

01-09-2011	9956	Masculino	4	GS	Seguimento	Patologia	ADPM grave
01-09-2011	12004	Feminino	18	JS	1ª	Patologia	Luxações sucessivas
01-09-2011	12005	Masculino	10	JS	1ª	Patologia	ADPM
02-09-2011	11917	Feminino	47	GS	Seguimento	AG	Portadora Síndrome de X-Frágil (mutação incompleta)
02-09-2011	11927	Feminino	16	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de X-Frágil (mutação completa FRAXA)
05-09-2011	3322/01	Masculino	14	GS	Seguimento	Patologia	Suspeita de Neurofibromatose
05-09-2011	9286	Feminino	3	GS	Seguimento	Patologia	Malformação congénita: Agenesia do corpo caloso e hemiparésia dir
05-09-2011	3007	Masculino	17	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome dismórfico com atraso mental ligeiro
05-09-2011	2738	Feminino	10	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome de Beals (Congenital contractural arachnodactily)- AD
05-09-2011	4347	Masculino	16	GS	Seguimento	Patologia	Atraso mental+macrocefalia
05-09-2011	11648	Feminino	50	GS	Seguimento	Patologia	Suspeita de Distrofia muscular facio-escapulo-umeral
06-09-2011	11464	Feminino	7	MR	Seguimento	Patologia	ADPM
06-09-2011	9468	Feminino	8	JS	Seguimento	Patologia	SAF
06-09-2011	11191	Feminino	10	JS	Seguimento	Patologia	ADPM não sindrómico
06-09-2011		Feminino	40	JS	1ª	AG	História familiar de hemocromatose hereditária
06-09-2011		Feminino	10	JS	Seguimento	Patologia	Suspeita de Síndrome de Asperger
08-09-2011	8534	Feminino	5	MR	Seguimento	Patologia	Síndrome neurológico
08-09-2011		Masculino	10	MR	Seguimento	Patologia	Síndrome de Kabuki
09-09-2011	12020	Masculino	33	GS	1ª	Patologia	Atraso mental severo com epilepsia
09-09-2011	12022	Feminino	1 mês	JS	1ª	Patologia	Cardiopatia congénita+má evolução ponderal
12-09-2011	11528	Masculino	20 meses	MR	Seguimento	Patologia	Displasia óssea não classificada: suspeita de hipocondroplasia-AD
13-09-2011	0257/93	Masculino	19	JS	Seguimento	Patologia	ADPM
13-09-2011		Feminino	10	JS	1ª	Patologia	ADPM
13-09-2011	10899	Masculino	2	JS	Seguimento	Patologia	Restrição do crescimento intra-uterino
13-09-2011	11557	Masculino	2	GS	Seguimento	Patologia	Síndrome não dismórfico
13-09-2011	8026	Feminino	7	GS	Seguimento	Patologia	ADPM
13-09-2011	5037	Feminino	7	GS	Seguimento	Patologia	ADPM com dismorfias

Galileu

Estágio parcelar do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético no Centro de Genética Preditiva e Preventiva

- Consultas assistidas pela aluna Bruna Lopes Leandro

6 de Outubro a 31 de Dezembro de 2010

DATA	Sexo	Idade	Tipo		Consulta	Motivo
07-10-2010	Feminino	34	2ª	Divulgação de resultados	Hemocromatose	Pai heterozigótico composto C282Y/H63D
07-10-2010	Masculino	28	2ª	Divulgação de resultados	Hemocromatose	H63D
07-10-2010	Masculino	21	2ª	Divulgação de resultados	Hemocromatose	H63D
14-10-2010	Feminino	22	1ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Pai com PAF
21-10-2010	Masculino	18	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Pai com HH
21-10-2010	Feminino	40	2ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Fígado gordo e com com acumulação de ferro
21-10-2010	Masculino	41	1ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Mãe faleceu com PAF
28-10-2010	Feminino	34	1ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Pai Doença de Huntington
28-10-2010	Feminino	18	1ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Mãe com DH
28-10-2010	Feminino	20	1ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Mãe com DH
28-10-2010	Masculino	34	1ª	Aconselhamento Genético	Doença de Machado Joseph	Mãe com DMJ
28-10-2010	Feminino	29	1ª	Diagnóstico	Neurofibromatose	Manchas de café-com-leite e neurofibromas
03-11-2010	Masculino	18	1ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Pai faleceu com PAF
03-11-2010	Feminino	62	1ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Irmão faleceu com PAF
03-11-2010	Feminino	22	2ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Pai com PAF
04-11-2010	Masculino	82	1ª	Diagnóstico	Hemocromatose	Aumento Tf sat., ferritina e ferro
09-11-2010	Masculino	41	2ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Mãe faleceu com PAF
09-11-2010	Masculino	20	1ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Pai faleceu com PAF
09-11-2010	Feminino	30	1ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Mãe com PAF
09-11-2010	Feminino	31	1ª	DPN	Paramiloidose	Gravidez 10 semanas+2 dias
11-11-2010	Feminino	39	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Teve linfoma há 4 anos. Irmão com c282y/H63D.
11-11-2010	Feminino	55	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Irmão heterozigótico composto C282Y/H63D
11-11-2010	Feminino	61	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Irmão heterozigótico composto C282Y/H63D
11-11-2010	Feminino	52	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Irmão heterozigótico composto C282Y/H63D
11-11-2010	Feminino	50	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Irmão heterozigótico composto C282Y/H63D
17-11-2010	Feminino	18	2ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Mãe com DH
17-11-2010	Feminino	20	2ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Mãe com DH

17-11-2010	Feminino	34	1ª	Aconselhamento Genético	Ataxia de Friedrach	Primo do pai com A. De Friedrach; avó paterna portadora
17-11-2010	Feminino	34	2ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Pai Doença de Huntington
17-11-2010	Masculino	34	2ª	Aconselhamento Genético	Doença de Machado Joseph	Mãe com DMJ
17-11-2010	Feminino	62	2ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Irmão afectado. Mãe faleceu c/75A, possivelmente seria afectada.
17-11-2010	Masculino	18	2ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Pai afectado com PAF (faleceu)
23-11-2010	Feminino	31	2ª	DPN	Paramiloidose	Sra. grávida, portadora de PAF
30-11-2010	Feminino	30	2ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Mãe com PAF
30-11-2010	Feminino	18	2ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Mãe com DH
30-11-2010	Feminino	20	2ª	Aconselhamento Genético	Doença de Huntington	Mãe com DH
30-11-2010	Masculino	41	3ª	Divulgação de resultados	Paramiloidose	Senhor afectado com PAF
02-12-2010	Feminino	35	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Pai faleceu em 2008 com cirrose hepática; tinha depósitos de ferro no fígado. Do dx à morte foram 4 meses.
02-12-2010	Feminino	24	1ª	Aconselhamento Genético	Hemocromatose	Valores elevados ferritina e Tf sat; cansaço e dores nas pernas.
02-12-2010	Masculino	18	2ª	Divulgação do resultado	Hemocromatose	C282Y/-
07-12-2010	Masculino	18	3ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Portador de PAF
07-12-2010	Feminino	62	3ª	Aconselhamento Genético	Paramiloidose	Não portadora de PAF
09-12-2010	Masculino	82	1ª	Divulgação de resultado	Hemocromatose	Aumento Tf sat., ferritina e ferro
15-12-2010	Feminino	34	2ª	Divulgação de resultado	Ataxia de Friedrach	Primo do pai com A. De Friedrach; avó paterna portadora
15-12-2010	Feminino	34	3ª	Divulgação de resultado	Doença de Huntington	Pai Doença de Huntington
15-12-2010	Masculino	34	3ª	Divulgação de resultado	DMJ	Mãe com DMJ

ESTÁGIO DE ONCOGENÉTICA e GENÉTICA MÉDICA

(1 de Outubro a 31 de Dezembro de 2011)

Consultas de Genética Médica

DATA	Género	Idade	Médico	Tipo de consulta	Motivo da Consulta
07-10-2010	Feminino	25	Dr. João Paulo Oliveira	Seguimento	Genética Médica Síndrome de Marfan
07-10-2010	Feminino	17	Dr. João Paulo Oliveira	Seguimento	Genética Médica Agnesia completa de um dos rins; 2 quistos num ovário; amenorreia primária
07-10-2010	Masculino	23	Dr. João Paulo Oliveira	Seguimento	Genética Médica Bandas amnióticas; atraso mental grave; linfedema da perna
07-10-2010	Masculino	5	Dr. João Paulo Oliveira	Diagnóstico	Genética Médica Estudo de doença de Fabri
08-10-2010	Feminino	9	Dra. Carla Moura	Seguimento	Genética Médica História familiar materna de Doença de Von Willebrand; história familiar paterna de surdez.
08-10-2010	Feminino	16	Dra. Carla Moura	Seguimento	Genética Médica Alfafetoproteína aumentada; manchas na pele; dificuldades na marcha; alterações neurológicas
08-10-2010	Feminino	48	Dra. Carla Moura	Seguimento	Genética Médica Pôs aparelho no ouvido direito, no esquerdo não ouve nada.

Reuniões Clínicas e Científicas

Data	Tipo	Tema(s)
06-10-2010	Reunião Neurociências	Protocolo de estudo genético nas demências degenerativas (EFNS)
08-10-2010	Consulta de grupo de fendas palatinas	Fenda palatina e/ou lábio leporino

Consultas de Oncogenética

Data	Gênero	Idade (anos)	Tipo	Motivo ou clínica
06-10-2010	Feminino	43	AG	História familiar de cancro do mediastino; adenocarcinoma pulmão
06-10-2010	Masculino	20	D	3 pólipos no intestino (um deles mt gd) em idade mt jovem
06-10-2010	Feminino	54	TP	Hx familiar HNPCC. Delecção gene MSH2: introduz 1 códon STOP prematuro na síntese da proteína MSH2 (c.388_389)
08-10-2010	Masculino	24	D	Oligofrenia profunda; atraso cognitivo e na linguagem
11-10-2010	Feminino	36	AG	História familiar de cancros: da mama, cólo do útero e CCR
11-10-2010	Masculino	36	AG	História familiar de cancros: garganta, cólo do útero, linfoma no estômago
11-10-2010	Feminino	39	D	Ca endométrio.
11-10-2010	Feminino	31	D	Adenocarcinoma do endométrio ou cancro do cólo do útero.
13-10-2010	Feminino	43	D	CaGástrico e história familiar do mesmo tipo de cancro.
18-10-2010	Feminino	48	AG	NF1 e história familiar de cancro da mama.
18-10-2010	Feminino	85	D	História familiar de ca mama e a própria também teve aos 84 anos.
18-10-2010	Feminino	76	D	História familiar de cancro da mama e a própria teve ca mama aos 76 anos.
20-10-2010	Feminino	26	D	Retinoblastoma unilateral (RB2)
20-10-2010	Feminino	61	TP	TP para BRCA 2.
20-10-2010	Feminino	35	TP	TP para BRCA 2.
20-10-2010	Feminino	38	AG	História familiar de cancros.
25-10-2010	Feminino	62	D	Ca Mama aos 62 anos. Hx familiar de Ca Mama, Ca ósseo e hepatite na família materna.
25-10-2010	Feminino	21	AG	Hx familiar de CCR, Ca Estômago, Ca Fígado, Ca Cólo útero e patologia psiquiátrica.
27-10-2010	Feminino	48	TP	Hx familiar de cancros: irmão CCR e CaPróstata. Mutação MSH2 confirmada. Síndrome de Lynch.
27-10-2010	Masculino	44	TP	Hx familiar de cancros: irmão CCR e CaPróstata. Mutação MSH2 confirmada. Síndrome de Lynch.
08-11-2010	Feminino	73	D	Teve CCR e duas irmãs também.
08-11-2010	Feminino	46	AG	Duas irmãs com cancro: mama e colorectal; avô cancro gástrico e avó ca mama.

08-11-2010	Feminino	49	D	História familiar de cancro: mama.
08-11-2010	Feminino	37	AG	História familiar de cancro
08-11-2010	Feminino	39	D	Teve um linfoma de Hodkin aos 32 A e ca da mama aos 37 anos. Mãe teve ca mama aos 50 anos.
10-11-2010	Feminino	46	D	Pai teve ca mama bilateral: aos 62 e depois aos 75 anos. Irmã teve ca mama aos 42 anos.
10-11-2010	Feminino	44	AG	Hx familiar paterna de cm; mãe cm aos 51 A; irmãos capróstata e CCR.
10-11-2010	Feminino	47	D	Teve ca mama aos 45 A, durante a gravidez.
10-11-2010	Feminino	64	D	Ca mama bilateral e a mãe teve ca mama aos 43 A.
15-11-2010	Feminino	64	D	Ca mama aos 63 A.
15-11-2010	Masculino	23	TP	Hx familiar de PAFC (família paterna gene APC). Pai tem mutação c.637 C>T no exão 5 do gene APC
15-11-2010	Feminino	55	D	Ca mama. Hx familiar de ca fígado, ca mama e ca próstata.
17-11-2010	Feminino	67	D	Ca mama aos 67 A. Filha teve linfoma aos 21 A. Mãe teve ca mama aos 67 A e faleceu de ca pulmão aos 75 A. Tios maternos faleceram de ca gástrico.
17-11-2010	Masculino	41	D	Tumor intestinos aos 33A.
17-11-2010	Feminino	48	D	Teve ca mama aos 47 A e a mãe aos 49 anos. Hx familiar: ca mama, ca pulmão, esófago, ossos, gástrico.
18-11-2010	Feminino	34	D	Teve 2 tumores no pescoço (paragangliomas): o 1º (19 A) e 2º(33A). Irmão tb teve paraganglioma bilat. Aos 33Ae uma tia paterna tb. Pai tem alguma coisa na caótida.
22-11-2010	Masculino	64	TP	Filha teve CM aos 31A e o sr. linfoma aos 61A. Tia CM aos 51A e morreu aos 52A. Pai Caesófago (<60A).
22-11-2010	Feminino	58	TP	Filha teve CM aos 31A
22-11-2010	Feminino	12	TP	Pai tem mutação responsável pela Polipose Cólica Familiar - gene APC
22-11-2010	Masculino	11	TP	Pai tem mutação responsável pela Polipose Cólica Familiar - gene APC
22-11-2010	Feminino	29	AG	Mãe faleceu com CM aos 31A (dx-30A) e tia teve aos 39A; tio materno ca 57A; outro tio faleceu de cancro do fígado(<40A); avô faleceu tumor cerebral antes dos 50A).
22-11-2010	Feminino	20	TP	Pai portador de mutação familiar BRCA2: inserção ALU (exão 3). Probando CM aos 72A.
22-11-2010	Masculino	18	TP	Mãe portadora de mutação familiar BRCA2: inserção ALU (exão 3). Teve CM pouco depois de saber que era portadora.
24-11-2010	Masculino	58	D	Múltiplos pólipos (detectados em colonoscopia); hx familiar de cancro (mãe-linfoma folicular-78A; primo-linfoma-32A)
24-11-2010	Feminino	34	AG	História familiar de BRCA2 (variante não classificada. Irmã CM-30A; mãe Covário-42A.
24-11-2010	Feminino	54	TP	História familiar de MSH2
24-11-2010	Masculino	32	D	Tem neurofibromas e hx familiar de Neurofibromatose tipo 1 (3 gerações); irmão com tumor ocular (glioma óptico)

06-12-2010	Masculino	65	D	CCR (aos 39 anos) e melanoma aos 64 anos.
06-12-2010	Masculino	80	D	Cancro da mama aos 60 A
06-12-2010	Masculino	62	D	CCR aos 61 anos.
13-12-2010	Masculino	66	D	2 tumores simultâneos nos 2 rins; Hx familiar de ca fígado; ca gástrico; tumor cerebral.
15-12-2010	Feminino	24	AG	História familiar de cancros.
15-12-2010	Feminino	44	D	Cancro da mama aos 34 A e duas irmãs tiveram antes dos 40 A.
15-12-2010	Feminino	25	AG	História familiar de cancro da e ovário.
15-12-2010	Feminino	64	D	Cancro da mama aos 48 anos e uma irmã faleceu da mesma doença aos 62 anos.
15-12-2010	Feminino	37	AG	História familiar de cancros.
22-12-2010	Masculino	43	AG	História familiar de cancros.
22-12-2010	Feminino	49	AG	História familiar de cancros.
22-12-2010	Feminino	27	AG	História familiar de cancros.
23-12-2010	Feminino	34	D	Teve cancro da mama aos 33 A, com receptores hormonais positivos.

Glossário de acrónimos e abreviaturas

A	anos
AG	Aconselhamento Genético
Ca	cancro
Ca ma	Cancro da mama
CCR	Candro colo-rectal
D	Diagnóstico
Hx	História
P	Patologia
PAFC	Polipose Adenomatose Cólica Familiar
TP	Teste de portador



**“A Psico-Oncologia
em Portugal:
Da Investigação
à Clínica”**

PORTO, H.S.A.
Auditório Prof. Alexandre Moreira
22 e 23 de Outubro de 2010



DIPLOMA

Certifica-se que

BRUNA LOPES LEANDRO

Participou no **IX CONGRESSO PORTUGUÊS DE PSICO-ONCOLOGIA** – “A PSICO-ONCOLOGIA EM PORTUGAL: DA INVESTIGAÇÃO À CLÍNICA” – realizado nos dias 22 e 23 de Outubro de 2010, no Centro Hospitalar do Porto – Hospital de Santo António – Auditório Prof. Alexandre Moreira.

Porto, 23 de Outubro de 2010

A Presidente do Congresso

Dra. Sara Moreira

DECLARAÇÃO DE PRESENÇA

Para os devidos efeitos, se declara que a Sr.(a). Dr.(a) BRUNA LOPES LEANDRO esteve presente no dia 10/12/2010 na **15ª Reunião de Formação do Internato de Genética Médica**, organizada pela Direcção do Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos

A reunião teve lugar no Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, no Porto.

Porto, 10 de Dezembro de 2010

Ana Maria Fortuna.

Dr.ª Ana Maria Fortuna

This is to certify that

Bruna Leandro

attended the
MSc Student Symposium
Psychosocial Oncology Day
Department of Genetic Medicine
St Mary's Hospital
Manchester

Signed:

Rhona MacLeod

Dr Rhona MacLeod
Consultant Genetic Counsellor/Lecturer

Date: 14 February, 2011

**CERTIFICADO DE
PRESENÇA**


Organização

Serviço de Gastroenterologia do Centro Hospitalar de Vila Nova
de Gaia/Espinho e Centros de Saúde (ACES) de Gaia e Espinho

Certifica-se que

Bruna Lopes Leandro

participou na

Reunião Científica

PREVENÇÃO EM GASTROENTEROLOGIA

Fígado Gordo, Cancro do Cólon, Cancro do Esófago

Vila Nova de Gaia, 19 de Fevereiro de 2011

A Comissão Organizadora



Dr. José Castro Fraga

7 de Junho 2011

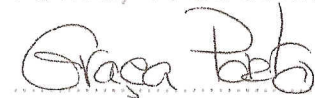
Dia Nacional da Hemocromatose

certificado:

Certifica-se que Bruna Leandro participou no workshop: Hemocromatose, uma questão de saúde pública, no Auditório Alexandre Moreira do Centro Hospitalar do Porto, Hospital de Santo António.

O workshop realizou-se no dia 7 de Junho de 2011, Dia Nacional da Hemocromatose e foi promovido pela Associação Portuguesa de Hemocromatose em colaboração com o Fórum Hematológico do Norte, o IBMC-INEB (Instituto de Biologia Molecular e Celular e Instituto de Engenharia Biomédica) e o CES (Centro de Estudos Sociais).

PORTO, 14 de Junho 2011



Graça Porto, MD PhD

Responsável Clínica da Consulta de Hemocromatose no CHP-HSA
Directora do grupo Basic & Clinical Research on Iron Biology, IBMC

fácil saber, fácil tratar