



ESPÍRITO SANTO SAÚDE

1º CURSO ABC DA GENÉTICA A GENÉTICA É FÁCIL 30 de Abril 2011

CERTIFICADO

Para os devidos efeitos certifica-se que, o/a Exmo/a Senhor/a

Bruna Lopes Leandro

participou no dia 30 de Abril de 2011 no **1º Curso ABC da Genética**, que teve lugar na Clipóvoa - Hospital Privado, na Póvoa de Varzim, com a duração total de 6 horas e meia.

COORDENAÇÃO

Eufémia Ribeiro

Directora Clínica da Clipóvoa

Márcia Martins

Coordenadora da Genética/Neonatologia da Clipóvoa

Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético (MPAG) – ICBAS

Nome do Aluno/a Bruna Lopes Leandro

Datas do estágio: 1 / 1 / 2011 a 14 / 9 / 2011

Instituição	Serviço	Tutor/a	Total de horas
INSA - IP, CENTRO GENÉTICA MÉDICA VARIAS DIAGNÓSTICAS	UNIDADE DE GENÉTICA MÉDICA - COMUM	Dr. Marc Fortuna	1440

AValiação de Parâmetros

	Muito Bom	Bom	Suficiente	Insuficiente
Assiduidade	X			
Pontualidade	X			
Participação e interesse		X		
Integração no serviço		X		
Relacionamento com os membros da equipa		X		
Relacionamento com os doentes		X		
Conduta ética		X		
Conhecimentos adquiridos/construídos			X	
Capacidades e atitudes adquiridas			X	

AValiação Quantitativa e Qualitativa

Avaliação numérica final (0 a 20):

Opinião valores

(por extenso)

Justificação desta classificação:

A aluna demonstra interesse, capacidade de trabalho em equipa e motivação para a aquisição de conhecimentos.

A aluna aplica de forma limitada os seus conhecimentos na prática clínica, adquirindo as competências mínimas para o exercício da actividade prevista com autonomia.

Observações: A avaliação efectuada não teve a presença da tutora do estágio - Dr. Marc Fortuna

Data: 12/10/2011

Assinatura do tutor/a:

Isabel Sousa

Pelo Dr. Marc Fortuna

Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético (MPAG) – ICBAS

Nome do Aluno/a Bruna Lopes Leandro

Datas do estágio: 1 / 10 / 2010 a 31 / 12 / 2010

Instituição	Serviço	Tutor/a	Total de horas
Hospital de S. João	Serviço de Oncogenética	Prof. Dr. Sérgio Castedo	3 meses

AValiação de Parâmetros

	Muito Bom	Bom	Suficiente	Insuficiente
Assiduidade	X			
Pontualidade	X			
Participação e interesse	X			
Integração no serviço	X			
Relacionamento com os membros da equipa	X			
Relacionamento com os doentes	X			
Conduta ética	X			
Conhecimentos adquiridos/construídos	X			
Capacidades e atitudes adquiridas	X			

AValiação Quantitativa e Qualitativa

Avaliação numérica final (0 a 20):

19 (dezasseis)

(por extenso)

Justificação desta classificação:

Observações:

Data: 10/10/2011

Assinatura do tutor/a:

Sérgio Castedo

Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético (MPAG) – ICBAS

Nome do Aluno/a Bruna Lopes Leandro

Datas do estágio: 1 / 10 / 2010 a 31 / 12 / 2010

Instituição	Serviço	Tutor/a	Total de horas
CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva	Laboratório e Consulta Genética	Dr. Jorge Pinto Barato	3 meses

AValiação de Parâmetros

	Muito Bom	Bom	Suficiente	Insuficiente
Assiduidade	X			
Pontualidade	X			
Participação e interesse		X		
Integração no serviço			X	
Relacionamento com os membros da equipa		X		
Relacionamento com os doentes			X	
Conduta ética		X		
Conhecimentos adquiridos/construídos			X	
Capacidades e atitudes adquiridas			X	

AValiação Quantitativa e Qualitativa

Avaliação numérica final (0 a 20):

14 (Catorze v. lers)

(por extenso)

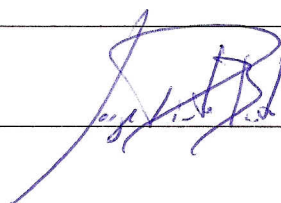
Justificação desta classificação:

A Bruna demonstrou interesse e participa nos diferentes conteúdos do serviço. Se houve dificuldades na integração de equipa, no entanto poderá ter sido por não estar nos conteúdos existentes. A Bruna demonstrou interesse nos novos conhecimentos, embora seja francamente desigual que insiste fortemente a desenvolver os ainda novos, por forma a obter alancas sólidas no desenvolvimento do seu profissional.

Observações:

Data: 12/10/2011

Assinatura do tutor/a:



Consultas assistidas no estágio no CGM

(1 de Janeiro a 14 de Setembro de 2011)

Bruna Lopes Leandro

Data	Nº process o	Sexo	Idad e	Médico	Tipo	Consulta	Motivo/Diagnóstico
03-01-2011	749	Feminino	8	GS	Seguimento	Patologia	PKU (doença metabólica)
04-01-2011		Masculino	29	AF	1ª	AG	Hx familiar Lábio leporino+fenda palatina
04-01-2011		Feminino	12	AF	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
04-01-2011		Feminino	29	AF	Seguimento	Patologia	AM grave
04-01-2011	10913	Feminino	12	GS	1ª	Patologia	Translocação equilibrada; dificuldades aprendizagem, socialização e desenvolvimento pubertário deficitário
06-01-2011	11464	Feminino	7	MR	1ª	Patologia	ADPM sem dismorfias
06-01-2011		Masculino	8	MR	1ª	Patologia	Surdez neurosensorial profunda bilateral
11-01-2011	9784	Masculino	16	MR	1ª	Patologia	ADPM
11-01-2011	11472	Feminino	64	AF	1ª	Patologia	Hipoacusia neurosensorial com agravamento progressivo
12-01-2011		Feminino	35	GS	1ª	DPN	IMA
12-01-2011		Feminino	37	GS	1ª	DPN	IMA
12-01-2011	10454	Feminino	28	GS	1ª	DPN	Filho anterior afectado com Leucodistrofia Metacromática (AR)
12-01-2011	5884	Feminino	5	GS	Seguimento	Patologia	PKU (doença metabólica)
13-01-2011	4017	Masculino	6	GS	Seguimento	Patologia	Microfalmia colobomatose grave sem outras malformações
13-01-2011	3110	Masculino	17	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Marfan
13-01-2011	1893	Masculino	12	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Marfan
13-01-2011	11478	Feminino	7	GS	1ª	Patologia	Patologia neurológica: paralisia cerebral
13-01-2011	10748	Feminino	10	GS	1ª	AG	Esclerose Tuberosa (hx familiar)
19-01-2011	11495	Masculino	28	GS	1ª	AG	Ataxia Friedreich (hx familiar)
20-01-2011	10754	Feminino	30	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Smith Magenis

Gale do

20-01-2011	3989	Feminino	8	GS	Seguimento	Patologia	ADPM com dismorfias
20-01-2011	6708	Feminino	6	GS	Seguimento	Patologia	Displasia óssea não classificada
21-01-2011	11498	Masculino	27	MR	1ª	Patologia	Surdez neurosensorial progressiva (com hx familiar)
24-01-2011	11499	Feminino	29	AF	1ª	AG	Gangliosidade GM2 (prima): doença metabólica AR
24-01-2011	10231	Masculino	19	AF	1ª	AG	Distrofia muscular de Duchenne (forma infantil): pai portador assintomático 43A
25-01-2011	11508	Feminino	29	MR	1ª	AG	Hemocromatose Hereditária (primo)
25-01-2011	11509	Feminino	33	MR	1ª	AG	Hemocromatose Hereditária (primo)
25-01-2011	10396	Masculino	2	MR	1ª	Patologia	Síndrome de Alagille (AD)
25-01-2011	11507	Masculino	4	MR	1ª	Patologia	Suspeita de cromossomopatia (monossomia parcial do cromossoma 15 e derivativo deste nos cromossomas 5, 6 e 15)
26-01-2011	11512	Feminino	39	MR	1ª	DPN	IMA
26-01-2011	11513	Feminino	36	MR	1ª	DPN	Pai com translocação 13,14 (p15,q14)
01-02-2011	6495	Feminino	31	AF	1ª	Patologia	Complexo de Esclerose Tuberosa (AD)
01-02-2011	377/98	Feminino	34	AF	1ª	AG	Translocação 1, 2 e 4 (Irmão)
03-02-2011	11115	Masculino	29	AF	Seguimento	AG	Divulgação resultado: Portador de Distrofia muscular de Duchenne
03-02-2011	11522	Feminino	56	AF	1ª	Patologia	Atraso mental grave
03-02-2011	11523	Feminino	52	AF	1ª	Patologia	Atraso mental grave
03-02-2011	2194/83	Masculino	29	AF	Seguimento	Patologia	Síndrome de Crouzon (AD)
07-02-2011	11527	Feminino	29	GS	1ª	DPN	Prima com Trissomia 21
08-02-2011	11245	Masculino	10	GS	Seguimento	Patologia	Esclerose Tuberosa
08-02-2011	2579	Masculino	9	GS	Seguimento	Patologia	Translocação 8, 11
09-02-2011		Feminino	38	GS	1ª	DPN	IMA
09-02-2011		Feminino	42	GS	1ª	DPN	IMA
09-02-2011	0762/96	Feminino	54	AF	1ª	Patologia	X-ALD (Adrenoleucodistrofia)
10-02-2011	11209	Feminino	11	GS	Seguimento	Patologia	Patologia neurológica: epilepsia, hidrocefalia
10-02-2011	11151	Masculino	7	GS	Seguimento	Patologia	Baixa estatura constitucional
10-02-2011	5245	Masculino	2	GS	Seguimento	Patologia	Displasia cepto-óptica
10-02-2011	6883	Masculino	6	GS	Seguimento	Patologia	Suspeita de Síndrome de Kabuki

Gael Son

17-02-2011	9423	Masculino	2	GS	Seguimento	Patologia	ADPM
17-02-2011	696	Feminino	15	GS	Seguimento	Patologia	AM moderado
17-02-2011	9894	Masculino	9	GS	Seguimento	Patologia	Translocação equilibrada
17-02-2011	11551	Masculino	49	GS	Seguimento	AG	Tromboembolismo pulmonar em homozigotia: polimorfismo no gene PAI-1
21-02-2011	6601	Masculino	21	GS	Seguimento	Patologia	Surdez congénita
21-02-2011	6457	Masculino	5	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Noonan
21-02-2011	1655/82	Feminino	30	GS	Seguimento	Patologia	ADPM
22-02-2011	11554	Masculino	23	AF	1ª	AG	Irmão com síndrome dismórfico e malformações congénitas
22-02-2011	11555	Masculino	74	AF	1ª	Patologia	Mutação sugestiva de doença de Wilson
22-02-2011	8730	Feminino	4	AF	1ª	Patologia	Albinismo ocular isolado
23-02-2011	11563	Feminino	30	MR	1ª	DPN	Rastreio bioquímico positivo
23-02-2011	11560	Feminino	37	MR	1ª	AG	Feto afectado com Síndrome de Charge
23-02-2011	10294	Feminino	39	MR	Seguimento	DPN	Filho falecido afectado com Atrofia Muscular Espinal tipo 1 (AR-gene SMN1)
24-02-2011	11565	Feminino	36	AF	1ª	Patologia	Doença neurodegenerativa: DMJ
01-03-2011	11568	Feminino	52	GS	1ª	AG	Atrofia muscular espinal (hx familiar)
01-03-2011	3215	Feminino	7	GS	1ª	Patologia	Síndrome de Cornélia de Lange
01-03-2011	11572	Feminino	8	GS	1ª	Patologia	Síndrome de Turner
01-03-2011	5106	Feminino	41	GS	Seguimento	Patologia	Distrofia corneana (AD)
03-03-2011	11575	Masculino	7	MR	1ª	Patologia	ADPM
03-03-2011	11577	Masculino	3	MR	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
03-03-2011	11581	Feminino	7	MR	1ª	Patologia	Anomalia cromossómica: 47, XX
09-03-2011	8309	Feminino	33	GS	1ª	DPN	Doença poliquística renal: filha falecida com a doença
09-03-2011		Feminino	38	GS	1ª	DPN	IMA
09-03-2011	11589	Feminino	31	GS	1ª	DPN	Filha com atraso mental
10-03-2011	10763	Feminino	3	GS	Seguimento	Patologia	Patologia óssea: baixa estatura
10-03-2011	11532	Masculino	11	GS	1ª	Patologia	ADPM

Galvão

10-03-2011	11593	Feminino	3	GS	1ª	Patologia	ADPM
15-03-2011	11599	Masculino	18	MR	1ª	Patologia	ADPM
15-03-2011	11598	Masculino	9	MR	1ª	Patologia	ADPM
15-03-2011	11602	Masculino	22	MR	1ª	Patologia	ADPM
16-03-2011	10294	Feminino	39	MR	2ª	DPN	Feto afectado com SMA-tipo 1
17-03-2011	11605	Masculino	9	MR	1ª	Patologia	Inversão paracêntrica aparentemente equilibrada do braço longo de um crom. do par 2.
17-03-2011	11608	Feminino	31	MR	1ª	AG	Feto com Síndrome polimalformativa
17-03-2011	11613	Masculino	6	MR	1ª	Patologia	Perímetro cefálico aumentado, angioma na face e hipotonia
22-03-2011	10503	Feminino	31	AF	Seguimento	AG	Esclerose tuberosa: não portadora
22-03-2011	10753	Feminino	17	AF	Seguimento	Patologia	Síndrome neurológico
23-03-2011	11576	Feminino	27	GS	1ª	DPN	Filho com perturbação no espectro do autismo
23-03-2011	11590	Feminino	43	MR	1ª	DPN	IMA
24-03-2011	6859	Feminino	14	MR	1ª	Patologia	AM ligeiro sem dismorfias
24-03-2011	11626	Feminino	32	MR	1ª	DPN	2 fetos anteriores com rins poliquísticos, fenda do palato e anomalia do cerebelo (variante Dandy Walker)
24-03-2011	11625	Feminino	33	MR	1ª	Patologia	Suspeita de Síndrome de Kabuki
24-03-2011	11627	Masculino	6	MR	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
29-03-2011	10655	Feminino	42	AF	Seguimento	Patologia	AM moderado
29-03-2011	10419	Masculino	15	AF	Seguimento	Patologia	AM ligeiro sem dismorfias
29-03-2011	11204	Masculino	29	AF	Seguimento	AG	Fenda palatina+lábio leporino
30-03-2011	6902	Masculino	6	JS	Seguimento	Patologia	ADPM moderado
31-03-2011	7080	Masculino	4	JS	Seguimento	Patologia	Síndrome dismórfico de etiologia desconhecida
31-03-2011	10236	Feminino	2	JS	Seguimento	Patologia	Disostose Espondilocostal (AR)
31-03-2011	11070	Feminino	1	JS	Seguimento	AG	Hemofilia A grave (ligado ao XR)
31-03-2011	11635	Masculino	42	AF	1ª	Patologia	Disbetalipoproteínemia familiar (hiperlipidémis tipo III)
31-03-2011	8827	Feminino	18	AF	Seguimento	Patologia	Atrofia muscular espinal
01-04-2011		Feminino	44	AF	Seguimento	AG	Síndrome de Goltz (x-dominante)

Gael 10

04-04-2011	5084	Masculino	21	JS	Seguimento	Patologia	Suspeita clínica Síndrome de Marfan
04-04-2011	8840	Feminino	3	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
04-04-2011		Masculino	5	JS	1ª	Patologia	ADPM ligeiro
05-04-2011	10658	Feminino	3	JS	Seguimento	Patologia	Hipoplasia do cerebelo
05-04-2011	11646	Feminino	33	MR	1ª	AG	Cancros familiares
06-04-2011	6388	Feminino	25	JS	1ª	DPN	Filho afectado com Gama-sarcoglicanopatia (AR-casal consanguíneo de etnia cigana)
06-04-2011		Feminino	34	MR	1ª	DPN	PAF
07-04-2011	10549	Feminino	2	JS	Seguimento	Patologia	Duplicação 12q24
07-04-2011	11658	Masculino	6	MR	1ª	Patologia	Malformações congénitas
12-04-2011	11057	Feminino	24	AF	Seguimento	Patologia	Suspeita de MURCS association (Mullerian duct anomalies-renal aplasia-cervicothoracic sanite dysplasia)
12-04-2011	10438	Masculino	10	AF	Seguimento	Patologia	Malformação cerebral (hipoplasia do cerebelo-variante Dandy Walker) associada a atraso mental moderado
12-04-2011	11383	Feminino	71	AF	1ª	AG	Hemocromatose Hereditária (hx familiar)
13-04-2011	9934	Feminino	10	MR	Seguimento	Patologia	Suspeita de mosaicismo gonadal (manchas no pulso direito)
13-04-2011	11668	Masculino	60	MR	1ª	Patologia	Doença de Huntington
14-04-2011	11670	Masculino	4	MR	1ª	Patologia	Hidrocefalia, glaucoma, surdez neurosensorial problema renal e ADPM ligeiro
14-04-2011	11570	Feminino	8	AF	Seguimento	Patologia	Anomalia cromossómica: 7p11,2 (RAI1X2) [20]
14-04-2011	11677	Feminino	37	GS	Seguimento	AG	Glaucoma primário congénito -AR-Consanguinidade (progenitor e 1 filho)
18-04-2011	884	Feminino	9	GS	Seguimento	Patologia	Anomalia cromossómica: 46,XX, dup (18)(p11,3p11,3) mat
19-04-2011	10710	Feminino	8	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
21-04-2011	0329/96	Masculino	20	GS	Seguimento	Patologia	ADPM moderado com dismorfia
26-04-2011	10473	Masculino	3	JS	Seguimento	Patologia	ADPM e hipotonia
26-04-2011	11693	Masculino	33	MR	1ª	AG	Osteogénese imperfeita
26-04-2011	11497	Feminino	61	MR	Seguimento	AG	Factor V de Leiden
27-04-2011	11702	Masculino	6	MR	1ª	Patologia	ADPM sem dismorfias
27-04-2011	11704	Masculino	4	MR	1ª	Patologia	ADPM

Gabriel So

28-04-2011	9847	Masculino	3	MR	Seguimento	Patologia	Cornélia de Lange
28-04-2011	11706	Masculino	1	JS	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
28-04-2011	11707	Masculino	1	JS	1ª	Patologia	ADPM
28-04-2011		Masculino	7	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
02-05-2011	3125	Masculino	9	GS	Seguimento	Patologia	ADPM e síndrome polimalformativa
02-05-2011	7799	Feminino	32	AF	1ª	AG	X-Linked Agammaglobulinemia (défice) (XR)
03-05-2011	349/99	Masculino	12	AF	Seguimento	Patologia	Floating-Harbor syndrome
03-05-2011	11714	Masculino	35	JS	1ª	AG	Neurofibromatose AD (progenitor afectado)
03-05-2011	11719	Masculino	13	JS	1ª	Patologia	Atraso mental
03-05-2011	11577	Masculino	4	MR	1ª	Patologia	ADPM ligeiro
03-05-2011	11788	Feminino	2	JS	1ª	Patologia	Atraso motor
03-05-2011	11789	Masculino	2	JS	Seguimento	Patologia	Surdez congénita (pais consanguíneos)
05-05-2011	11324	Masculino	4	GS	Seguimento	Patologia	Duplicação cromossoma 2
05-05-2011	10643	Feminino	19	GS	Seguimento	Patologia	Pré-mutação X-Frágil
05-05-2011	11729	Feminino	15 meses	JS	1ª	Patologia	Dismorfia facial sugestiva de mucopolissacaridose
05-05-2011	11732	Feminino	37	JS	1ª	DPN	Feto morto às 35 semanas (Mosaicismo para trissomia 16 - 47,XX,+16 [2]/46,XX[15])
05-05-2011	11733	Feminino	30	MR	1ª	AG	Irmã do sr. Com Amaurose congénita da Leber (pode ser AD ou AR)
06-05-2011	10294	Feminino	39	MR	Seguimento	AG	Filho falecido e feto afectado com Atrofia Muscular Espinal tipo 1 (AR-gene SMN1)
09-05-2011	11542	Masculino	5	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome Lesh-Nyhan (ligada ao X) doença neurológica
09-05-2011	11170	Masculino	20 meses	GS	Seguimento	Patologia	Distrofia muscular
10-05-2011	11629	Feminino	30	MR	Seguimento	AG	Traço de Talassemia minor (portadora)
10-05-2011	11740	Feminino	31	MR	1ª	AG	Fenda palatina+lábio leporino+espinha bífida
10-05-2011	9975	Feminino	15	JS	Seguimento	Patologia	Atraso mental moderado
11-05-2011	11742	Feminino	35	JS	1ª	DPN	Feto com trissomia 16 em mosaico (47, XY,+16 [6]/46, XY [40]-cariótipo por rastreio +
11-05-2011	7479	Feminino	31	JS	1ª	DPN	PAF
11-05-2011	11745	Feminino	50	JS	1ª	Patologia	Estudo das trombofilias

Gael Soc

12-05-2011	11746	Feminino	9	JS	1ª	Patologia	ADPM
12-05-2011	11747	Masculino	9	MR	1ª	Patologia	ADPM
13-05-2011	11392	Feminino	6	AF	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
16-05-2011	11747	Masculino	17	AF	1ª	Patologia	Autismo
17-05-2011	0257/93	Masculino	18	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
17-05-2011	11754	Feminino	9	JS	1ª	Patologia	Dificuldades de aprendizagem, rim único e linhas de Blaschko
18-05-2011	11758	Feminino	39	JS	1ª	DPN	IMA
18-05-2011	11761	Feminino	38	JS	1ª	DPN	IMA
19-05-2011	6459	Feminino	31	AF	Seguimento	Patologia	Estudo de Esclerose Tuberosa (AD-TSC1 ou TSC2)
19-05-2011	11764	Feminino	18	AF	1ª	Patologia	Distrofia muscular
23-05-2011	11772	Feminino	43	GS	1ª	AG	2 abortamentos com 9 semanas+filho DAMP(Deficits in attention, motor control and perception)
24-05-2011	5703	Masculino	14	GS	Seguimento	Patologia	Atraso mental
24-05-2011	11776	Feminino	21	JS	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
24-05-2011	11777	Masculino	30	JS	1ª	Patologia	ADPM grave com dismorfias
25-05-2011	11779	Feminino	6	JS	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
26-05-2011	0521/97	Feminino	15	AF	1ª	Patologia	Síndrome neurológico
26-05-2011	1033/98	Feminino	31	AF	Seguimento	AG	Mucopolidose tipo III (teste portadora)
26-05-2011	4500	Feminino	35	JS	1ª	DPN	Filha falecida aos 9 anos com hidranencefalia
30-05-2011	11783	Feminino	29	GS	1ª	AG	2 abortamentos espontâneos (8 e 10 semanas)
31-05-2011	10842	Feminino	4	GS	Seguimento	Patologia	Suspeita de Distrofia Muscular de Ullrich
01-06-2011	6782	Feminino	35	JS	1ª	DPN	Distrofia muscular de Duchenne(XD-progenitora portadora)
01-06-2011	11790	Feminino	39	JS	1ª	DPN	IMA
01-06-2011	11792	Feminino	19	JS	1ª	DPN	Hx familiar Doença de Gaucher e PKU
01-06-2011	11795	Masculino	69	JS	1ª	AG	Neta com Doença de Tay-Sachs (AR)
01-06-2011	11796	Feminino	66	JS	1ª	AG	Neta com Doença de Tay-Sachs (AR)
02-06-2011	11798	Feminino	6	JS	1ª	Patologia	ADPM com dismorfias
02-06-2011	11505	Feminino	29	AF	1ª	AG	Marido com Miopatia congénita AD

David S.

02-06-2011	11504	Masculino	31	AF	Seguimento	AG	Miopatia congénita (AD)
06-06-2011	11802	Feminino	3	GS	1ª	Patologia	PKU (doença metabólica)
06-06-2011	9681	Masculino	3	GS	Seguimento	Patologia	ADPM sem dismorfias
07-06-2011	11803	Feminino	34	MR	1ª	AG	Sobrinha com Treacher Collins
07-06-2011	1035/97	Feminino	49	MR	Seguimento	AG	Mutação gene da protrombina (AD)
07-06-2011	11338	Masculino	7	MR	Seguimento	Patologia	ADPM
08-06-2011	11805	Feminino	32	MR	1ª	AG	Irmão da sra. com ADPM e malformações
08-06-2011	11808	Masculino	17	MR	1ª	Patologia	ADPM
09-06-2011	11816	Feminino	31	JS	1ª	AG	Factor V de Leiden (irmã)
09-06-2011	11399	Masculino	18	MR	Seguimento	Patologia	ADPM
09-06-2011	11814	Feminino	39	MR	1ª	Patologia	Espinha bífida oculta e filho com espinha bífida aberta com mielomeningocele
09-06-2011	6330	Feminino	7	MR	Seguimento	Patologia	ADPM com dismorfias
13-06-2011	11816	Masculino	11	JS	1ª	Patologia	ADPM+cardiomiopatia
13-06-2011	10720	Masculino	9	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
14-06-2011	9467	Feminino	6	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
14-06-2011	0591/98	Feminino	20	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Stickler (AD)
14-06-2011	11292	Masculino	11	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
14-06-2011	11293	Masculino	11	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
14-06-2011	11299	Feminino	55	AF	Seguimento	Patologia	Facioescapulohumeral Distrophy (AD)
14-06-2011	11820	Feminino	58	MR	1ª	AG	História familiar de cancros
15-06-2011	11792	Feminino	20	JS	Seguimento	DPN	Hx familiar Doença de Gaucher e PKU
15-06-2011	11822	Feminino	39	JS	1ª	DPN	IMA
15-06-2011	5846	Feminino	31	JS	1ª	DPN	Rastreio bioquímico positivo
16-06-2011	11827	Feminino	5	JS	1ª	AG	Irmão com duplicação 9q
16-06-2011		Masculino	3	JS	1ª	Patologia	Macrocefalia+polimicrogiria+hipotonia
16-06-2011	11833	Feminino	30	MR	1ª	AG	Feto anterior com hidrocefalia grave+micrognatia severa
16-06-2011	11836	Feminino	15	MR	1ª	Patologia	Cardiopatia congénita

Gal. Soc

17-06-2011	11838	Masculino	9	AF	1ª	Patologia	Retinoblastoma unilateral
20-06-2011	11843	Feminino	31	MR	1ª	DPN	Progenitor com hx familiar de Trissomia 21
21-06-2011	11847	Feminino	33	JS	1ª	AG	História familiar de Distrofia Muscular de Becker
21-06-2011	10729	Masculino	9	JS	Seguimento	Patologia	Delecção do cromossoma 22
21-06-2011	11283	Feminino	24	JS	1ª	Patologia	ADPM moderado
21-06-2011	11849	Masculino	4	MR	1ª	Patologia	Síndrome de Klinefelter (47, XXY)
21-06-2011	11850	Feminino	8	MR	1ª	Patologia	SAF
22-06-2011	11852	Feminino	33	GS	1ª	DPN	Estudo de Distrofia muscular de Duchenne (XD)
28-06-2011	11502	Feminino	42	AF	Seguimento	Patologia	Miopatia congénita (AD)
28-06-2011	11854	Feminino	32	AF	1ª	AG	Irmão com Hemofilia A
29-06-2011	5107	Masculino	23	AF	1ª	DPN	Filha faleceu com SMARD (AR) aos 9 meses
29-06-2011	5107	Masculino	23	JS	Seguimento	DPN	Filha faleceu com SMARD (Spinal Muscular Atrophy distal) (AR) aos 9 meses
29-06-2011	11859	Masculino	53	MR	1ª	Patologia	Tumores glómicos múltiplos (AD)
29-06-2011	11860	Feminino	9	MR	1ª	Patologia	Tumores glómicos múltiplos (AD)
30-06-2011	4217	Feminino	8	JS	Seguimento	Patologia	ADPM+Cardiopatia congénita
30-06-2011	11865	Feminino	6	JS	1ª	Patologia	Problemas de comportamento e de concentração
01-07-2011	10838	Feminino	2	JS	1ª	Patologia	ADPM
01-07-2011		Feminino	33	JS	1ª	AG	Sra. Portadora de Hemofilia A
01-07-2011	11430	Feminino	15 meses	JS	Seguimento	Patologia	Aniridia congénita bilateral -AD-(mutação WAGR)
05-07-2011	11870	Masculino	68	MR	1ª	AG	Neto com CGD (Granulomatous Disease Chronic) não se sabe modo de hereditariedade
05-07-2011	11871	Feminino	64	MR	1ª	AG	Neto com CGD (Granulomatous Disease Chronic) não se sabe modo de hereditariedade
05-07-2011	11872	Feminino	12	MR	1ª	Patologia	Baixa estatura e obesidade; AM (etnia cigana)
05-07-2011	11339	Feminino	4	MR	Seguimento	Patologia	ADPM+micocefalia+dismorfias minor
06-07-2011		Feminino	29	JS	1ª	DPN	Rastreio bioquímico positivo
06-07-2011		Feminino	39	JS	1ª	DPN	IMA
06-07-2011		Feminino	38	JS	1ª	DPN	IMA

David de

06-07-2011	6893	Feminino	40	JS	1ª	DPN	IMA
07-07-2011	11878	Feminino	6	JS	1ª	Patologia	Hipotonia
07-07-2011	11879	Masculino	3	JS	Seguimento	Patologia	Anomalia cromossômica 47, XY,+mar dn ish dic (15;15)(q11,2;q13)(D15Z1++, SNRPN+): Duas cópias do centrômero do cromossoma 15 e uma cópia de região crítica da S. Prader-Willi/Angelman
08-07-2011	11498	Masculino	27	MR	Seguimento	Patologia	Surdez neurosensorial progressiva (com hx familiar)
08-07-2011	11881	Feminino	3	JS	1ª	Patologia	Hx familiar de CLN3 (Ceroide-Lipofuscinosis, neuronal 3, juvenile-AR) Doença metabólica
08-07-2011	11882	Masculino	5	MR	1ª	Patologia	ADPM e má evolução estado-ponderal
08-07-2011	8662	Masculino	4	MR	Seguimento	Patologia	Translocação 18;13 familiar
12-07-2011	5886	Feminino	6	JS	Seguimento	Patologia	Delecção 22q13.3-atrao muito grave
12-07-2011	11086	Masculino	16	JS	Seguimento	Patologia	ADPM+comportamento agressivo+microcefalia
12-07-2011	11888	Masculino	3	JS	1ª	Patologia	Suspeita de perturbação no espectro do autismo
13-07-2011	11891	Feminino	33	AF	1ª	AG	Hemofilia A grave (ligado ao XR): sobrinho
13-07-2011	11890	Feminino	32	AF	1ª	AG	Hemofilia A grave (ligado ao XR): sobrinho
18-07-2011	11899	Feminino	21	MB	1ª	DPN	Hemofilia B (progenitora portadora)-Factor IV
19-07-2011	10318	Masculino	4	JS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Proteus
19-07-2011	9026	Feminino	17	JS	Seguimento	Patologia	Cornéia de Lange
19-07-2011	11905	Feminino	20	JS	1ª	Patologia	Macroglossia+ <i>facies</i> peculiar
19-07-2011	11098	Masculino	62	MR	1ª	AG	Esposa com mutação MYH
19-07-2011	11909	Masculino	7	MR	1ª	Patologia	Manchas de café-au-lait+espinha bífida oculta
20-07-2011	4557	Feminino	40	MB	1ª	DPN	IMA
20-07-2011	8340	Masculino	9	MB	Seguimento	Patologia	AM grave+problemas de comportamento
21-07-2011	11917	Feminino	47	MB	1ª	AG	Filha com Síndrome de X-Frágil (mutação completa)-mãe faz estudo de portadora
26-07-2011	11936	Masculino	11	MR	1ª	Patologia	Regressão psicomotora a partir dos 2 anos; hemihipertrofia
26-07-2011	11939	Feminino	27	MR	1ª	DPN	Feto triplóide: 69, XXX (digínico) 2mãe
28-07-2011	11943	Masculino	30	AF	1ª	AG	Esposa portadora Mucopolidose Tipo 3 (AR): teste de portador

Carla So

28-07-2011	11462	Masculino	65	AF	Seguimento	AG	Translocação robertsoniana 46,XY,rob (13;14)(q10;q10) (divulgação de resultado)
28-07-2011	11952	Masculino	2	AF	1ª	Patologia	Translocação 7 e 8 - 46,XY,t(7;8)(q36;p11,2)dn
02-08-2011	2493	Masculino	16	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Stickler (AD)
02-08-2011	11443	Masculino	13	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Stickler (AD)
02-08-2011	9935	Masculino	5	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Aarskog-ligada ao X (translocação aparentemente equilibrada 10;13)
02-08-2011	1424/95	Feminino	20	GS	Seguimento	Patologia	Ectiose sindrômica+surdez neurosensorial
02-08-2011	4215/87	Feminino	25	MB	Seguimento	Patologia	Cariótipo: 46,XX, 4p+
03-08-2011	11961	Feminino	32	MR	1ª	DPN	Sobrinho com Leucodistrofia metacromática (LDM)
04-08-2011	11962	Masculino	27	MB	1ª	Patologia	Surdez neurosensorial profunda (consanguinidade)-estudo mitocondrial e nas conexina 26 e 30
04-08-2011	11965	Feminino	37	GS	1ª	AG	Filha com Síndrome de Rubinstein Taybi (AD)
04-08-2011	11966	Feminino	5	GS	1ª	Patologia	ADPM+retrognatia+fenda palatina+sopro cardíaco
05-08-2011	11607	Masculino	5	GS	Seguimento	Patologia	Delecção no cromossoma 22 (Síndrome de DiGeorge ou -VCFS)
09-08-2011	11970	Masculino	39	MB	1ª	Patologia	Neurofibromatose AD
09-08-2011	11973	Masculino	66	MB	1ª	Patologia	Hemofilia A
09-08-2011		Masculino	34	MB	1ª	AG	Irmão portador de Doença de Von-Hippel-Lindau
09-08-2011		Feminino	6	MB	1ª	Patologia	Suspeita de Síndrome de Poland (não tem etiologia genética)
10-08-2011	1621/96	Masculino	34	AF	Seguimento	Patologia	Doença de Gaucher (doença metabólica)
10-08-2011		Feminino	30	AF	Seguimento	Patologia	Doença de Gaucher (doença metabólica)
11-08-2011	11961	Feminino	32	MR	Seguimento	DPN	Não portadora de Distrofia metacromática
11-08-2011	8188	Feminino	16	MB	Seguimento	Patologia	ADPM com dismorfias
11-08-2011	8388	Masculino	11	MB	Seguimento	Patologia	ADPM+escoliose grave+problema cardíaco
11-08-2011	1201/98	Masculino	30	AF	1ª	AG	Mãe com HD
11-08-2011	11980	Masculino	16	AF	1ª	Patologia	Lábio leporina+fenda palatina+nariz globoso
23-08-2011	10375	Masculino	12	JS	Seguimento	Patologia	Baixa estatura e hipoacusia
23-08-2011	705/96	Feminino	32	AF	Seguimento	Patologia	Síndrome de Cohen (dx clínico)
31-08-2011	11323	Masculino	13	JS	Seguimento	Patologia	Baixa estatura e atraso mental

Garth Jon