

## Listagem de Autores

### **Abílio Óscar da Silva Reis**

Licenciatura em Medicina

Especialista em Medicina Interna

Assistente Graduado de Medicina Interna

Consultor de Medicina Interna

Chefe de Serviço de Medicina Interna

Professor Associado Convidado do ICBAS

Fundador e responsável pelo Gabinete de Técnicas Pneumológicas e consultadoria em Doenças Respiratórias do ex-Serviço de Medicina 1

Responsável pela Unidade de Doentes Respiratórios do Departamento de Medicina do CHP – Hospital de Santo António

Fundador e responsável pela Consulta de Hipertensão Pulmonar do HSA-CHP

### **Adriana Carvalho**

Adriana Carvalho terminou o curso de Medicina em 1984, na Faculdade de Medicina do Porto. Efectuou o internato no Hospital de Santa Maria da Feira em Neurologia. Elaborou alguns trabalhos científicos, que foram divulgados em várias publicações. Actualmente é assistente no Hospital de São Marcos, em Braga, no Serviço de Neurologia

### **Álvaro Machado**

Médico Neurologista do Hospital de Braga

### **Amélia Spínola Santos**

Especialista de Imunoalergologia

Desempenha funções de Assistente Hospitalar Graduada no Hospital Santa Maria (HSM), onde coordena a Consulta Externa de Imunoalergologia

Responsável pelo seguimento dos doentes com diagnóstico de Angioedema Hereditário no HSM e pela coordenação do centro de Imunoterapia Específica

Exerce funções de secretária do grupo de Interesse de Alergénios e Imunoterapia específica da Sociedade Portuguesa de Alergologia Imunologia Clínica

### **Ana Berta Sousa**

Doutorada em Genética

Especialista em Genética Médica

Assistente Hospitalar no Serviço de Genética Médica do Hospital de Santa Maria

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### Ana Campos

Licenciada em Ciências Farmacêuticas pela Universidade de Lisboa

Pós-graduação em Toxicologia Genética e Toxicogenómica pela Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa  
Especialização em Bioética em Biotecnologia e Psicologia da Saúde, pela Universidade Católica Portuguesa (UCP)

Desenvolve desde 2005 projectos com a Raríssimas, sendo actualmente coordenadora de projectos entre DGS-Raríssimas, no âmbito de serviços de informação sobre doenças raras e medicamentos órfãos

Colaboração em projectos com o Laboratório de Farmacologia da FMUL e Infarmed

Colaboração com os grupos ENCePP (3rd WG) EMEA, ICORD (III and IV WG) e a Pastoral da Saúde (Setúbal)

### Ana Luísa Leite

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Medicina do Porto em 2005. Actualmente interna de Pediatria a frequentar o 5º ano no Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho, EPE.

### Ana Margarida Gomes Lebreiro

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

Mestre em Medicina Molecular pela Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

Assistente Hospitalar Eventual de Cardiologia no Centro Hospitalar S. João, Porto.

### Ana Medeira

Ana Medeira é Especialista em Genética Médica e Pediatria. Actualmente é Assistente Hospitalar Graduada do Serviço de Genética Médica do Hospital de Santa Maria, em Lisboa

### Anabela Ferrão

Anabela Ferrão licenciada pela Faculdade de Medicina de Lisboa. Pediatra a trabalhar desde 1995 na Unidade de Hematologia, Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e da Família, Centro Hospitalar Lisboa Norte

### Anabela Paixão

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Medicina de Lisboa

Chefe de Serviço de Cardiologia Pediátrica do CHLC – Hospital de Santa Marta

Presidente da Comissão de Coordenação da Qualidade do CHLC – Hospital de Santa Marta

Membro do Gabinete de Administração Clínica do Hospital de Santa Marta

Membro da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Membro da Associação Europeia de Cardiologia Pediátrica

Membro da Sociedade Portuguesa de Cardiologia

Membro da Sociedade Latina de Cardiologia Pediátrica

Membro da Sociedade Europeia de Cardiologia

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Angelo Selicorni**

Finalizou o curso de Medicina na Univ. de Milão em 1987. Especializado em Genética, na área Pediátrica e Médica. Trabalha no Depart. Pediátrico de IRCCS Fondazione Policlinico, em Milão e é chefe da Clínica de Genética Ambulante. É o presidente de SACO da Federação de CdLS e do comité científico do grupo italiano de apoio de CdLS. A nível nacional é membro do comité Científico dos seguintes grupos de apoio a pais: síndrome de Williams, de Lobo, Noonan e de Acondroplasia. É vice-presidente de uma sociedade científica (SIMGePeD) em Itália direccionada a crianças afectadas por doenças genéticas. Publicou cerca de 80 trabalhos em diários internacionais

### **António Capelo**

Chefe de Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital Pediátrico de Coimbra, responsável Sector de Cirurgia Plástica e Queimados, pela Unidade Funcional de Fissurados do Hospital Pediátrico de Coimbra e pelo tratamento cirúrgico de doentes com sequelas cicatriciais de Epidermólise Bolhosa Distrófica.

### **António de Almeida**

Especialista em Hematologia - Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil (desde 2006)  
Licenciado em Medicina pela Universidade de Cambridge, em 1993  
Especialização em Hematologia no Reino Unido, em 2002  
Doutoramento em 2007 com uma investigação que caracterizou a deficiência hereditária da âncora GPI

### **António Manuel Bessa de Almeida**

Licenciado em Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa  
Especialista de Pediatria Médica, dedicado à área de Imuno-Hematologia  
Assistente Hospitalar Graduado do Hospital Dona Estefânia, exercendo funções de Chefe de Serviço  
Assistente Convidado de Clínica Pediátrica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa

### **António Vaz Carneiro**

Centro de Estudos de Medicina Baseada na Evidência  
Faculdade de Medicina de Lisboa  
Membro do Grupo de trabalho para o Estudo da Agenda de Investigação em Saúde  
Membro do American College of Physicians  
Especializado em Nefrologia, fez parte da Comissão Nacional para as Terapêuticas Não Convencionais e foi membro do Conselho Nacional para a Prevenção das Doenças Cardiovasculares.  
Diplomado em cuidados intensivos, foi director do Serviço de Urgência do Hospital da Cruz Vermelha Portuguesa

Um projeto:  
 **Rarissimas**  
ASSOCIAÇÃO NACIONAL DE DOENTES COM CDLS E BARRI

Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Carla Moura**

Terminou o Curso de Medicina da Faculdade de Medicina da Univ. do Porto (FMUP) em 1988. Desde 1990, mantém funções docentes no Serviço de Genética Médica da FMUP, sendo actualmente Professora Convidada desta Instituição. Desde 1995, está inscrita no Colégio da Ordem dos Médicos (COM) de Otorrinolaringologia (ORL). Presentemente exerce funções de Assistente Hospitalar Graduada do Serviço de ORL do Hospital de São João (HSJ). Desde 1999, está inscrita no COM de Genética Médica, sendo membro do Serviço de Genética Humana da FMP/HSJ

### **Carlos Jorge Vidal de Vilhena Magalhães Crespo**

Licenciatura pela Faculdade de Medicina de Lisboa

Assistente Hospitalar Graduado do Serviço de Medicina III dos Hospitais da Universidade de Coimbra  
Orientador de estágios dos Internatos Geral, do Internato do Ano Comum e do Internato Complementar de Medicina Interna

Membro do Núcleo de Estudos de Doenças Auto-Imunes (NEDAI) da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

Coordenador Nacional do Grupo de Estudos Sobre Doença de Behçet

Sócio da International Society for Behçet's Disease (ISBD)

Presidente da XII International Conference on Behçet's Disease

Secretário-Geral da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

### **Celeste Bento**

Tirou a licenciatura em Bioquímica, na Universidade de Coimbra e o mestrado em Biologia Celular/Genética Humana. É responsável funcional do Laboratório de Anemias Congénitas e Hematologia Molecular, do Serviço de Hematologia, no Centro Hospitalar de Coimbra. Coordena o Rastreo de Hemoglobinopatias na Região Centro de Portugal

### **Clara Barbot**

Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto

Doutoramento em Ciências Médicas, ICBAS, Universidade do Porto

Licenciatura, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto

Directora do Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar do Porto

Investigadora, IBMC (UnIGENE)

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Cristina Dias**

Licenciada em Medicina pelo Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto  
Realizou o Internato Geral no Hospital Geral de Santo António, Porto  
Internato de Especialidade em Genética Médica no Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Porto.  
Realiza investigação clínica na área da Síndrome de Cornélia de Lange

### **Cristiana Ribeiro**

Interna de Pediatria, Hospital de Viana do Castelo

### **Cristina Pereira**

Médica Interna de Pediatria da Unidade de Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar de Coimbra

### **Davide Carvalho**

Endocrinologista  
Professor Agregado da Faculdade de Medicina do Porto  
Chefe de Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Hospital de S. João  
Membro do Executive Board of the Mediterranean Group for the Study of Diabetes  
Membro do Consensus Conference Panel on Acromegaly (4th, 5th, 6th, 7th)  
Vice-Presidente da Sociedade Portuguesa para o Estudo da Obesidade

### **Diana Gonzaga**

Interna de Pediatria do Centro Materno Infantil do Norte

### **Eduardo Silva**

Eduardo Silva é Licenciado em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (1990). Especialista em Oftalmologia (1997). Fez Doutoramento em Oftalmologia pela Universidade de Coimbra (Genética do Desenvolvimento Ocular) (2003). Professor Auxiliar da Faculdade de Medicina de Coimbra. É Chefe do Centro de Excelência de Doenças Genéticas Oculares e Sector de Oftalmologia Pediátrica e Estrabismo dos HUC. É Investigador do IBILI nas áreas da genética do desenvolvimento ocular e distrofias retinianas. Elaborou 31 Artigos em Revistas Científicas nas áreas de oftalmologia e Genética

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Eliana Marisa Ramos**

Licenciatura em Bioquímica pela Universidade do Porto  
Membro da Rede Europeia da Doença de Huntington (EHDN)  
Colaboração no Módulo de Epidemiologia Genética do Programa de Mestrado em Saúde Pública  
Realização de diversos trabalhos de investigação na área da Genética Molecular

### **Esmeralda Martins**

Licenciada em Medicina pela Universidade de Coimbra  
Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria  
Coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital de Crianças Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto

### **Eulália Calado**

Chefe de Serviço de Neurologia Pediátrica  
Directora do Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital D. Estefânia, CHLC, desde 2004  
Coordenadora do Núcleo de Spina Bífida do Hospital D. Estefânia  
Investigadora da SCPE (Surveillance of Cerebral Palsy in Europe), corresponsável por um estudo epidemiológico a nível nacional com registo de crianças com Paralisia Cerebral  
A abordagem multidisciplinar às doenças neurológicas crónicas, a qualidade de vida e a transição para a vida adulta têm sido áreas de especial interesse  
Membro do Conselho Científico da Associação Raríssimas

### **Fátima Santos**

Licenciada em Medicina pela Universidade do Porto no ano de 1993. Especialista em Pediatria desde 2002 e Neuropediatria desde 2006. Actualmente é assistente hospital de Pediatria e Neuropediatria no Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia / Espinho, EPE

### **Fernando J. Regateiro**

Professor Catedrático da Faculdade de Medicina de Coimbra, onde rege a disciplina de Genética  
Presidente do Conselho de Administração dos Hospitais da Universidade de Coimbra  
Presidente da Assembleia Municipal de Mira e da Assembleia da Comunidade Intermunicipal do Baixo Mondego

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### Filipa Diamantino

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, concluída a 11/10/2004. Realizou o Internato Médico, Ano Comum, no Centro Hospitalar da Cova da Beira de Janeiro/2005 a Março/2006. Iniciou o Internato Complementar de Dermatologia e Venereologia no Centro Hospitalar de Lisboa – Zona Central, Hospital do Desterro, a 27 de Março de 2006. Realizou o Internato Complementar de Dermatologia e Venereologia no Centro Hospitalar de Lisboa – Zona Central. É sócia da Sociedade Portuguesa de Dermatologia e Venereologia e da European Academy of Venereology and Dermatology

### Filipe Calinas

Assistente Hospitalar Graduado de Gastrenterologia do Centro Hospitalar de Lisboa Central  
Coordenador do Hospital-de-Dia Polivalente do CHLC – Hospital de Stº António dos Capuchos  
Responsável da Consulta de Hepatologia do CHLC – Hospital de Stº António dos Capuchos

### Gabriel Miltenberger-Miltenyi

Licenciado em Medicina em 1996 pela Semmelweis University Medical School, Budapest PhD em 2002. Especialista de Genética Médica (2007 - Austria) Trabalha desde 2000 no campo da genética médica (Institute of Human Genetics, Heidelberg; Institute of Human Genetics, Goettingen; Department of Medical Genetics, Innsbruck)  
Desde Fevereiro 2008, exerce a função de Investigador Principal no Instituto de Medicina Molecular (IMM), Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, sendo o coordenador da unidade de diagnóstico molecular genético do IMM (Genomed). Lecciona Genética Humana na Universidade de Algarve

### Gabriela Marques Pinto

Assistente Graduada da Especialidade de Dermatologia e Venereologia, Hospital Curry Cabral, Serviço de Dermatologia e Venereologia, Lisboa, Portugal

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Herlander Marques**

Licenciado em Medicina e Cirurgia pela Faculdade de Medicina do Porto

Especialista em Medicina Interna

Especialista em Oncologia Médica

Estágio no Institut Gustave Roussy, Viljuiff, França, em Hematologia Oncológica

Mestre em Oncologia pela Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar

Assistente Hospitalar no H. São João, Porto, no Instituto Português de Oncologia, Porto e, actualmente, no H. São Marcos, Braga

Membro da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna, da Sociedade Portuguesa de Hematologia, da European Haematology Association

Pertence à Direcção da Associação Portuguesa de Leucemias e Linfomas

Faz parte do Conselho Consultivo do GHOP – Grupo Hemato-Oncológico Português

### **Isabel Alonso**

Licenciada em Biologia pela Faculdade de Ciências da Universidade do Porto e Doutorada pelo Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar. É investigadora do Instituto de Biologia Molecular e Celular sendo a sua área de actividade científica o estudo de doenças neurodegenerativas, em particular das ataxias espinocerebelosas, doença de Huntington e doença de Parkinson focando-se na pesquisa de mutações, de modificadores genéticos e na caracterização dos mecanismos patogénicos associados a estas doenças

### **Isabel Firmino**

Doutoranda da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Medicina de Universidade Clássica de Lisboa

Bacharelato em Enfermagem pela Escola de Enfermagem Calouste Gulbenkian de Lisboa

Mestrado em Medicina Escolar pela Faculdade de Medicina de Universidade Clássica de Lisboa

Pós-graduação em Desenvolvimento Infantil pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa

Pós-graduação Infecção HIV/ SIDA pelo Instituto de Educação Médica da Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa

Directora Médica da Genzyme Portugal SA

Um projeto:



Com o apoio de:





## Listagem de Autores

### **Isabel Mendes Gaspar**

Licenciada em Medicina, especialista em Medicina Interna e Genética Médica no Serviço de Genética Médica do Hospital de Egas Moniz e Serviço de Cardiologia Pediátrica do Hospital de Santa Cruz do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Exerce actividade de Geneticista Médica nas áreas de aconselhamento genético, dismorfologia, diagnóstico pré-natal, de testes preditivos. Implementou as consultas de cardiogenética e de prevenção das doenças cardiovasculares. É Consultora de Genética Médica do Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar desde Maio de 2006. Ganhou o Prémio Pfizer de Investigação Clínica em 2009: Familial Hypercholesterolaemia: an opportunity for preventive medicine. Bourbon M, Silva S, Medeiros A, Alves C, Rato Q, Gaspar IM and Guerra A

### **Isabel Marques Carreira**

É doutorada em Genética Humana pela Universidade de Witwatersrand, Johannesburg, África do Sul. Tem a especialidade de Genética Humana pela Ordem dos Biólogos Portuguesa. Em 1992 é convidada a integrar o corpo docente da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (FMUC) e a dirigir um laboratório na área do diagnóstico pré natal citogenético. Atualmente é Regente de Biologia Celular e Molecular da FMUC, Diretora do Laboratório de Citogenética e Genómica da mesma Instituição e Responsável pelo Laboratório de Genética Molecular de Cardiopatias do Centro de Neurociências de Coimbra. É também Regente de Genética Humana na Faculdade de Farmácia e Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra

### **Ivânia Alves**

Interna de Neurologia do Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga. Assistente Convidada da Disciplina de Neurociências da Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro

### **João Forjaz Lacerda**

Licenciado em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa. Realizou especialidade de Hematologia Clínica no Hospital de Santa Maria, em Lisboa, e no Memorial Sloan-Kettering Cancer Center, em Nova Iorque. Assistente Graduado de Hematologia Clínica no Hospital de Santa Maria. Professor de Hematologia. Director da Clínica Universitária de Hematologia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

### **João Paulo Oliveira**

Nasceu em 1957, licenciou-se em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP) em 1981 e é especialista em Nefrologia e em Genética Médica. Actualmente, é Professor Associado Convidado do Departamento de genética da FMUP e Coordenador da Divisão Clínica do Serviço de Genética Humana do Hospital São João (CHSJ), E.P.E., no Porto, sendo o médico responsável pela consulta de Nefropatias Hereditárias do CHSJ

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Jorge Cardoso**

Chefe de Serviço e Director do Serviço de Dermatologia e Venereologia, Hospital Curry Cabral, Serviço de Dermatologia e Venereologia, Lisboa, Portugal

### **Jorge Manuel Saraiva**

Professor Catedrático Convidado da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra  
Director do Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar de Coimbra EPE

### **Jorge Pinto Basto**

Licenciado em Medicina pelo Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar e especialista em Genética Médica. Responsável clínico e laboratorial do Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular, no Porto. Professor auxiliar convidado do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar

### **José Carlos Machado**

Tirou a Licenciatura em Biologia, Ramo Científico-Tecnológico, pela Faculdade de Ciências da Universidade do Porto em 1992 e o Doutoramento em Biologia Humana, pela Faculdade de Medicina da Universidade do Porto em 1999. Actualmente é Professor Associado de Biopatologia na Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; Investigador Sénior do IPATIMUP (Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto) e Director do Laboratório de Diagnóstico genético da unidade de diagnóstico do IPATIMUP, onde, entre outros, é realizado por rotina o diagnóstico genético de doenças cardiovasculares

### **Rosado Pinto**

Rosado Pinto é especialista em Imunoalergologia e Pediatria pela Ordem dos Médicos e Coordenador de Imunoalergologia do Hospital da Luz. É Consultor da Direcção-Geral da Saúde e Secretário-Geral do Board de Alergologia da U.E.M.S. (Union Européenne des Médecins Spécialistes), Bruxelas. É Coordenador Nacional do Projecto OMS-GARD (WHO-Global Alliance Against Chronic Respiratory Diseases) e Vice-presidente da OMEP – Portugal (Organização Mundial de Educação Pré-Escolar). É o antigo Director Clínico e do Serviço de Imunoalergologia do HD Estefânia e antigo Professor Convidado de Pediatria da FCML

### **José Paulo Monteiro**

Formação em Pediatria Geral em 1998 no Hosp. Garcia de Orta, no Serviço de Pediatria dirigido pelo Prof. Torrado da Silva. Inicou o ciclo de Estudos de Neuropediatria em Janeiro 1999, no Hosp. D. Estefânia. Trabalhou durante 6 meses com o Dr. Orlando Leitão (Neurologista de Adultos) e com a Equipa de Neuropediatria de Lausanne (Suíça), com o Prof Thierry Deonna e a Dr<sup>a</sup> Elianne Roulet. Desde 2001 trabalha na Unidade de Neuropediatria e Desenvolvimento do Hosp. Garcia de Orta, coordenada pela Dr<sup>a</sup> Maria José Fonseca. Os principais interesses são a epilepsia, as suas consequências cognitivas e comportamentais, o autismo e as doenças cerebrovasculares

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **José Pedro Vieira**

Especialista de Pediatria e de Neurologia Pediátrica pela Ordem dos Médicos

Consultor de Neurologia Pediátrica do CHLC – Hospital D. Estefânia e de várias Instituições Hospitalares que prestam cuidados de Saúde em Pediatria

Autor ou co-autor de diversas Comunicações em Reuniões Médicas e de trabalhos publicados na área de Neurologia Pediátrica

Revisor ad hoc para Neurologia da Acta Pediátrica Portuguesa e do “Journal of Pediatric Neurology”

Membro do Scientific Advisory Council para a área de Neurologia da CDLS Foundation (Fundação Internacional Síndrome de Cornélia de Lange)

Membro do Conselho Científico da Raríssimas

### **José Vale**

Especialista em Neurologia - Hospital de Egas Moniz, Lisboa. Investigação clínica em Neurogenética com trabalho desenvolvido em paralisias periódicas, ataxias hereditárias e outras doenças do movimento (doença de Parkinson, distonias e doença de Huntington)

### **Lúcio Lara Santos**

Nasce em Angola em 1959. Licencia-se em 1985 em Medicina na Univ. de Luanda. Em 1993 obtém o grau de Mestre em Oncobiologia pela Univ. do Porto. Em 1997 conclui o Ciclo de Estudos Especiais de Oncologia no IPO no Porto. Em 2002 obtém o Diploma Europeu da Especialidade de Oncologia Cirúrgica no âmbito da Federação Mundial das Sociedades de Oncologia Cirúrgica e da Sociedade Europeia de Oncologia Cirúrgica. É cirurgião e coordenador da Clínica de Patologia Digestiva do IPO no Porto, prof. auxiliar da Univ. Fernando Pessoa e prof. auxiliar convidado do ICBAS. É membro do grupo de Inv. de Oncologia Molecular do Centro de Inv. do IPO-Porto

### **Luís Brito Avô**

Licenciatura em Medicina; Especialista em Medicina Interna

Assistente Hospitalar Graduado de Medicina Interna do Hospital de St Maria (HSM)

Chefe de Unidade Assistencial e de Equipa de Serviço de Urgência do HSM

Tutor da Faculdade de Medicina de Lisboa

Membro da International Society of Internal Medicine

Membro da European Federation of Internal Medicine

Membro da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

Coordenador do Núcleo de Estudos de Doenças Raras da Soc. Port. de Med. Interna

Membro do Conselho Científico da Associação Raríssimas

Membro do Conselho Científico da Associação de Doenças Lisosomais

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Luís Jorge Mendonça Peres Negrão**

Desempenha as funções de Assistente Hospitalar Graduado de Neurofisiologia nos Hospitais da Universidade de Coimbra.

É o Coordenador da Consulta Externa de Doenças Neuromusculares e do Laboratório de Electromiografia e Potenciais Evocados do Serviço de Neurologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra.

Presidente do Conselho Científico da Associação de Doentes Neuromusculares da Região Centro.

### **Luís Nunes**

Responsável da Especialidade de Genética Médica do CHLC – Hospital Dona Estefânia

Coordenador do Departamento de Genética do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge

### **Luísa Diogo**

Licenciada em Medicina pela Universidade de Coimbra

Especialista em Pediatria

Assistente Graduada de Pediatria

Consultora de Pediatria

Chefe de Serviço de Pediatria

Diretora do Centro de Desenvolvimento Luis Borges

Doutorada em Pediatria

Assistente convidada de Bioquímica da Universidade de Coimbra

Membro do Conselho Científico da Orphanet

Membro da Secção Centro da Ordem dos Médicos

### **Luísa Farinha Pereira**

Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria

Trabalha na Unidade de Pneumologia Pediátrica do Hospital de Santa Maria, integrando as equipas de Pneumologia Pediátrica, Fibrose Quística, seguimento de Crianças Dependentes de Tecnologia (ventilação e oxigenoterapia no domicílio) e Tuberculose infantil (de que é responsável).

Como parte do seu trabalho em Pneumologia Pediátrica tem seguido crianças e adolescentes com Síndrome de Marfan com complicações respiratórias

### **Mamede de Carvalho**

Mamede de Carvalho é Professor Associado da Faculdade de Medicina de Lisboa com a Regência da Fisiologia, Chefe de Serviço de Neurofisiologia do Departamento de Neurociências do Centro Hospitalar Lisboa-Norte, Hospital de Santa Maria, Director da Unidade de Neuromusculares do Instituto de Medicina Molecular e Membro do Conselho de Mestrado-Doutoramento em Neurociências da Faculdade de Medicina de Lisboa. É membro de inúmeras Sociedades Científicas Nacionais e Internacionais. É membro do “editorial board” de 5 revistas internacionais de Neurologia-Neurofisiologia. Tem mais de 120 artigos publicados em revistas internacionais com “peer-review”

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Manuel Cassiano Neves**

Licenciado em Medicina pela Faculdade de Medicina de Lisboa  
Responsável pelo Serviço de Urgência do Hospital de Santa Maria (HSM)  
Direção da Unidade de Ortopedia Infantil no HSM  
Responsável pelo Serviço de Ortopedia do CHLC – Hospital Dona Estefânia  
Membro do Member of European Board of Orthopaedics and Trauma (EBOT)  
Presidente da Sociedade Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia  
Membro da Sociedade Europeia de Ortopedia Infantil

### **Manuela Ferreira de Almeida**

Manuela Ferreira de Almeida é Licenciada em Ciências da Nutrição pela Universidade do Porto. Responsável pela Consulta de Nutrição do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CJM) do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. É membro do European Metabolic Dietetic Group, como nutricionista representante para as doenças metabólicas em Portugal e responsável pelo projecto e coautora das publicações, com a chancela da SPDM, dos “Consensos no tratamento nutricional das doenças hereditárias do metabolismo das proteínas”

### **Manuela Carvalho**

Chefe de Serviço de Imuno-hemoterapia. Coordenadora do Centro de Trombose e Hemostase e Responsável pela Consulta de Coagulopatias Hereditárias do S. Imuno-hemoterapia do Hospital S. João, Porto

### **Manuela Santos**

Licenciada pela Faculdade Medicina do Porto. Especialidade Neurologia – Serviço Neurologia, Hospital Santo António, Porto; Subespecialidade Neuropediatria – Serviço Neuropediatria, Hospital Maria Pia; Assistente Graduada Neuropediatria – Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto

### **Márcia Martins**

Márcia Martins é médica Pediatra e Geneticista. Fez a sua formação em Genética no Instituto de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães. Actualmente pertence ao quadro do Serviço de Neonatologia do CH Porto – Maternidade Júlio Dinis, sendo responsável pela consulta de Genética e apoio ao Centro de Diagnóstico Pré-Natal desta instituição e do CHTMAD – Hospital de Vila Real

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Margarida Maria Fernandes Reis Lima**

Margarida Reis Lima é licenciada em Medicina pela Universidade do Porto, em 1977. Fez um estágio na Child Development Unit do Children's Hospital de Boston, EUA, e um estágio no Serviço de Neuropediatria do Guy's Hospital e no Child Development Newcomen Centre, Londres. É especialista de Pediatria Médica e em Genética Médica e foi chefe da Unidade de Consulta do Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães e sub-directora do mesmo, até 2008. Foi Coordenadora Nacional da ORPHANET (Base de Dados online sobre Doenças Raras e Medicamentos Órfãos). Actualmente, é Coordenadora da Genética Médica no Hospital Privado da Boavista (Grupo HPP)

### **Maria Celeste Canha Coelho Barreto**

Licenciada na Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa  
Assistente Hospitalar de Pediatria Médica na Clínica Pediátrica Universitária do Hospital Santa Maria (HSM)  
Chefe de Serviço de Pediatria Médica  
Pós-graduação em Gestão de Serviços de Saúde no Instituto Superior de Ciências do Trabalho e da Empresa  
Responsável pela Consulta Especializada Pediátrica de FQ do HSM  
Coordenadora do Centro Especializado de Fibrose Quística  
Sócia fundadora da Associação Portuguesa de Fibrose Quística (APFQ)  
Consultora Científica e sócia fundadora da Associação Nacional de Fibrose Quística (ANFQ)

### **Maria Gabriela Oliveira Reis Soares**

Licenciada em Medicina pela Universidade do Porto – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar  
Especialidade em Genética Médica por frequência do Internato em Genética Médica no Instituto de Genética Médica Jacinto de Magalhães  
Exerce funções como Assistente de Genética Médica na Unidade de Genética Médica do Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães – Porto

### **Maria Letícia de Sousa Ribeiro**

Licenciatura em Medicina pela Universidade de Coimbra; Graduação em Consultor de Hematologia Clínica. Especialista de Hematologia no CHC; Responsável pela Unidade de Hematologia Molecular – Anemias Congénitas, do Centro Hospitalar de Coimbra (CHC); “Research Fellow” no Department of Biochemistry and Molecular Biology, Medical College of Georgia (MCG); Directora do Serviço de Hematologia do CHC, EPE; Directora do Departamento de Hematologia do CHC, EPE; Presidente da Sociedade Portuguesa de Hematologia

Um projeto:  
 **Rarissimas**  
ASSOCIAÇÃO NACIONAL DE DOENTES RAROS E RARAS

Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Maria Margarida Cunha Damasceno**

Licenciada em Medicina, pela FMUP  
Especialista de Medicina Interna no H. S. António e pela OM  
Especialista de Oncologia Médica pela OM  
Directora do Serviço de Oncologia do H. S. João  
Chefe de Serviço de Oncologia Médica  
Coordenadora do Grupo de Patologia Oncológica do SNC do H. S. João  
Membro efectivo da SPO, fazendo parte da direcção da SPS e do Grupo Português de Investigação Oncológica do Tubo Digestivo  
Presidente do Grupo de Trabalho Nacional para elaboração das orientações terapêuticas do carcinoma colorectal  
Presidente da Associação Portuguesa de Neuro-Oncologia

### **Maria Perpétua Gomes Rocha**

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa  
Chefe de Serviço de Medicina Interna do Quadro do Pessoal Civil do Exército/Hospital Militar Principal.  
Especialista em Gastrenterologia. Presidente da Assembleia Geral da Associação dos Médicos da Indústria Farmacêutica “AMPIF”. Presidente do Conselho de Administração da ONG “Fundação Portuguesa A Comunidade Contra a SIDA”

### **Maria Purificação Valenzuela Sampaio Tavares**

Licenciada em Medicina e Cirurgia pela FMUP  
Professora Catedrática de Genética Médica da FMDUP  
Fundadora do CGC, 1º laboratório privado de Genética Médica  
Responsável pelo 1º Programa de Rastreio Pré-Natal em Portugal  
Especialista em Genética Médica  
Membro da Direcção do Colégio de Genética Médica da Ordem dos Médicos

### **Maria Teresa Cardoso**

Médica especialista em Medicina Interna, graduada em Chefe de Serviço  
Coordenadora da Unidade M1 do Serviço de Medicina Interna do H. S. João  
Responsável pela Consulta de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Adulto do Hospital de S. João no Porto  
Coordenadora do Núcleo de Estudos da Doença Vasculiar Cerebral da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna  
Faz parte do Grupo de Estudo da Doença Vasculiar Cerebral do H. S. João

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Maria Teresa Lourenço**

Formada no Hospital de Egas Moniz, onde se especializou em Medicina Interna  
Serviço de Genética Médica do Hospital de Egas Moniz, tendo obtido os graus de Assistente de Genética Médica da Carreira Médica Hospitalar, de Especialista em Genética Médica  
Serviço de Genética Médica do CHLC – Hospital de Dona Estefânia, continuando a assegurar a sua actividade assistencial na área da Genética Médica

### **Marília Lopes Cravo**

Marília Lopes Cravo nasceu a 19 de Janeiro de 1961 em Lisboa. Concluiu o Curso de Medicina na FML/UL em 1985 com a média de 18 valores. Fez o Doutoramento em Medicina na FCM/UNL com a tese intitulada “Ácido fólico e carcinoma colo-rectal: um estudo experimental e clínico”. É Assistente Hospitalar Graduada de Gastrenterologia no IPOFG em Lisboa. As suas principais áreas de interesse são a genética do cancro do cólon e recto, a doença inflamatória do intestino e a nutrição. Tem mais 60 publicações em revistas Nacionais e Internacionais

### **Maximina da Conceição dos Santos Rodrigues Pinto**

Licenciada em Medicina pela Universidade de Lourenço Marques  
Especialista em Genética Médica  
Citogeneticista e Geneticista Clínica no South African Institute for Medical Research, School of Pathology, University of Witwatersrand  
Médica geneticista, com funções de Chefe da Unidade de Citogenética do Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães

### **Miguel Bebiano Coutinho**

Especialista de Otorrinolaringologia  
Desempenha funções de Assistente Hospitalar Graduado no Hospital Maria Pia – Centro Hospitalar do Porto, onde é Responsável pelo Departamento de Audiologia Pediátrica e pela Consulta de Surdez Infantil.  
É vice-presidente do GRISI (Grupo de Rastreio e Intervenção na Surdez Infantil).  
É membro da Direção da APO (Associação Portuguesa de Otoneurologia).  
É membro da Comissão de Otorrinolaringologia Pediátrica da SPORL (Sociedade Portuguesa de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial).

### **Miguel Coelho**

Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Lisboa

Um projeto:



Com o apoio de:





## Listagem de Autores

### Miguel Leão

Miguel Leão foi Assistente Convidado da Disciplina de Genética Médica da Fac. de Medicina do Porto (1987-1994). É Especialista em Neurologia (1992), assistente Hospitalar de Neurologia Pediátrica do Hospital de S. João (1993), Especialista em Neurologia (1995) e em Genética Médica (1998) pela Ordem dos Médicos, Grau de Consultor e Assistente Graduado de Neurologia Pediátrica do Hospital de S. João (1999), Sub-Especialista em Neurologia Pediátrica pela OM (2001). Foi Secretário-Geral do Comité Permanente dos Médicos da CEE (1992), Presidente do Conselho Regional do Norte da OM (1999-2004) e Pres. da Mesa da Assembleia Regional do Norte da OM (2005-2007)

### Miguel Maia

Especialista em Angiologia e Cirurgia Vascul. Credenciado de Registered Vascular Technologist® pela American Registry for Diagnostic Medical Sonography®. Membro da Sociedade Portuguesa de Angiologia e Cirurgia Vascul, membro da European Society for Vascular Surgery, membro da Society for Vascular Ultrasound e interno Complementar do 6º ano de Angiologia e Cirurgia Vascul. Licenciado em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

### Miguel Gonçalves da Rocha

Miguel Gonçalves da Rocha nasceu no Porto em 1977 e licenciou-se em Medicina em 2002 pela Faculdade de Medicina da Universidade de Porto. Especialista em Genética Médica desde 2010 tendo realizado a sua formação no Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães. Recebeu em 2009 o prémio Jovem Investigador em Genética Clínica atribuído pela Sociedade Portuguesa de Genética humana pelo trabalho intitulado “Estimar a frequência de portadores de Atrofia Muscular Espinal em Portugal”

### Mónica Vasconcelos

Médica Neuropediatra da Unidade de Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar de Coimbra

### Oswaldo Correia

Oswaldo Correia, nasceu em 1961. Possui as especialidades de Dermatologia e Venereologia e de Farmacologia Clínica. Trabalhou no Serviço de Dermatologia do H S João, no Porto até 1994 e, posteriormente, no Serviço de Dermatologia do IPO, no Porto, até final de 2001. Pratica medicina privada desde o início de 1993. Exerce actualmente a sua actividade clínica, como Director Clínico do Centro de Dermatologia Epidermis, no Instituto CUF, no Porto (epidermis@epidermis.pt; [www.epidermis.pt](http://www.epidermis.pt))

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Paula Coutinho**

Paula Coutinho é neurologista clínica, com interesse especial em neurogenética e neuro-epidemiologia. Foi professora associada de Neurologia do ICBAS, UP, consultora no Centro de Estudos de Paramiloidose, chefe de serviço de Neurologia e assistente de Neuropatologia em Genebra. É directora do Serviço de Neurologia do Hospital S. Sebastião, em Santa Maria da Feira. Recebeu o prémio Bial de Medicina em 1992 pelo seu trabalho na doença de Machado-Joseph. É membro do conselho consultivo das Associações Portuguesas de Ataxias Hereditárias e de Paramiloidose, que ajudou a formar

### **Paula Garcia**

Licenciada em Medicina pela Universidade do Porto

Especialista em Pediatria

Assistente Graduada de Pediatria

Consultora de Pediatria

Membro do Grupo permanente de trabalho do Centro Nacional Coordenador para o Diagnóstico e Tratamento das Doenças Lisosomais

Responsável pela Unidade de Doenças Metabólicas do Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC

### **Paulo Clemente Coelho**

Médico reumatologista do Instituto Português de Reumatologia responsável pela Consulta de Fenómeno de Raynaud e Esclerose Sistémica e pela execução da técnica de Capilaroscopia. É membro da Direcção da Sociedade Portuguesa de Doenças Ósseas Metabólicas – SPODOM e do grupo Internacional de estudo da Esclerose Sistémica (EUSTAR) da EULAR

### **Rui Chorão**

Licenciado pelo Instituto de Ciências Médica de Abel Salazar; Especialidade Neurologia – Serviço Neurologia, Hospital Santo António, Porto; Subespecialidade Neurofisiologia – Serviço Neurofisiologia, Hospital Santo António; Assistente Graduado Neurologia – Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto

### **Rui Jorge Ramalho Bajanca**

Licenciatura em Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Univ. Nova de Lisboa

Especialista em Dermatologia e Venereologia

Assistente Hospitalar de Dermatologia

Assistente Hospitalar Graduado de Dermatologia

Clínico na Clínica CUF Alvalade

Membro da Sociedade Portuguesa de Dermatologia e Venereologia

Membro da International Society of Dermatopathology

Membro da European Society of Dermatology

Membro do Grupo Português de Dermatopatologia

Membro do Conselho Científico da Raríssimas

Um projeto:



Com o apoio de:



## Listagem de Autores

### **Sara Fernandes Machado**

Curso de Medicina - De 2001 a 2007 na Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior (Covilhã)

Ano Comum - Hospital Garcia de Orta (Almada)

Actualmente – 3º ano do Internato Complementar do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca (Amadora), neste momento a realizar o Postgraduate Diploma in Clinical Neurology, no National Hospital for Neurology and Neurosurgery (London).

Membro das seguintes sociedades: Sociedade Portuguesa de Neurologia, Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral e Sociedade Portuguesa de Cefaleias

### **Sérgio Castedo**

Licenciado em Medicina pela Faculdade de Medicina do Porto. Ph.D. em Medicina (Genética) pela Universidade de Groningen, Holanda. Especialista em Genética Médica. Professor Associado de Genética Médica na Faculdade de Medicina do Porto. Responsável pela Consulta de Oncogenética no Hospital de S. João. Membro do Conselho Nacional de Procriação Medicamente Assistida. Presidente do C.A. do Centro GDPN (Genética Médica e Diagnóstico Pré-Natal, Prof. Sérgio Castedo, S.A.)

### **Sofia Rocha**

Médica Interna de Neurologia do Hospital de Braga

### **Sónia Fernandes**

Interna da Especialidade de Dermatologia e Venereologia, Hospital Curry Cabral, Serviço de Dermatologia e Venereologia, Lisboa, Portugal

### **Sónia Silva**

Médica Pediatra da Unidade de Hemato-Oncologia do Hospital Pediátrico de Coimbra – Centro Hospitalar de Coimbra

### **Tânia Lampreia**

Licenciada em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa  
Interna complementar do 4º ano de Neurologia - Hospital de Egas Moniz, Lisboa  
Interesse na área de Doenças do Movimento

### **Teresa Taylor Kay**

Geneticista Clínica

### **Teresa Temudo**

Neuropediatra, Directora do Serviço de Neuropediatria do Centro Materno Infantil do Norte e Doutorada em Ciências Médicas com a tese “S. de Rett: estudo clínico e genético e Portugal”

Um projeto:  
 **Rarissimas**  
ASSOCIAÇÃO NACIONAL DE DEFICIENTES MENTIS E SÍNDOME

Com o apoio de:

