPLA ANEUPLOIDIA CROMOSSÔMICA: MOSAICISMO DOWN-TURNER 45,X[79]/47,XX,+21[21]	CLARISSA GONDIM PICAÑO DE ALBUQUERQUE
93	COMPLEX REARRANGEMENTS IN HUMAN GENOMIC DISORDERS	CLÁUDIA MÁRCIA BENEDETTO DE CARVALHO FONSECA
95	FENÓTIPO DE SÍNDROME DE DOWN ASSOCIADO À RARA TRANSLOCAÇÃO DE NOVO NÃO ROBERTSONIANA	DANILO MORETTI FERREIRA
97	PESQUISA DE SÍNDROMES DE MICRODELEÇÃO EM PACIENTES COM DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL POR MEIO DA TÉCNICA DE MLPA	DEBORA GUSMÃO MELO
99	TRISSOMIA PARCIAL 4Q DE NOVO EM UM PORTADOR DE TRANSLOCAÇÃO (4;14)	DEISE HELENA DE SOUZA
101	RELATO DE CASO: PACIENTE COM TRANSLOCAÇÃO (10;12)(10Q;12Q) E QUADRO NEURODEGENERATIVO COMPATÍVEL COM LEUCODISTROFIA	DHAMOCLES ICARO CORREA ALVES
103	DELEÇÃO 13Q : RELATO DE CASO E CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO	EDUARDO PERRONE
105	REARRANJO COMPLEXO EM 1P36: ESTUDO CITOGENÔMICO E CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO	ÉVELIN ALINE ZANARDO
107	AVALIAÇÃO CLÍNICO-DISMORFOLÓGICA PRÉVIA À INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2 EM 184 CASOS SUGERE MELHOR CUSTO-EFETIVIDADE	FABÍOLA PAOLI MENDES MONTEIRO
109	CITOGENÔMICA APLICADA À PRÁTICA DA GENÉTICA CLÍNICA: ALÉM DA BANDA G	FLAVIA BALBO PIAZZON

111	INVESTIGAÇÃO DOS GENES TBX1 E FGF8 EM INDIVÍDUOS COM QUADRO SUGESTIVO DA SÍNDROME DA SELEÇÃO 22Q11.2	ILÁRIA CRISTINA SGARDIOLI
113	ATRESIA DE COANA, COLOBOMA DE ÍRIS, INCISIVO ÚNICO CENTRAL, MICROCEFALIA E BAIXA ESTATURA ASSOCIADOS A INV PERIC (5)(P15.1Q21)PAT.ISH INV(5) (P14.3Q23.1).MLPA HPE (P187-B1)X2.	JUAN CLINTON LLERENA JR
115	SÍNDROME DE TURNER: CARACTERIZAÇÃO CITOGENÉTICA DE UMA AMOSTRA DE PACIENTES DIAGNOSTICADAS EM UM SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA	JULIANA CAVALHEIRO DORNELES
117	CARACTERIZAÇÃO CITOMOLECULAR DA REGIÃO CROMOSSÔMICA CRÍTICA ASSOCIADA À SÍNDROME CRI-DU-CHAT	LAYLA DAMASCENO DO ESPÍRITO SANTO
119	ESTUDO DE SÍNDROME DO ANEL 13Q: NOVAS PERSPECTIVAS NA CORRELAÇÃO GENÓTIPO/FENÓTIPO	LÍLIA MARIA DE AZEVEDO MOREIRA
121	DEFICIÊNCIA INTELECTUAL LEVE POR MICRODUPLICAÇÃO EM 19P13.3	LUCAS SAVARIS LINHARES
123	CONTRIBUIÇÃO DA SD22Q11.2 DISTAL PARA O FENÓTIPO DIFICULDADE DE APRENDIZAGEM DA MATEMÁTICA	MARIA RAQUEL CARVALHO
125	DUPLICAÇÕES E DELEÇÕES CROMOSSÔMICAS TERMINAIS: MECANISMO DE ORIGEM E CARACTERIZAÇÃO DE REARRANJOS COMPLEXOS	MARILUCE RIEGEL
127	AValiação DO POTENCIAL GENOTÓXICO DA CONYZA BONARIENSIS (L.) CRONQUIST EM CULTURA DE LINFÓCITOS HUMANOS	MICHELE RORATO SAGRILLO
129	DELEÇÕES E DUPLICAÇÕES ATÍPICAS ENCONTRADAS EM PACIENTES COM FENÓTIPO SUGESTIVO DA SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2.	MIRIAM COELHO MOLCK
131	INCIDÊNCIA E TIPOS DE ANORMALIDADES CROMOSSÔMICAS IDENTIFICADAS EM UMA AMOSTRA DE PORTADORES DE CARDIOPATIA CONGÊNITA COM NECESSIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS	PATRÍCIA TREVISAN
133	TRISSOMIA DO CROMOSSOMO 18 (SÍNDROME DE EDWARDS): FREQUÊNCIA, TIPOS E PROGNÓSTICO DOS DEFEITOS CARDÍACOS CONGÊNTOS EM UMA COORTE DO BRASIL	RAFAEL ROSA
135	ANÁLISE CITOGENÉTICA MOLECULAR EM UMA AMOSTRA DE INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN	RAFAELLA MERGENER
137	ESTUDO DA DELEÇÃO INTERSTICIAL 6Q POR CGH-ARRAY: RELATO DE CASO.	ROMINA SOLEDAD HEREDIA GARCIA SILVA
139	CROMOSSOMO MARCADOR SUPRANUMÉRARIO (SSMC) DER(14)T(8;14)(P23.2;Q22.1): RELATO DE CASO E CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO	SILVIA BRAGAGNOLO
141	THE 8P23 MICRODELETION AS A DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF 22Q MICRODELETION: CASE REPORT	STEPHANIE PUCCI PEGLER
143	FENDAS OROFACIAIS ENTRE PACIENTES COM DEFEITOS CARDÍACOS CONGÊNTOS AVALIADOS ATRAVÉS DO CARIÓTIPO DE ALTA RESOLUÇÃO E FISH PARA MICRODELEÇÃO 22Q11	THAYSE BIENERT GOETZE
145	AValiação GENÉTICO-CLÍNICA E CITOGENÉTICO-MOLECULAR EM PACIENTES COM DELEÇÃO DO BRAÇO CURTO OU ANEL DO CROMOSSOMO 18.	VERA DE FREITAS AYRES MELONI
147	TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA NA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I: UM ESTUDO RETROSPECTIVO, LONGITUDINAL E CONTROLADO	ALÍCIA DORNELES DORNELLES
149	MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI: ESPECTRO DE MUTAÇÕES RECORRENTES E DISTRIBUIÇÃO GEOGRÁFICA NOS PACIENTES DA REDE MPS BRASIL	ALINE NEMETZ BOCHERNITSAN
151	CARACTERIZAÇÃO DA LINGUAGEM EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE.	ALINE THAIANA PINHEIRO DE CARVALHO MARTINS
153	IDENTIFICAÇÃO DE GLICOSAMINOGLICAMOS URINÁRIOS POR ELETROFORESE EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE	ANA CAROLINA BREIER
155	SERVIÇO DE INFORMAÇÕES SOBRE ERROS INATOS DO METABOLISMO (SIEM- 0800.5102858): DADOS EPIDEMIOLÓGICOS DE 10 ANOS DE FUNCIONAMENTO.	ANA CAROLINA MONTEIRO DA ROCHA
157	PERFIL CLÍNICO, ANTROPOMÉTRICO E POLISSONOGRÁFICO DE PACIENTES COM MPS TIPO VI DA BAHIA	ANGELINA ACOSTA
159	AValiação ANTROPOMÉTRICA DE PACIENTES COM GLICOGENOSE 1 E 3 – UM ESTUDO TRANSVERSAL	BERENIC LEMPEK DOS SANTOS
161	UTILIZAÇÃO DE TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER ACOMPANHADOS NO CENTRO DE REFERÊNCIA DO RIO GRANDE DO SUL	CAMILA BLOS RIBEIRO
163	CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR E BIOQUÍMICA DE PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER (DG) EM TRATAMENTO NA FUNDAÇÃO CENTRO DE HEMOTERAPIA E HEMATOLOGIA DO ESTADO DO PARÁ (HEMOPA).	CARLOS EDUARDO DE MELO AMARAL
165	RELATO DE CASO ATÍPICO DE MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI: PRESENÇA DE RETARDO MENTAL E AUSÊNCIA DE ACOMETIMENTO OCULAR.	CARLOS MAGNO LEPREVOST
167	AValiação DA DOSAGEM DE GLICOSAMINOGLICANOS EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II EM TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA	CAROLINA F M SOUZA
169	DANO AO DNA EM UM MODELO ANIMAL DE DOENÇA DO XAROPE DO BORDO	CINARA LUDVIG GONÇALVES
171	ESTUDO INVESTIGATIVO DE PACIENTES ATENDIDOS NO CAPS DE MONTE SANTO-BA PARA DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE FENILCETONÚRIA E HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO, COM BASE NAS SINTOMATOLOGIAS DESCRITAS EM PRONTUÁRIOS.	CLARA ARRUTI REIS
173	CASUÍSTICA DA ANÁLISE DE ÁCIDOS ORGÂNICOS URINÁRIOS NO DLE – MEDICINA LABORATORIAL ENTRE JUNHO DE 2008 E DEZEMBRO DE 2011	CLÁUDIO BAPTISTA SCHMIDT
175	VITAMIN D DEFICIENCY IS NOT MORE FREQUENT IN NF1: A CASE-CONTROL STUDY FROM BRAZIL	CRISTINA B. NETTO
177	ESTADO NUTRICIONAL DOS PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER DO RIO GRANDE DO SUL	DIVAIR DONEDA
179	ADMINISTRAÇÃO DE ANTIOXIDANTES PREVINE O DÉFICIT COGNITIVO EM UM MODELO ANIMAL DA DOENÇA DO XAROPE DO BORDO	EMILIO LUIZ STRECK
181	COMO SINTOMATOLOGIA PODE AJUDAR O DIAGNÓSTICO DE APNÉIA DO SONO EM MUCOPOLISSACARIDOSES?	ERLANE RIBEIRO
183	ESTRATÉGIA DE CONTROLE INTERNO DE QUALIDADE: ANÁLISE QUANTITATIVA DE GLICOSAMINOGLICANOS NA URINA DE INDIVÍDUOS HÍGIDOS	FELIPE PINHEIRO DE OLIVEIRA

185	VALORES DE REFERÊNCIA PARA ATIVIDADE DE ENZIMAS LISSOSSOMAIUS USANDO SANGUE IMPREGNADO EM PAPEL FILTRO	FELIPE TUJI DE CASTRO FRANCO
187	PROJETO-PILOTO DE TRIAGEM NEONATAL PARA MPS VI EM UMA ÁREA DE ALTA INCIDÊNCIA NO NORDESTE DO BRASIL: RESULTADOS DO PRIMEIRO ANO	FERNANDA BENDER
189	AVALIAÇÃO CLÍNICA E BIOQUÍMICA DE PACIENTES COM -MANOSIDOSE NO RIO DE JANEIRO.	FERNANDA BERTÃO SCALCO
191	MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I (MPS I): TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA E ASPECTOS ECONÔMICOS	FERNANDA HENDGES DE BITENCOURT
193	MODELO ANIMAL DE FENILCETONÚRIA INDUZ AUMENTO DA ATIVIDADE DA ENZIMA ACETILCOLINESTERASE EM ESTRIADO DE RATOS	FERNANDA MALGARIN SILVA
195	REVISÃO GENOTÍPICA E FENOTÍPICA DE PACIENTES BRASILEIROS COM GANGLIOSIDOSE GM1	FERNANDA SPERB LUDWIG
197	DISSECÇÃO DE ARTÉRIA VERTEBRAL EM PACIENTE COM DOENÇA DE FABRY: RELATO DE CASO	FERNANDO AUGUSTO DANNEBROCK
199	CHANGES IN THE MEMBRANE LIPID CONTENT/PROFILE AND GENE EXPRESSION OF GANGLIOSIDE METABOLISM ENZYMES IN DIFFERENT BRAIN STRUCTURES OF A MURINE MODEL OF MUCOPOLYSACCHARIDOSIS I (MPS I)	FERNANDO KREUTZ
201	AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA DE PACIENTES COM SUSPEITA DE ERROS INATOS DO METABOLISMO	FRANCILIA DE KÁSSIA BRITO SILVA
203	EFEITO DA TIROSINA IN VITRO E IN VIVO SOBRE PARÂMETROS DO METABOLISMO ENERGÉTICO EM CÉREBRO E FÍGADO DE RATOS JOVENS	GABRIELA KOZUCHOVSKI FERREIRA
205	IMPORTÂNCIA DA ANÁLISE MOLECULAR PARA O ESCLARECIMENTO DIAGNÓSTICO DE UM CASO DE MPS COM ATIVIDADES DIMINUÍDAS DE IDURONATO-SULFATASE E DE ALFA-IDURONIDASE	GABRIELA PASQUALIM
207	AVALIAÇÃO DE CASO DE PKU ATÍPICA PELA DETERMINAÇÃO DE PTERINAS EM URINA POR CLAE-EM/EM	GABRIELLA ALLEGRI MACHADO
209	PADRONIZAÇÃO E VALIDAÇÃO DE UM KIT PARA DIAGNÓSTICO E ACOMPANHAMENTO DE PACIENTES COM FENILCETONÚRIA DO AMBULATÓRIO DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE	GIÓRGIA DE SOUZA MARASCA
211	DEFESAS ANTIOXIDANTES E DANO A BIOMOLÉCULAS EM PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY SUBMETIDOS À TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA	GIOVANA BRONDANI BIANCINI
213	GLOBOTRIOSILCERAMIDA (GB3) EM PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY TRATADOS COM TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA: CORRELAÇÕES COM ESTRESSE OXIDATIVO E INFLAMAÇÃO	GIOVANA BRONDANI BIANCINI
215	TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA COMO PROTEÇÃO AO DANO AO DNA DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II	GIOVANNA WEBSTER NEGRETTO
217	ADMINISTRAÇÃO CRÔNICA DE AMINOÁCIDOS DE CADEIA RAMIFICADA ACUMULADOS NA DOENÇA DO XAROPE DO BORDO INDUZ DÉFICIT DE MEMÓRIA ESPACIAL E AUMENTO NOS NÍVEIS DO FATOR NEUOTRÓFICO DERIVADO DO CÉREBRO	GISELLI SCAINI
219	TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA INICIADA AO NASCIMENTO OU NA IDADE ADULTA EM CAMUNDONGOS MPS I: QUAIS OS BENEFÍCIOS?	GUILHERME BALDO
221	IMPLEMENTAÇÃO DO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS LISSOSSÔMICAS DE DEPÓSITO (DLDS) POR ESPECTROMETRIA DE MASSA EM TANDEM (MS/MS) NA REDE SARAH DE HOSPITAIS DE REABILITAÇÃO	GUILHERME DOTTO BRAND
223	ANAFILAXIA DURANTE TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA COM GALSULFASE. RELATO DE EXPERIÊNCIA COM PROTOCOLO DE DESSENSIBILIZAÇÃO	GUSTAVO GUIDA GODINHO DA FONSECA
225	AVALIAÇÃO CLÍNICA DE PACIENTES COM MPS EM HOSPITAL DE REFERÊNCIA NO PIAUÍ	HENRIQUE CÉSAR SARAIVA DE ARÊA LEÃO COSTA FILHO
227	BODY COMPOSITION AND PHASE ANGLE BY BIOELECTRICAL IMPEDANCE ANALYSIS IN PATIENTS WITH PHENYLKETONURIA	IDA VANESSA D. SCHWARTZ
229	DISTÚRBIOS CONGÊNITOS DA GLICOSILAÇÃO NO BRASIL	ISABELA MARIA PINTO DE OLIVEIRA RIZZO
231	ATIVIDADE DA ENZIMA -GLICOSIDASE ÁCIDA EM AMOSTRAS DE SANGUE IMPREGNADO PAPEL FILTRO: COMPARAÇÃO ENTRE CONTROLES SAUDÁVEIS E PACIENTES COM DOENÇA DE POMPE	JAMILA MEZZALIRA
233	ANÁLISE DA HETEROGENEIDADE LABORATORIAL E CLÍNICA APRESENTADA POR PACIENTES COM FENILCETONÚRIA DE MESMA IRMANDADE ACOMPANHADOS NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE	JÚLIA SCHIRMER SALDANHA
235	CAPACIDADE FUNCIONAL EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS): ALTERAÇÕES VENTILATÓRIAS E TOLERÂNCIA AO ESFORÇO	JULIANA LEAL DE OLIVEIRA
237	DEPRESSÃO NA DOENÇA DE FABRY - RELATO DE CASO	LETICIA GUENTER
239	ADMINISTRAÇÃO DE AGUDA DE AMINOÁCIDOS DE CADEIA RAMIFICADA REDUZ OS NÍVEIS DO FATOR DE CRESCIMENTO NEURONAL EM HIPOCAMPO DE RATOS	LIS MAIRÁ MELLO DOS SANTOS
241	EFEITOS DA FRUTOSE SOBRE A ATIVIDADE DA ACETILCOLINESTERASE EM CÓRTEX CEREBRAL DE RATOS JOVENS	LUCIANA ROSA
243	JUDICIALIZAÇÃO DA FENILCETONÚRIA NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE: O EXEMPLO DO RIO GRANDE DO SUL	LUCIANO MANGUEIRA TREVISAN
245	NOVAS INFERÊNCIAS ESTATÍSTICAS APLICADAS EM UM TESTE BIOQUÍMICO PARA A DETECÇÃO DE INDIVÍDUOS HETEROZIGOTOS PARA FENILCETONÚRIA	LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA
247	ANÁLISE DE MUTAÇÕES NO GENE GLB1 EM PACIENTES COM GANGLIOSIDOSE GM1, FORMAS JUVENIL E CRÔNICA.	MARCELLA BERGAMINI DE BAPTISTA
249	INVESTIGAÇÃO ABRANGENTE DO GENE GBA PARA GENOTIPAGEM DE PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER	MARINA SIEBERT
251	REDUÇÃO DA CONCENTRAÇÃO PLASMÁTICA DE TAURINA EM PACIENTES FENILCETONÚRICOS TRATADOS.	MARION DEON
253	AVALIANDO A DOENÇA DE GAUCHER: AS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E OS EXAMES LABORATORIAIS REFLETEM A PERCEPÇÃO SUBJETIVA DO PACIENTE À DOENÇA?	MATHEUS VERNET MACHADO BRESSAN WILKE
255	ALTERAÇÕES EM POLISSONOGRAMAS DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE	NATHALIA CORREIA KRAUSE DOS SANTOS
257	PERFIL DOS 212 CASOS COM DIAGNÓSTICO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO ATRAVÉS DO SIEM.	NATHALIA LONGONI

259	A JUDICIALIZAÇÃO DO DIREITO À SAÚDE E A NECESSIDADE DE POLÍTICAS PÚBLICAS ESPECÍFICAS PARA DOENÇAS GENÉTICAS RARAS: A DOENÇA DE FABRY NO RIO GRANDE DO SUL	NILSON MATIAS FELL JUNIOR
261	BODY COMPOSITION AND PHASE ANGLE BY BIOELECTRICAL IMPEDANCE ANALYSIS IN PATIENTS WITH PHENYLKETONURIA	PETRA MARIA GERTRUDIS BUSSCHERS
263	BIOÉTICA E O USO DO MIGLUSTAT EM PACIENTE COM NPC2 NO BRASIL.	SAVIO CALDAS ALENCAR
265	DOENÇA DA URINA DO XAROPE DO BORDO NO BRASIL: UM PANORAMA DAS DUAS ÚLTIMAS DÉCADAS	SILVANI HERBER
267	HOMOCISTINÚRIA CLÁSSICA: INVESTIGAÇÃO DE ALTERAÇÕES NA COMPOSIÇÃO CORPORAL E DE MUTAÇÕES COMUNS NO GENE C ₆ S E EM DOIS POSSÍVEIS GENES MODIFICADORES	SORAIA POLONI
269	AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM MUCOLIPIDOSE II E III	TACIANE ALEGRA
271	HIPERFENILALANINEMIA REDUZ OS NÍVEIS DE FATOR NEUROTROFICO DERIVADO DO CÉREBRO EM ESTRUTURAS CEREBRAIS DE RATOS JOVENS	TAMIRES PAVEI MACAN
273	AVALIAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL REALIZADA NA REDE PÚBLICA DO MUNICÍPIO DE CARAZINHO, RS	TÁSSIA TONON
275	DOENÇA DE POMPE DE INÍCIO TARDIO: QUANDO INICIAR O TRATAMENTO EM PACIENTE ASSINTOMÁTICO	TATIANA DE SA PACHECO CARNEIRO DE MAGALHAES
277	TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS EM PACIENTE COM SÍNDROME DE HUNTER: 2 ANOS DE FOLLOW-UP	TATIANA DE SA PACHECO CARNEIRO DE MAGALHAES
279	VISITA DOMICILIAR COMO ESTRATÉGIA PARA MELHORA DA ADESAO AO TRATAMENTO DOS PACIENTES COM FENILCETONÚRIA - UM ESTUDO PILOTO	TATIANE ALVES VIEIRA
281	UTILIZAÇÃO DE UM TESTE INOVADOR PARA AVALIAR A RESPONSABILIDADE A TETRAHIDROBIOPTERINA EM PACIENTES BRASILEIROS COM FENILCETONÚRIA	TATIÉLE NALIN
283	AVALIAÇÃO DOS NÍVEIS DE PRÓ-BDNF EM UM MODELO ANIMAL DE DOENÇA DO XAROPE DO BORDO	THAIS CERESER VILELA
285	FENÓTIPO LEVE DE MPS VI NO SUL DO BRASIL - RELATO DE CASO	THALITA MARTINELLI
287	ADERÊNCIA A TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA NA DOENÇA DE FABRY EXPERIENCIA DO SGM/HCPA	THAYANE MARTINS DORNELLES
289	ALFA-GALACTOSIDASE A: COMPARAÇÃO ENTRE A ATIVIDADE EM AMOSTRAS DE HOMENS E MULHERES SAUDÁVEIS	VANESSA VITCOSKI DAITX
271	CASO DE MPS I COM DEFORMIDADE TIPO PÉ TORTO CONGÊNITO	VANIA MESQUITA GADELHA PRAZRES

MAPA DA FEIRA



- 01 - Actelion
- 02 - DLE
- 03 - Shire
- 04 - Prodimol
- 05 - Citogem
- 06 - Instituto Genética Para Todos

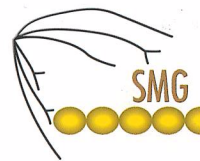
Patrocínio Ouro



Patrocínio



Apoio



Realização



Gerenciamento



Agência de Turismo

