

MESTRADO PROFISSIONALIZANTE

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

FIDJY CELINE LEAL RODRIGUES

Relatório de actividades

2010/2011

FIDJY CELINE LEAL RODRIGUES

**RELATÓRIO DE ACTIVIDADES
MESTRADO PROFISSIONALIZANTE
ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

Relatório de actividades de candidatura ao grau de Mestre em Aconselhamento Genético submetido ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto.

Orientador - Professor Doutor Jorge Saraiva

Categoria - Professor catedrático convidado da Faculdade de Medicina
Universidade de Coimbra

- Director do Serviço de Genética Médica

Afiliação - Hospital Pediátrico Carmona da Mota, CHC



Agradecimentos

Aos meus pais.... pelo amor e apoio incondicional

Ao Pedro...por ser tão paciente e por aceitar o que é melhor para mim

À Equipa:

Ao Prof. Doutor Saraiva pelos ensinamentos, o rigor e modelo

À Dra. Lina Ramos pela humanização e sorriso

À Dra. Margarida Venâncio pelo apoio incondicional e total dedicação

Ao Dr. Sérgio Sousa pelo entusiasmo

Ao Dr. Joaquim Sá pela paciência

À Dra. Fabiana Ramos pelos sorrisos, pelo interesse que me despertou para esta ciência

À Dra. Sofia Maia por estar sempre disponível para ajudar

À Dra. Ana Beleza pela amizade

À Dra. Cláudia Reis por partilhar a agenda, gabinete, os mesmos receios iniciais

À Dra. Renata Oliveira pela boa disposição

À Dra. Marta Amorim pela simpatia

À Dra. Marta Meireles pela devoção

À Dra. Paula Garcia por acreditar em mim

A todas as pessoas que fazem parte da minha vida e que me marcaram de alguma forma, até mesmo com os seus *aconselhamentos*... Aqui fica um pedido de desculpas ao meu professor de Biologia do 12º ano, por ter desvalorizado a aula teórica sobre os cromossomas... apenas nove anos mais tarde é que percebo o quanto esta aula era extremamente importante e estaria a definir o meu percurso profissional...

E por fim, mas nunca por último um apreço especial a cada família com que já contactei, cada uma revelando uma faceta particular do que é coragem, e com que as suas histórias e testemunhos me enriqueço pessoal e profissionalmente. Este relatório é também por eles, aqueles para quem continuaremos sempre a tentar responder aos “*porquês*”... Para todos os meninos raros que nos fazem olhar para o mundo de uma forma diferente...

Índice

1. Identificação	5
2. Introdução.....	6
3. Descrição do Serviço de Genética Médica.....	8
3.1. Actividade Assistencial do Serviço de Genética Médica.....	10
3.2. Consultas do Serviço de Genética Médica	11
3.3. Teleconsulta de Genética.....	13
3.4. Consulta de Aconselhamento Genético na Maternidade Bissaya Barreto.....	13
4. Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético.....	14
4.1 Actividades.....	14
4.2 Actividade Assistencial do Mestrado.....	16
4.3 Comentários.....	20
5. A experiência de Paris: “Hôpital Necker – Enfants Malades”	21
5.1 O Aconselhamento Genético no contexto do DPN.....	22
5.2 A planificação semanal do estágio.....	23
5.3 Actividade Assistencial do Mestrado.....	25
5.4 Comentários.....	28
6. Actividade Assistencial: Consultas de psicologia.....	29
6.1 Motivo de consultas.....	29
6.2 O protocolo de avaliação psicológica.....	32
6.3 Comentários.....	33
7. Considerações finais	34
8. Actividade científica / Participação em congressos.....	36
9. Organização do estágio.....	38
10. Anexos	39

1. Identificação

Nome: Fidjy Celine Leal Rodrigues

Data Nascimento: 20/10/1983

Percurso Académico:

- **2006** - Licenciatura em Psicologia na Faculdade de Psicologia e de Ciências de Educação da Universidade de Coimbra, ramo: Psicologia do Desenvolvimento

- **2008** - Mestrado em Psicologia do Desenvolvimento. *“Avaliação do Stress Parental em pais de crianças com Doença Hereditária do Metabolismo”*.

- **2009/2010** - Frequência do 1º Ano curricular do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético. Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar. Porto

- **2010/2011** - Estágio Profissionalizante no Serviço de Genética Médica do Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar de Coimbra.

- **2010/2011** - Seminário de Investigação: *“Nonsyndromic neurosensorial prelingual deafness: the importance of genetic counseling in demystifying parents’ beliefs about the causes of their children’s deafness.”*

2. Introdução

O estágio profissionalizante, no âmbito do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético, decorreu no Serviço de Genética Médica do Hospital Pediátrico Carmona da Mota do Centro Hospitalar de Coimbra sob a orientação do Professor Doutor Jorge Saraiva. O estágio teve início no dia 1 de Outubro de 2010, sendo cumprido a tempo inteiro com uma duração de 12 meses de acordo com os moldes do internato médico. O estágio visa a observação de um leque de consultas de aconselhamento genético mas também de genética médica.

Harper, em 2010 em *Practical Genetic Counselling*, reconhece a dificuldade na definição do conceito de *aconselhamento genético*. No entanto existem alguns elementos-chave transversais a todas as definições:

- **Diagnóstico e aspectos clínicos**
- **Importância da história familiar e construção da árvore genealógica**
- **Reconhecimento de padrões de hereditariedade e estimativa do risco**
- **Comunicação e empatia com os consultandos**
- **Informação das diferentes opções e medidas adicionais**
- **Apoio no processo de tomada de decisões e na opção escolhida**

A minha presença nas diferentes consultas permitiu avistar a aplicabilidade da definição, assim como a importância do aconselhamento genético para os pacientes e respectivas famílias.

A elaboração de um diagnóstico que pode levar à resposta do “*porque é que isso nos aconteceu?*”, a informação sobre o prognóstico, sobre o risco de recorrência, sobre as opções reprodutivas tranquilizam os utentes dando-lhes um papel activo na evolução da história natural da doença. Assim, o nosso papel passa pela capacitação dos nossos consultandos por meio do aconselhamento genético.

Apesar de nalguns países da Europa, já existirem técnicos especializados em aconselhamento genético, em Portugal estas consultas continuam a ser realizadas pelos médicos. A forma objectiva em que a informação médica é transmitida, o apoio no processo de tomada de decisão sem interferir na mesma, o espaço que é dado aos pacientes para exporem as suas dúvidas, receios e medos, assim como a empatia na relação entre o consultando e o médico, levam-me a enfatizar positivamente o trabalho da equipa médica.

O impacto positivo deste trabalho reflecte-se, entre outros, na adesão de outros familiares, na realização de testes preditivos, na antecipação dos cuidados médicos, como é o caso nas doenças hereditárias de início tardio, mas também no recurso ao Diagnóstico Pré-Natal, ao Diagnóstico Genético Pré-Implantatório.

O objectivo geral do estágio prende-se com a aquisição das competências centrais em aconselhamento genético, sendo estas, as seguintes:

- ✓ Estabelecer relação e reconhecer as preocupações e expectativas dos consultandos
- ✓ Avaliar riscos genéticos de forma apropriada e correcta
 - Transmitir informação genética e clínica apropriada às necessidades dos consultandos
 - Explicar as opções disponíveis aos consultandos, incluindo os seus riscos, benefícios e limitações
 - Avaliar a compreensão pelos consultandos em relação aos tópicos em discussão
 - Reconhecer as implicações das experiências, crenças, valores e cultura, individuais e familiares, para o processo de aconselhamento genético
- ✓ Avaliar as necessidades e recursos dos consultandos e fornecer apoio, assegurando a referenciação a outros serviços sempre que apropriado
- ✓ Usar uma gama de capacidades de aconselhamento de modo a ajudar o processo de tomada de decisões e o ajustamento por parte dos consultandos
- ✓ Documentar informação, incluindo notas clínicas e troca de correspondência de forma apropriada
- ✓ Encontrar informação médica e genética relevante e utilizá-la correctamente no aconselhamento genético
- ✓ Organizar e estabelecer prioridades de acordo com as necessidades clínicas
- ✓ Planificar, organizar e oferecer educação e treino a profissionais e público em geral
- ✓ Estabelecer relações de trabalho eficazes de modo a funcionar em equipa multidisciplinar e integrar a rede mais vasta de cuidados de saúde e apoio social
- ✓ Contribuir para o desenvolvimento e organização dos serviços de genética
- ✓ Praticar de acordo com um código apropriado de conduta ética
- ✓ Reconhecer as limitações da sua prática e atender às fronteiras entre profissões
- ✓ Mostrar capacidade de reflexão e preocupação pela segurança de pessoas e famílias
- ✓ Apresentar as oportunidades de participação dos consultandos em projectos de investigação de modo a permitir a sua escolha livre e informada

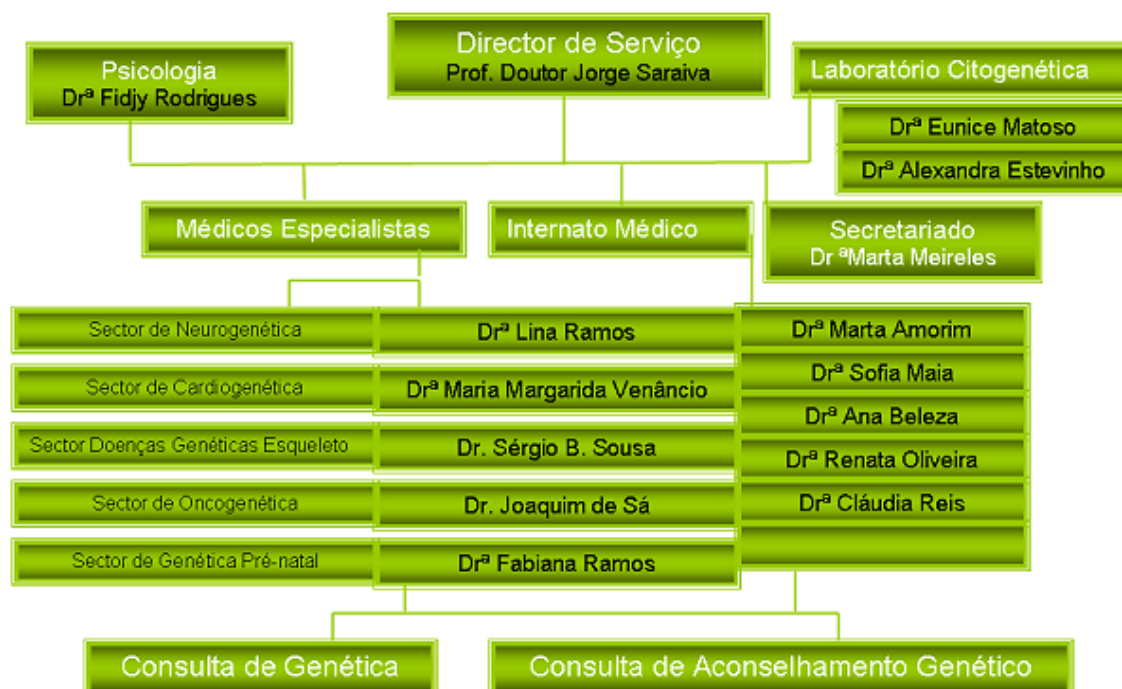
- ✓ Mostrar aperfeiçoamento profissional contínuo e contribuir para o desenvolvimento da profissão.

3. Descrição do Serviço de Genética Médica

O Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar de Coimbra (SGM-CHC) foi criado oficialmente no dia 1 de Março de 1999, no entanto as consultas de genética iniciaram-se em 1984. Desde Janeiro de 2002, o serviço é um dos centros a nível nacional com idoneidade para o Internato Complementar de Genética Médica.

A equipa é constituída por seis médicos especialistas em Genética Médica: o Professor Doutor Jorge M. Saraiva: (Assistente Graduado Sénior, Director do Serviço de Genética Médica e Director Clínico Adjunto do Departamento Pediátrico), Dra. Lina Ramos (Assistente Graduada), Dra. Margarida Venâncio, Dr. Sérgio Sousa, Dra. Fabiana Ramos, Dr. Joaquim Sá (Assistentes Hospitalar) e por cinco internos: Dra. Marta Amorim, Dra. Sofia Maia, Doutora Ana Beleza, Dra. Renata Oliveira, Dra. Cláudia Reis, Dra. Ana Vasquez. Desde do dia 1 de Outubro de 2010, o Serviço conta com a minha colaboração, enquanto psicóloga, a tempo inteiro. O trabalho de secretariado clínico é assegurado pela Dra. Marta Meireles.

Organograma da equipa do Serviço de Genética Médica:



As mudanças para as novas instalações do Hospital Pediátrico decorreram nos dias 27 e 28 de Janeiro de 2011. Estas mudanças vieram colmatar as dificuldades sentidas

pela falta de espaço no início do estágio. Actualmente, o serviço encontra-se no Piso 1 sendo que o espaço físico é composto por uma recepção/ secretariado, um gabinete para a direcção de serviço, duas salas de trabalho, uma sala de reuniões/biblioteca, uma sala de cacifos e dois arquivos. As consultas decorrem no espaço das consultas externas (Piso 0), sendo que os três gabinetes de consulta são partilhados de forma rotativa.

Desde 2004 o serviço dispõe de uma página na Internet integrada na página do Hospital Pediátrico de Coimbra (HPC) onde é possível encontrar algumas normas de orientação diagnóstica, informações clínicas sobre algumas doenças: (<http://www.chc.min-saude.pt/servicos/Genetica>).

A actividade assistencial do Serviço reparte-se da seguinte forma:

- **Consultas de Genética Médica**

- **Consultas de Aconselhamento Genético I** (24 períodos semanais, no Hospital Pediátrico de Coimbra)

- **Consulta de Aconselhamento Genético na Maternidade Bissaya Barreto** (8 períodos semanais)

- **Observação de doentes internados** no HPC e na Maternidade Bissaya Barreto sempre que solicitado.

- **Teleconsultas** mensais de Genética com os Serviços de Pediatria do Hospital de Santo André (Leiria) e com o Centro Hospitalar Cova da Beira, EPE.

- **Observação de fetos** com anomalia congénita suspeita ou confirmada, sempre que solicitado no Centro de Diagnóstico Pré-natal da Maternidade Bissaya Barreto.

- **Consultas de Aconselhamento Genético II** desde do dia 1 de Março de 2011 que englobam as consultas de Psicologia. Nesta consulta acompanho os utentes que integram o Protocolo do Teste Pré-Sintomático para doenças de início tardio, casais referenciados pelo Centro de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto no doloroso processo de Interrupção Médica da Gravidez, casais no contexto de aconselhamento genético pré-natal, indivíduos heterozigotos, indivíduos com cromossomopatias estruturais, cuidadores informais de doentes acompanhados na nossa consulta. Pontualmente, é solicitado a minha colaboração na comunicação de resultados.

Reuniões do Serviço

Reunião do Serviço de Genética Médica:

As manhãs de sextas-feiras são reservadas para as reuniões do serviço. Nestas reuniões, são discutidas questões relativas ao Serviço, colocadas dúvidas, distribuídas as primeiras consultas para a semana seguinte, assim como é feita a revisão e discussão de casos clínicos da semana seguinte, apresentação de artigos, e trabalhos. A abordagem

em conjunto dos casos permite uma troca de experiência entre os especialistas e os internos.

Reunião do Centro de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto:

As reuniões realizam-se semanalmente às sextas-feiras. É uma reunião multidisciplinar, que conta ainda com a presença de um ou mais elementos do Laboratório de Citogenética da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, geralmente a directora (Prof. Doutora Isabel Marques), e da responsável pela Fetopatologia (Dr^a. Raquel Pina). São analisados, discutidos e orientados os casos de anomalia fetal referenciados ao Centro de Diagnóstico Pré-Natal (CDPN) ou casos pós-interrupção médica da gravidez, consoante os achados clínicos e laboratoriais.

Reunião com o Laboratório de Citogenética da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra e com o Centro de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto:

Desde 2007 que o Serviço de Genética Médica se reúne mensalmente com o Laboratório de Citogenética da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra. Desde 2010 que o Centro de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto participa também nesta reunião, que se destina à discussão da actividade assistencial em curso e apresentação e discussão de artigos ou temas de interesse clínico e/ou laboratorial.

3.1 Actividade Assistencial do Serviço de Genética Médica

A actividade assistencial do serviço tem vindo progressivamente a aumentar. O gráfico abaixo permite uma melhor visualização desta evolução.

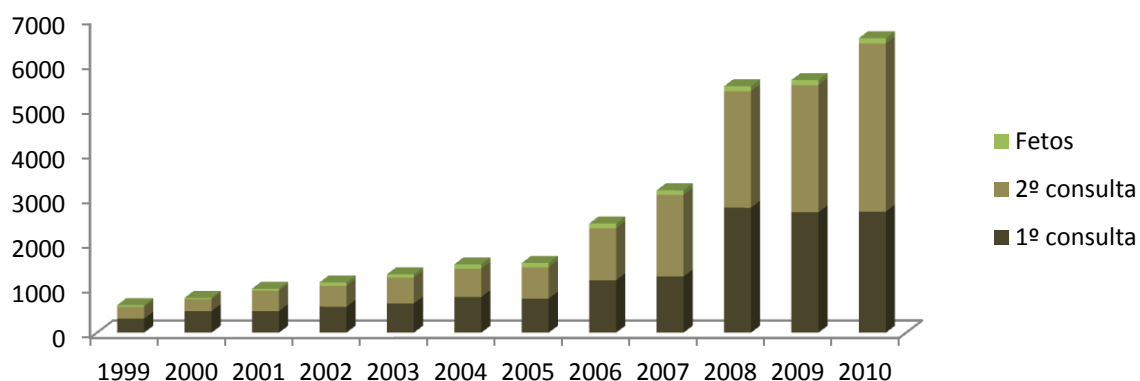


Gráfico nº 1: Actividade do Serviço de Genética Médica (1999-2010)

Fonte: Relatórios de actividades do Serviço de Genética Médica

Entre o 1º dia de Outubro de 2010 e 16 de Setembro de 2011, a equipa do Serviço de Genética Médica realizou **6391** consultas com a seguinte distribuição:

Consultas	Primeiras	Subsequentes	Total
Genética Médica	593	1415	2008
Aconselhamento Genético I	898	1571	2469
Aconselhamento Genético II	55	33	88
Maternidade Bissaya - Barreto	1023	734	1757
Teleconsulta	-	-	69
Meios Complementares Diagnóstico (MCD)	-	-	135

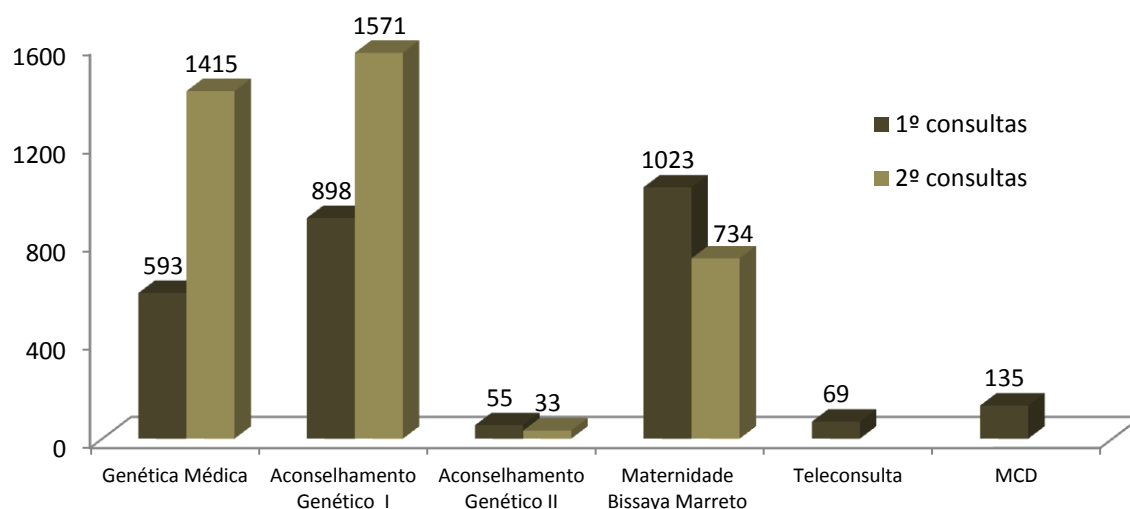


**Gráfico n°2: Actividade assistencial do Serviço de Genética Médica
(Outubro2010/Setembro2011)**

3.2 Consultas do Serviço de Genética Médica

A Consulta do Serviço de Genética Médica visa estabelecer um diagnóstico etiológico, e/ou realização de aconselhamento genético. Os utentes que podem recorrer à consulta são indivíduos, independentemente da idade com:

- Suspeita ou risco de doença genética,
- Com antecedentes pessoais ou familiares de anomalia congénita,
- Síndrome dismórfico,
- Atraso de desenvolvimento psicomotor/atraso mental (ADPM),
- Baixa estatura,
- Doenças de manifestação tardia (a partir dos 18 anos),
- Doença metabólica hereditária,
- Cromossomopatia,

- Situações de hereditariedade monogénica ou multifactorial, entre outras.

Os utentes podem ser referenciados pelo seu médico assistente ou recorrer à consulta por iniciativa própria.

Ao longo do ano foi possível interiorizar a dinâmica da consulta, assim como perceber os diferentes passos do processo. Todas as consultas iniciam-se com a identificação do doente e colheita da informação familiar esquematizada através de um heredograma. Este processo é fundamental, pois, permite estabelecer o padrão de hereditariedade da patologia em causa, assim como facultar informação complementar sobre familiares em risco que apresentam critérios para serem estudados.

Num segundo momento, através de uma entrevista estruturada, o médico reúne informação sobre a história pré-natal, obstétrica e o período neo-natal. Além desta informação dada pelos utentes, valorizam-se os meios complementares de diagnóstico já realizados que possam ser úteis para o estabelecimento de um diagnóstico etiológico.

Seguidamente, fazemos apelo ao olho clínico do médico realizando uma observação pormenorizada de determinadas características dos utentes - somatometria, pesquisa de dismorfismos - todas estas observações permitem estabelecer um plano de actuação de acordo com as hipóteses diagnósticas sugeridas, onde é ponderada a solicitação de outros exames complementares de diagnóstico (estudo citogenético, estudo molecular, investigação metabólica, exame imagiológico, entre outros) e, em algumas situações, uma avaliação multidisciplinar. É de realçar também a importância das fotografias para o caso ser observado e discutido nas reuniões de Serviço onde os colegas trocam opiniões.

Finalmente, na última consulta, o doente ou os seus progenitores são informados do diagnóstico etiológico (comprovado, provável ou possível), ou da sua ausência, do prognóstico, do risco de recorrência, das possibilidades e limites de um diagnóstico pré-natal orientado (ecográfico, citogenético, molecular, bioquímico ou enzimático) e do risco para outros familiares. Sempre que possível e quando existe, entregue-se um panfleto informativo sobre a patologia, assim como é enviado ao médico assistente uma sugestão de protocolo de vigilância.

Para finalizar o processo, em todos os casos observados é elaborado um relatório médico enviado ao doente e ao médico que o referenciou à consulta, excepto nas situações de estudo genético em indivíduo saudável para o qual o resultado é confidencial. O Serviço de Genética Médica fica sempre disponível para o esclarecimento de dúvidas, reavaliação da situação e aconselhamento genético dos familiares, realização de novos exames complementares de diagnóstico. Esta disponibilidade, assim como o cuidado na transferência de doentes para outras consultas transmitem alguma confiança e segurança aos utentes.

3.3 Teleconsulta de Genética

Desde de Janeiro de 2000, realizam-se teleconsultas em colaboração com a Consulta de Desenvolvimento do Serviço de Pediatria do Hospital de Santo André de Leiria. Em 2008, esta colaboração estendeu-se ao Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar da Cova da Beira.

Este trabalho permite uma troca de experiência e de conhecimentos entre Hospitais, à distância. Sempre que necessário é estabelecido um plano de investigação dos doentes observados, sendo por vezes imprescindível a reavaliação do doente em nova teleconsulta ou na consulta de genética no Serviço de Genética Médica do HPC.

Enquanto aluna tive a oportunidade no final do estágio de presenciar esta modalidade de consultas. Foi possível observar 4 consultas de telemedicina realizadas pelo Professor Doutor Jorge Saraiva. Estas consultas permitem uma maior aproximação dos diferentes serviços, facilitando o acesso à especialidade de Genética Médica. Nesta óptica poderia ser mais vantajoso a adesão de outros Hospitais para esta modalidade de consultas.

3.4 Consulta de Aconselhamento Genético na Maternidade Bissaya Barreto

O Serviço de Genética começou a dar apoio na Maternidade Bissaya Barreto desde 1999. O número de consultas realizadas nesta instituição tem, progressivamente, vindo a aumentar. Os utentes que podem recorrer à consulta são:

- Casais com factores de risco pré-concepcional (doença materna, idade materna/paterna avançada, consanguinidade, antecedentes de cromossomopatias ou de situações de hereditariedade monogénica ou multifactorial),
- Achados fetais patológicos durante a gravidez ou pós-interrupção médica da gravidez.

Aqui também, os casais podem ser referenciados pelo médico assistente ou recorrer à consulta por iniciativa própria. O mais importante desta consulta é que o casal ou indivíduo possa escolher livremente, de uma forma consciente e informada a melhor estratégia reprodutiva de acordo com os seus valores e crenças, sem sentir que está a ser julgado.

Nestas consultas o médico recolhe informação clínica pessoal e familiar, assim como os exames complementares de diagnóstico já realizados, estabelecendo depois um plano de actuação de acordo com a situação.

Na última consulta, a utente ou o casal é informado da existência ou ausência de um diagnóstico etiológico, do prognóstico da situação, do risco de recorrência, das possibilidades e limites de um diagnóstico pré-natal orientado (ecográfico, citogenético,

molecular, bioquímico ou enzimático) e do risco para outros familiares. Para finalizar o processo, é elaborado um relatório médico enviado ao utente, oferecendo sempre a possibilidade de recorrer ao serviço.

4. Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético

4.1 Actividades

Iniciei o estágio do Mestrado concomitantemente com o meu papel enquanto psicóloga no Serviço de Genética Médica, tendo-me sido atribuídos períodos de consultas.

Nos restantes períodos assisti às consultas da equipa médica do Serviço, tendo a oportunidade de observar as diferentes valências da Genética: *Oncogenética*, *Neurogenética*, *Cardiogenética*, *Diagnóstico Pré-Natal*, *Dismorfologia*. Além da minha observação participativa nas consultas, no decorrer do mês de Janeiro iniciei o meu projecto de investigação intitulado: *“Nonsyndromic neurosensorial prelingual deafness: the importance of genetic counseling in demystifying parents’ beliefs about the causes of their children’s deafness.”* Neste enquadramento foram observadas 24 crianças com heterozigotia composta ou homozigotia para a mutação no gene da conexina 26 (surdez neurosensorial pré-lingual não sindrómica com uma hereditariedade recessiva) e os respectivos pais no serviço de Genética Médica para o esclarecimento etiológico da patologia, e para a realização do aconselhamento genético. Todos os pais aceitaram colaborar, após o preenchimento do consentimento informado. O projecto consistiu na aplicação (por mim) de dois questionários a ambos os pais antes e depois da consulta de aconselhamento genético realizada pela Dra. Cláudia Reis. O questionário tinha como principal objectivo avaliar os conhecimentos prévios dos pais acerca da surdez dos filhos, assim como a informação retida e compreendida depois da consulta.

Este contacto directo com as famílias permitiu evidenciar a relevância da nossa intervenção, sendo que 95.5% dos pais declarou-se satisfeito com a consulta, agradecendo os esclarecimentos prestados na consulta. Lamentaram, porém, o facto desta consulta ter acontecido tão tardiamente na vida deles. (Devo realçar que este acontecimento foi alheio ao nosso Serviço que assim que recebeu os pedidos de consulta, as mesmas foram marcadas nos tempos limites definidos pelo Serviço).

Muitos pais admitiram que esta informação teria sido relevante para as suas opções reprodutivas: alguns pais afirmaram que não tiveram mais filhos pelo facto de não conhecerem os seus riscos para uma futura gravidez. Ficaram mais tranquilos em saber que tinham 75% de hipóteses de terem outro filho sem surdez, contrariamente às ideias

iniciais que tinham. A maioria dos consultandos (84.1%) compreendeu a informação transmitida pela médica responsável pela consulta, afirmando que a causa da surdez dos filhos era devida a *“um erro nos genes ou cromossomas dos pais”*. No que diz respeito ao recordar o modo de transmissão, 70,5 % dos utentes lembrou correctamente o modo de hereditariedade e 93.2% dos consultandos recordaram o risco de recorrência para uma futura gravidez.

A aplicação do segundo questionário no final da consulta permitiu-nos aferir dúvidas remanescentes e permitir a avaliação qualitativa do serviço prestado. Quando as respostas ao questionário estavam erradas, a médica facultava nova explicação. O nosso principal objectivo focou-se em que os pais saíssem informados sobre a etiologia da surdez, e que percebessem o modo de hereditariedade da surdez do filho, assim como o risco de recorrência. A maioria saiu da consulta, consciente da importância desta informação para os restantes familiares, assim como os seus riscos para a descendência (filhos e netos). A maioria (63.7%) dos pais ignorava a causa exacta da surdez dos filhos, pelo que o esclarecimento veio tranquilizar e acabar com dúvidas de muitos anos.

Todas as entrevistas foram enriquecedoras do ponto de visto clínico e social. Conhecer os receios, e as dúvidas das famílias permitem-nos melhorar o nosso trabalho e responder às necessidades e expectativas dos utentes. Fica na recordação, um agradecimento de um pai que, no final da consulta e depois de a sua mulher sair, nos disse: *“ Obrigado por tudo, não imaginam o quanto esta consulta foi importante para nós, acabaram de tranquilizar a minha mulher que acreditou durante muitos anos que ela era culpada da surdez do nosso filho, por ter tomado uns medicamentos durante a gravidez”*. Em anexo encontra-se a entrevista semi-estruturada, o termo de consentimento informado, e o parceiro da Comissão Ética do CHC.

No mês de Março tive a oportunidade de colaborar num projecto de investigação do Serviço em pacientes com diagnóstico clínico de síndrome de *Kabuki*. O projecto consiste na reavaliação de 10 doentes (5 sexo masculino, 5 sexo feminino) e confirmação molecular do diagnóstico com a sequenciação do gene *MLL2*. Enquanto psicóloga do Serviço, realizei as avaliações psicológicas aplicando os seguintes testes psicométricos: *Escala de Desenvolvimento Ruth Griffiths*, *Wechsler Intelligence Scale III (WISC III)*, *Escala de Comportamento Adaptativo - Vineland*, de acordo com a aplicabilidade ou não do teste a determinadas idades. Foi também aplicado aos pais das crianças e adolescentes uma checklist do comportamento: *Child Behavior Checklist (CBCL)*. Os resultados irão permitir definir estratégias de intervenção para estes pacientes. Esta experiência permitiu conhecer detalhadamente a *Síndrome de Kabuki* numa perspectiva holística do paciente. Os dados preliminares serão apresentados num poster na 15^o

Reunião Anual da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. (Em anexo encontra-se o abstract submetido)

4.2 Actividade Assistencial do Mestrado

Em relação ao meu trabalho de observação enquanto aluna, foi possível assistir a **298** consultas, sendo que a maioria de aconselhamento genético (171 consultas), como se pode observar no gráfico nº 3. Numa fase final do estágio tentei focar-me essencialmente nas consultas de aconselhamento genético. Foram observadas 118 consultas de Genética Médica. O reduzido número de consulta de DPN (9) observadas na Maternidade Bissaya Barreto foi colmatado no estágio realizado no Hospital Necker em Paris em que o aconselhamento genético era essencialmente realizado no âmbito do Diagnóstico Pré-Natal.

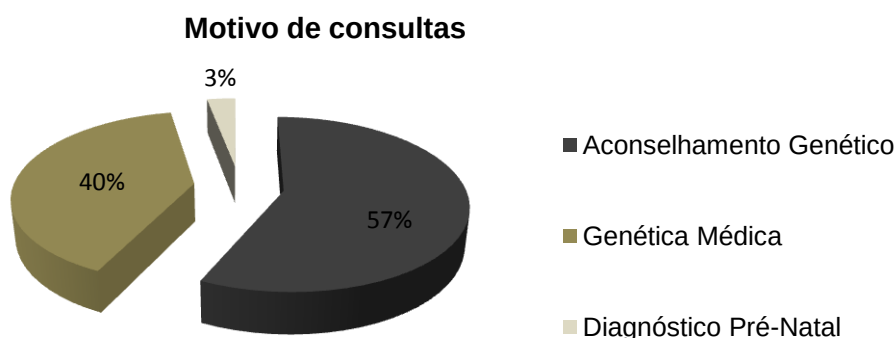


Gráfico nº3: Tipologia das consultas: Outubro 2010/Setembro 2011

Das 298 consultas observadas, 185 (62%) foram primeiras consultas e 113 (38%) foram consultas subsequentes. O gráfico nº 4 apresenta a percentagem relativa de primeiras consultas e consultas subsequentes.

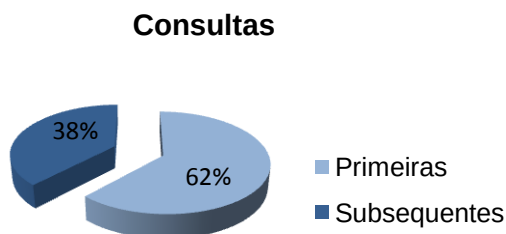


Gráfico nº4: Percentagem relativa de primeiras consultas e subsequentes

O maior número de primeiras consultas prende-se com a minha curiosidade em poder observar primeiras consultas, pelo que sempre que era possível optava por observar primeiras consultas.

Dos 295 consultandos observados 44 % são do sexo masculino e 56% do sexo feminino.

O gráfico nº 5 indica o número absoluto por sexo.

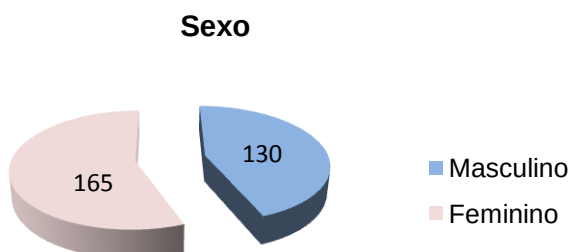


Gráfico nº 5: Número de consultandos por sexo

A faixa etária com maior número situa-se antes dos 18 anos, devido aos numerosos pedidos de consulta para Esclarecimento Etiológico de Atraso de Desenvolvimento Psico-Motor, como se pode observar no gráfico nº 6. Depois dos 18 anos, o maior número de consulta prende-se com as consultas de aconselhamento genético. O gráfico nº 6 apresenta o número de consultandos por idade.

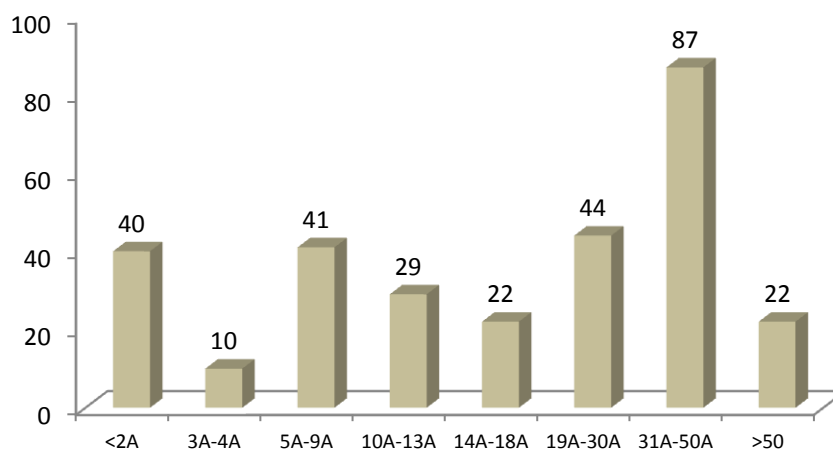


Gráfico nº6: Número de consultandos por idade

Os motivos de consultas de Genética Médica observadas:

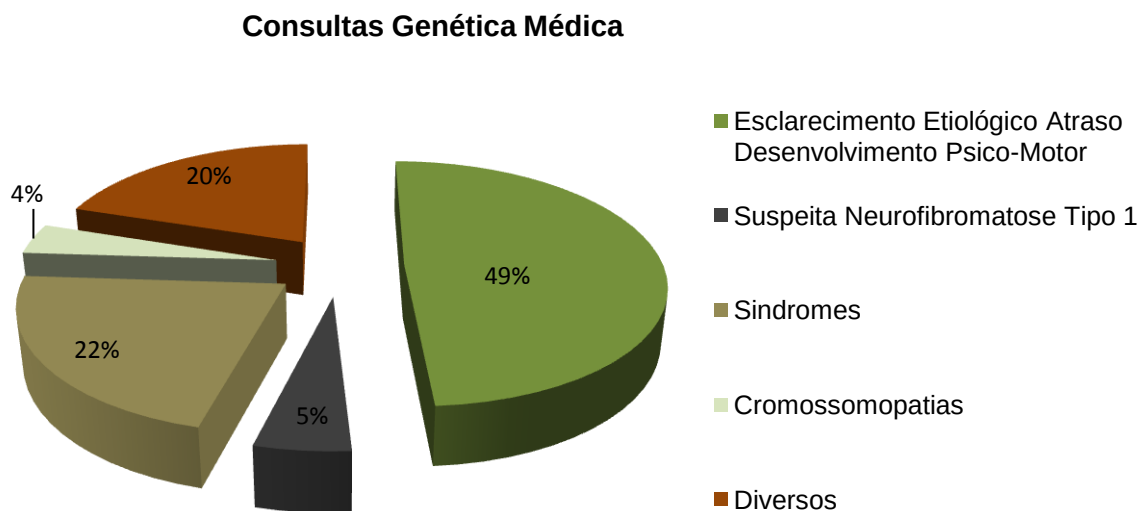


Gráfico nº7: Motivo de consultas de Genética Médica

Os motivos das consultas de Aconselhamento Genético observadas:

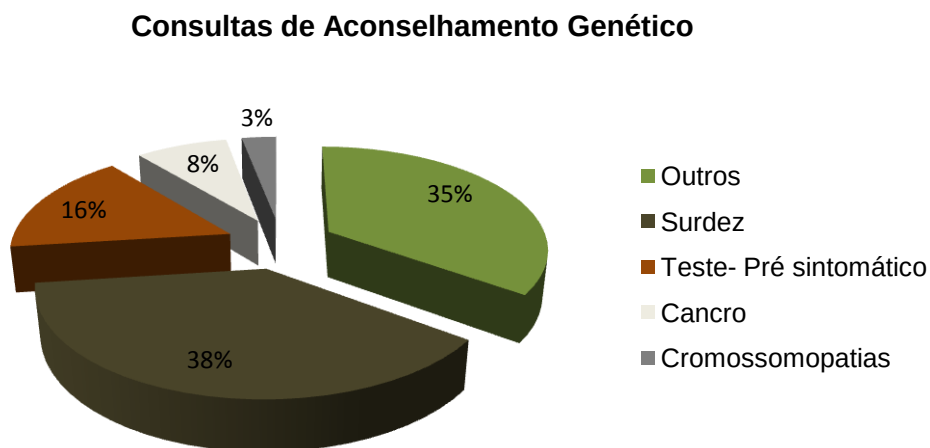


Gráfico nº8: Motivo de consultas de Aconselhamento Genético

O maior número de consulta, a seguir aos motivos diversos, prende-se com as consultas de surdez, devido ao projecto de investigação para o mestrado.

A tabela nº1 discrimina mais pormenorizadamente os motivos de consulta de aconselhamento genético e o respectivo número:

Motivos de consulta Aconselhamento Genético	Consultas
Teste Pré Sintomático	27
• Polineuropatia Amiloidótica Familiar	18
• Doença de Huntington	9
Cromossomopatias	5
Cancro	13
• Cancro hereditário mama/ovário	8
• Síndrome de Lynch	2
• Diversos	3
Surdez	66
• Pacientes com mutação identificada no gene da conexina 26	24
• Estudo de heterozigotia	42
Outros	60
• Cardiomiopatia Hipertrófica	6
• Teste de heterozigotia para Fibrose Quística - Gene <i>CFTR</i>	5
• Neurofibromatose Tipo 1	4
• Diversos	45

Tabela nº 1: Número de consultas por motivo

Relativamente à orientação das 298 consultas observadas, as orientações foram as seguintes:

Orientação	Total
Alta	76
Alta sem diagnóstico	7
Em estudo	215

4.3 Comentários

Ao longo do ano a observação de todas estas consultas permitiu-me ver a aplicabilidade prática de todos os conceitos aprendidos no primeiro ano curricular.

Num primeiro momento é explicado o motivo da consulta ao utente, no sentido de reconhecermos as suas preocupações e expectativas em relação à consulta. Seguidamente, é dada grande importância à elaboração de um heredograma, que permite visualizar os familiares doentes ou portadores, assim como inferir o modo de hereditariedade. A transmissão de informação sobre a doença, dos riscos genéticos e dos resultados de estudos genéticos é feita numa atmosfera de confiança e de acordo com as necessidades dos consultandos.

Após a explicação do risco genético do consultando, são descritas as opções reprodutivas disponíveis para a doença em causa, nomeadamente o Diagnóstico Pré-Natal e o Diagnóstico Genético Pré-Implantatório, e as suas respectivas possibilidades e limitações. Todos estes conceitos são por vezes difíceis de compreender, pelo que é dado um espaço ao utente para colocar questões. No entanto, muitos utentes têm dificuldade em colocar perguntas ao médico. Nestes casos intervinha e solicitava ao utente que colocasse as suas perguntas e dúvidas, e sempre que era necessário acabava por lhe repetir a informação com outras palavras. A consulta de aconselhamento genético só faz sentido depois do consultando compreender a informação comunicada. Só depois desta compreensão é que o utente poderá tomar uma decisão livre e informada.

No final da consulta é sempre explicado ao utente o desenrolar do processo (referenciação a outros serviços sempre que indicado), sendo também fornecida (quando existente) informação escrita sobre a doença, em linguagem acessível, de forma a permitir ao utente uma melhor consolidação do aconselhamento prestado. Sempre que possível são comunicados ao utente os dados de associações de doentes.

No momento da alta é elaborado um relatório para os indivíduos envolvidos no processo. O nosso trabalho passa por capacitar os consultandos a tomarem decisões difíceis, sentindo segurança no procedimento, confiança nos técnicos e respeito pelas suas decisões.

5. A experiência de Paris: “Hôpital Necker -Enfants Malades”

O estágio no “*Hôpital Necker - Enfants Malades*” no Serviço de Genética Médica foi realizado no contexto do mestrado profissionalizante em aconselhamento genético, após os contactos realizados com o Professor Arnold Munnich (Director do Serviço de Genética Médica do *Hôpital Necker- Enfants Malades*), da autorização do Serviço de Genética Médica e do Centro Hospitalar de Coimbra. Após conhecer a relevância deste estágio para minha formação profissional e académica procedi aos necessários contactos que permitiram concretizar esta oportunidade formativa.

O estágio decorreu entre o dia 4 de Abril e o dia 13 de Maio de 2011 sob a orientação da Dra. Joana Bengoa, técnica de aconselhamento genética do serviço.

Este estágio teve como principal objectivo a observação directa de consultas de aconselhamento genético realizadas por uma especialista neste domínio, assim como a partilha da sua experiência nesta área, sendo que no final pude estar habilitada a iniciar consultas. No final do estágio foi entregue um relatório de actividades disponível em anexo, que deu lugar a uma avaliação quantitativa de 20 valores, cuja cópia da avaliação se encontra em anexo.

No Serviço de Genética Médica do *Hôpital Necker Enfants Malades*, o aconselhamento genético é essencialmente realizado no contexto do Diagnóstico Pré-Natal (DPN) pela Dra. Joana Bengoa mas também conta com o apoio da Dra. Roxana Borghese no Diagnóstico Pré-Implantatório (DPI), sendo que todas as consultas são validadas pelos médicos responsáveis dos casos. Nos tempos livres de consulta de aconselhamento genético, foi-me dada a oportunidade de assistir às consultas dos geneticistas do serviço para poder observar o máximo de patologias diferentes. Disponibilizo no ponto 5.2 a planificação do estágio.

À esta planificação acrescentam-se diferentes reuniões: (*Staff* Ossos, *Staff* Mitocondrial, *Staff* Maternidade, *Staff* Clínico) durante as quais os geneticistas, médicos, investigadores e conselheiras em genética partilham informação, discutem os casos do DPN e das diferentes consultas.

No serviço, vários geneticistas especializados em diferentes áreas colaboram de acordo com um agendamento de consultas pré-determinado:

Planificação das consultas do Serviço

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira	Sábado
Manhãs	Josseline Kaplan (Oftalmologia)	Arnold Munnich	DPN	Jeanne Amiel	Geneviève Baujat	Jeanne Amiel
	Julie Steffann (DPI)	Marlène Rio (ADPM/ Mitochondrial)	Martine Le Merrer (ossos)	Valérie Cormier – Daire (ossos)	Valérie Cormier- Daire	Marie-Claude Leroux
		Sophie Monnot (DPN)		Stanislas Lyonnet (ADPM/ Dismorfismos)	Benoît Funalot Martine Le Merrer	Stanislas Lyonnet
Tardes	DPN	Jeanne Amiel (ADPM/ Dismorfismos)	Arnold Munnich	Geneviève Baujat (ossos)	Corinne Antignac	
	Anne Philippe (psiquiatria)		Marlène Rio	Benoît Funalot (Mitochondrial adultos)	Benoît Funalot	
		Arnold Munnich Marlène Rio			Pierre-Marie Sinet	
				Josseline Kaplan Stanislas Lyonnet		

5.1 O Aconselhamento Genético no contexto do DPN

A medicina actual continua incapaz de tratar todas as doenças genéticas. A prevenção do risco genético passa então pelo diagnóstico pré-natal, pelo aconselhamento genético a casais antes de concretizarem o seu legítimo desejo de se tornarem pais. Graças ao DPN é possível ter conhecimento cada vez mais cedo, se a criança é portadora da doença. Caso seja portadora, cabe então aos pais de tomar a difícil decisão da Interrupção Médica da Gravidez, que é autorizado em França, a qualquer momento da gravidez, depois de aprovado por uma comissão. Assim, o objectivo da consulta de aconselhamento genético é de informar o utente sobre o seu risco de ter um filho portador de uma doença genética, tendo em conta a história familiar. Para este efeito é fundamental a elaboração de uma árvore genealógica para definir o modo de hereditariedade e de avaliar os riscos de transmissão.

Os utentes chegam a esta consulta por iniciativa própria, muitas vezes após informação da sua existência pelo seu médico assistente.

Descrevendo o processo de seguimento desde da referenciação ao serviço, as técnicas de aconselhamento genético fazem um primeiro contacto telefónico com o

utente. Nesta primeira aproximação tenta-se compreender o motivo exacto da consulta e é elaborado uma primeira árvore genealógica. Este primeiro contacto permite esclarecer o utente sobre o tipo de consultas, assim como melhor compreender o objectivo da consulta. No dia da consulta - realizada idealmente por um geneticista, técnica de aconselhamento genético e psicólogo - cabe à técnica de aconselhamento desmistificar crenças, descodificar a linguagem médica, rever os conceitos transmitidos, avaliar o risco de recorrência, os procedimentos do DPN, mas também de transmitir confiança e empatia aos consultandos. Na consulta o utente vê disponibilizado um espaço profissional para colocar questões, angústias e receios. Por vezes pode ser necessário recorrer ao apoio psicológico no processo de tomada de decisão.

Finalmente é elaborado um relatório e, é enviado uma cópia do mesmo às pessoas envolvidas no procedimento.

5.2 A planificação semanal do estágio

1ª semana: 04/04/2011 - 08/04/2011

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	Apresentação do Serviço	DPN	Ossos	Ossos	Ossos
Tarde	DPN	ADPM/Dismorfismos	ADPM/Mitocondrial	ADPM/Dismorfismos	Staff DPN

2ª semana: 11/04/2011 - 15/04/2011

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	DPN	DPN	DPN	ADPM/Dismorfismos	Ossos
Tarde	DPN	DPN	Arnold Munnich	Staff Maternidade	Staff Clínico

3ª semana: 18/04/2011 - 22/04/2011

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	Oftalmologia	ADPM/Dismorfismos	DPN	Séminário “Du DPN au diagnostic et au gène : Apport de la fœtopathologie”	Staff DPN
Tarde	DPN		ADPM/Mitocondrial		

Esta semana foi marcada pela minha participação activa na preparação da reunião do DPN, tendo tido a oportunidade de preparar os casos que iriam ser apresentados na mesma.

4ª semana: 25/04/2011 - 29/04/2011

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	Feriado	DPN	Psicologia	Ossos	Mitocondrial adultos
Tarde		ADPM/Dismorfismos	ADPM/Mitocondrial	Oftalmologia	

5ª semana: 02/05/2011 - 06/05/2011

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	Psicologia	DPN	Ossos	DPN	Ossos
Tarde	DPN	Arnold Munnich	Apresentações	Ossos	Staff DPN

Ao longo desta semana tive a oportunidade de iniciar primeiras consultas de aconselhamento genético e de elaborar as árvores genealógicas, com a supervisão da Dra. Joana Bengoa. No final da semana agendei as primeiras consultas, responsabilizando-me pelos primeiros contactos telefónicos, recolhendo informação relevante e elaborei as árvores genealógicas.

6ª semana: 09/05/2011 - 13/05/2011

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	DPN	DPN	DPN	Reunião DPI	<i>Staff DPN</i>
Tarde					

Nesta última semana de estágio tive a oportunidade de assistir a consultas multidisciplinares de DPI. Esta experiência permitiu conhecer também esta realidade em França, sendo que a taxa de sucesso e a lista de espera partilham a mesma realidade nos dois países.

5.3 Actividade Assistencial do Mestrado

Os gráficos seguintes apresentam a distribuição das diferentes consultas que observei ao longo do estágio. Foi possível observar 112 consultas com a seguinte distribuição (a listagem encontra -se em anexo juntamente com o relatório):

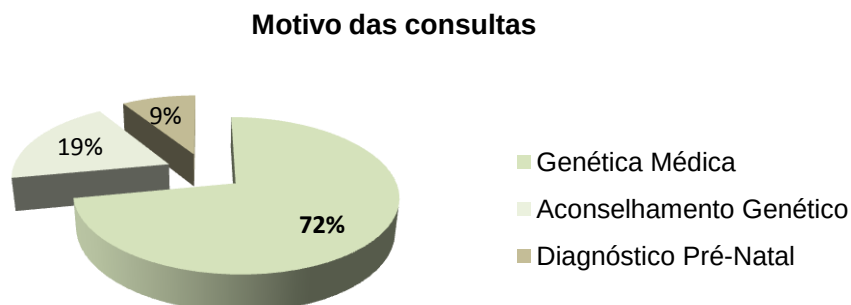


Gráfico nº9: Motivo de consultas (Abril 2011 /Maio 2011)

Das 112 consultas observadas, 52 (46%) foram primeiras consultas e 60 (54%) foram consultas subsequentes. Nestas consultas subsequentes englobam-se as segundas consultas mas também as consultas de seguimento anual. O gráfico nº 10 apresenta a percentagem relativa de primeiras consultas e consultas subsequentes.

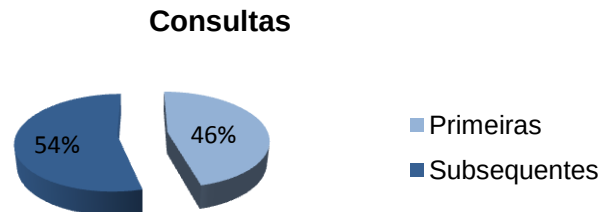


Gráfico nº10: Percentagem relativa de primeiras consultas e subsequentes

Dos 112 consultandos observados 42 são do sexo masculino e 70 do sexo feminino. O gráfico nº 11 indica o número absoluto por sexo.

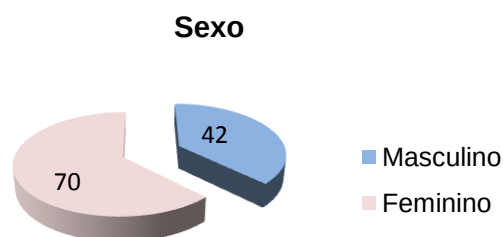


Gráfico nº11: Número de consultandos por sexo

A faixa etária com maior número situa-se na idade adulta (19-35 A), devido às consultas de aconselhamento genético como se pode observar no gráfico nº 12

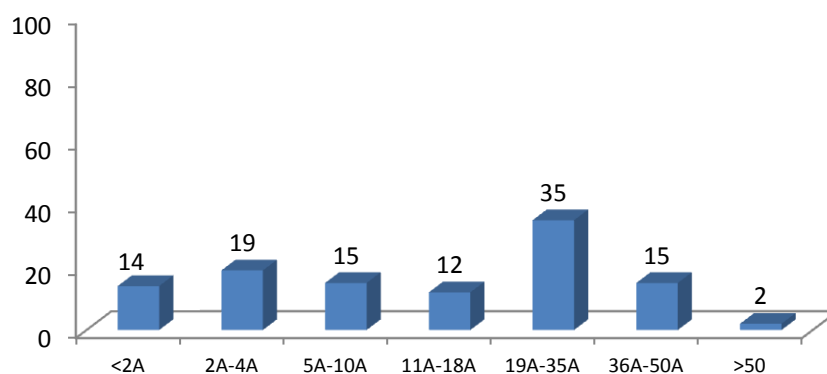


Gráfico nº12: Distribuição por idade das 112 consultas observada

Seguidamente é apresentado uma listagem de casos que observei pela primeira vez:

Data	Nome	DN	Idade	Sexo	Diagnóstico
05-04-2011	BA	09-01-1980	31	F	Síndrome Steinert
05-04-2011	SP	23-04-1974	37	F	Síndrome Aicardi-Goutières
05-04-2011	K	04-10-1984	26	M	Síndrome Bardet-Biedl
05-04-2011	B	22-04-1994	16	M	Atrofia Vermiana
05-04-2011	LL	25-04-2009	2	M	Pitt-Hopkins
06-04-2011	DG	19-11-1977	33	M	Fibrodiasplasia Ossificante Progressiva
07-04-2011	MA	22-02-2011	13 M	M	Displasia Acromiocríca
07-04-2011	BC	09-05-2003	7	M	Suspeita Hipocondroplasia
07-04-2011	BE	08-02-2010	14M	M	Suspeita Síndrome Pierre-Robin
07-04-2011	RA	18-07-2007	3	F	Hirschsprung
08-04-2011	MD	09-06-2007	4	F	Síndrome de Blount
11-04-2011	JS	16-02-1974	37	F	Néoplasia Endócrina Múltipla Tipo 1
12-04-2011	MDS	30-11-1983	27	F	Síndrome de Holt-Oram
12-04-2011	SE	27-06-1980	30	F	Sandhoff
12-04-2011	AE	16-04-1984	27	F	Amiotrofia Espinhal Tipo 1
13-04-2011	DR	12-12-1974	36	F	Cornelia de Lange
13-04-2011	RRA	25-01-1985	26	F	Glicogenose Tipo 5/Marc Ardle
14-04-2011	MG	05-04-2001	10	F	Suspeita Síndrome Gorlin
15-04-2011	NN	03-12-2005	5	F	Suspeita de Ehlers Danlos
18-04-2011	DB	14-07-1996	14	M	Suspeita Retinopatia Pigmentar
18-04-2011	AI	22-01-1987	24	F	Amiotrofia Espinhal Tipo III
19-04-2011	KK	07-09-2009	19M	F	Anomalia Cromossoma 6
22-04-2011	LP	27-10-1983	27	F	DPN Retinoschisis Juvenil
26-04-2011	ZA	30-05-1973	37	F	DPN Rendu Osler Weber
26-04-2011	DF	26-01-2008	39M	M	Suspeita Síndrome DiGeorge
28-04-2011	RF	20-05-1996	14	M	Kniest
28-04-2011	SC	13-06-1995	15	F	Deformidade de Madelung
28-04-2011	MT	19-02-1972	39	F	Gene OPA 1
29-04-2011	BJ	21-06-1971	39	F	Ataxia Friedreich
29-04-2011	PJ	24-04-1980	31	M	Síndrome Merrf
03-05-2011	EB	06-12-1970	40	F	Síndrome Menkes
03-05-2011	EG	19-12-1982	28	F	Von Hippel Lindau
03-05-2011	JG	15-12-1998	12	F	Síndrome Otahara
06-05-2011	DA	07-05-2009	24M	F	Suspeita Síndrome Silver Russell
06-05-2011	MA	05-06-2003	7	M	Síndrome Trichorhinophalangeal

5.4 Comentários

O estágio foi bastante enriquecedor pois permitiu observar pela primeira vez o trabalho de conselheira genética, por profissional não médico, podendo desta forma projectar o meu desempenho futuro em Portugal.

Toda a equipa integrou-me muito rapidamente e foi muito activa na minha aprendizagem. Devo dizer que me permitiram uma adaptação muito rápida e uma integração plena no serviço. Antes de iniciar cada consulta, os médicos partilhavam comigo a informação relevante para que pudesse acompanhar o caso. No fim das consultas, os casos eram discutidos na sua caracterização e delineação do plano terapêutico. Toda esta experiência e oportunidades enriqueceram o meu estágio e levou-me a melhorar o meu *desempenho diagnóstico* perante algumas patologias. Era com muita satisfação e entusiasmo que acabava o dia, fazendo um balanço bastante positivo desta experiência.

O Professor Arnold Munich, defende e incentiva como cunho da medicina ali praticada, uma abordagem sistémica, que tome em conta o ser humano na sua complexidade biológica, psico-social e familiar, recorrendo aos conhecimentos mais recentes da genética molecular.

Desta forma a proximidade entre os médicos geneticistas, as conselheiras em genética, os técnicos de laboratório e secretárias fazem com que a amostra de ADN, não se reduza a uma simples amostra de sangue, mas sim que diz respeito a um ser humano com um percurso de vida por vezes complexo e para quem toda a Equipa se mobiliza em busca de uma resposta.

Como balanço final deste estágio posso concluir que, apesar dos meus receios iniciais alcancei os objectivos a que me propus, quer através da autonomia que me foi dada nas consultas, quer na marcação das consultas, assim como nos primeiros contactos com os utentes: permitiu-me adquirir experiência, conhecimentos, competências técnicas, científicas, e planificadoras.

6. Actividade Assistencial: Consultas de psicologia

Iniciei as minhas funções enquanto psicóloga no Serviço de Genética Médica do Hospital Pediátrico Carmona da Mota no dia 1 de Outubro de 2010.

As principais indicações para a consulta de psicologia são:

- Utentes que integram o protocolo do Teste Pré-Sintomático para doenças de início tardio
- Casais referenciados pelo Centro de Diagnóstico Pré-Natal da Maternidade Bissaya Barreto no processo de Interrupção Médica da Gravidez
- Casais no contexto de Aconselhamento Genético Pré-Natal
- Indivíduos heterozigotos
- Indivíduos com cromossomopatias estruturais
- Apoio psicológico a familiares de doentes acompanhados na nossa consulta

Desde o dia 1 de Outubro de 2010 até ao dia 15 de Setembro de 2011, realizei 129 consultas de Psicologia.

Passarei agora a caracterizar, sob diferentes perspectivas, as consultas que realizei.

6.1 Motivo de consultas

Das 129 consultas, 76 (59%) foram realizadas no âmbito do TPS como se pode observar no gráfico nº 13.

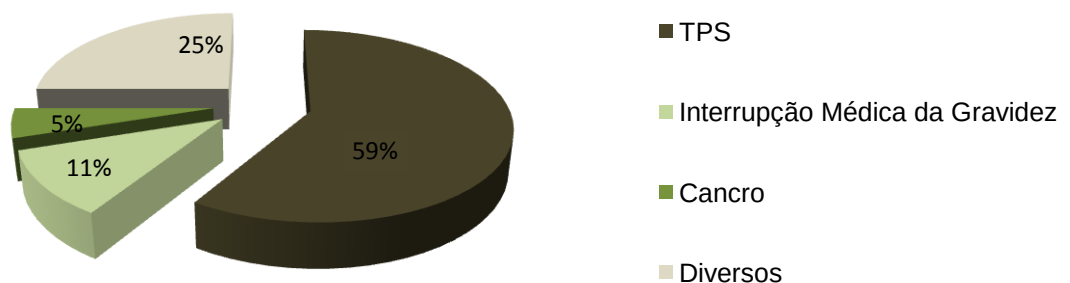


Gráfico nº 13: Tipologia das consultas: Outubro 2010 /Setembro 2011

A tabela nº 2 discrimina mais pormenorizadamente os motivos de consulta e o respectivo número.

Motivos de consulta	Consultas realizadas
Teste Pré Sintomático	76
• Polineuropatia Amiloidótica Familiar	54
• Doença de Huntington	14
• Doença Machado-Joseph	8
Interrupção Médica da Gravidez	14
Cancro	7
• Cancro Hereditário mama/ovário	2
• Síndrome de Lynch	4
• <i>MEN 1</i>	1
Outros	32
• Avaliação psicológica - Síndrome de Kabuki	10
• Dificuldades de Aprendizagem	5
• Seguidamentos familiares (cuidadores informais)	2
• Diversos	15

Tabela nº 2: Número de consultas por motivo

Das 129 consultas realizadas, 72 (56%) foram primeiras consultas e 57 (44%) foram consultas subsequentes. O gráfico nº 14 apresenta a percentagem relativa de primeiras consultas e consultas subsequentes. O maior número de primeiras consultas deve-se ao facto de o protocolo do TPS preconizar a intervenção da psicologia. O menor número de consultas pode ser explicado pelo facto de alguns utentes, depois de receberem um resultado negativo, desistirem das consultas de seguimento.

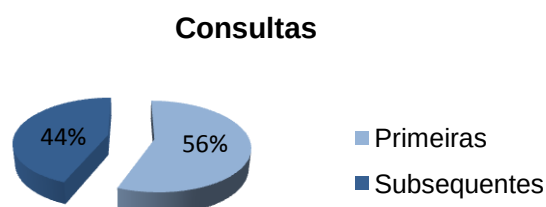


Gráfico nº 14: Percentagem relativa de primeiras consultas e subsequentes

Dos 78 consultandos observados 51% (40) são do sexo feminino e 49% (38) do sexo masculino. O gráfico nº 15 indica o número absoluto por sexo.

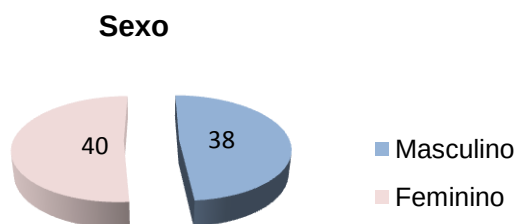


Gráfico nº 15: Número de consultandos por sexo

A faixa etária dos pacientes acompanhados na consulta de psicologia situa-se essencialmente entre os 19 e 50 anos, como se pode observar no gráfico nº 16. Este facto pode ser explicado pelo maior número de consultas ser realizado no âmbito do TPS, sendo que a idade mínima para a realização do mesmo é de 18 anos. O gráfico nº 18 apresenta o número de consultandos por idade.

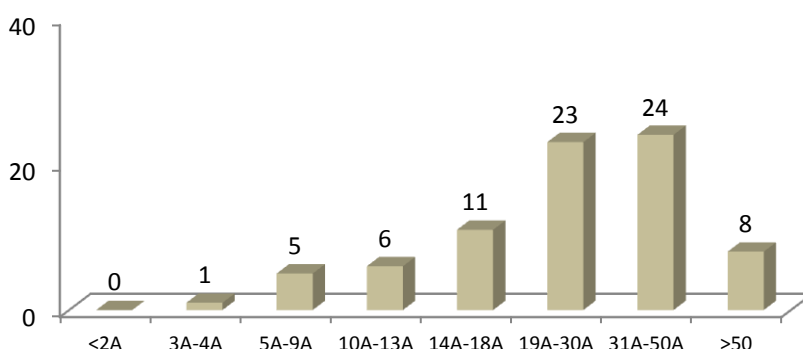


Gráfico nº 16: Número de consultandos por idade

No início das consultas de psicologia era sempre referido o motivo da mesma, explicado e lembrado o protocolo, assim como, realizado um breve resumo da consulta de aconselhamento genético efectuada pelo geneticista cerca de três semanas antes. Lembrar a informação ao consultando era para mim uma forma de aplicar os meus conhecimentos adquiridos na área do aconselhamento genético.

Ao longo dos meses fui percebendo melhor as necessidades dos utentes, pelo que iniciei sessões de grupo, sempre que se revelava uma mais-valia para os utentes partilharem a sua experiência com outros utentes com experiência similar. Neste período tive a oportunidade de realizar um total de 5 sessões com um retorno bastante positivo da

parte dos utentes. Uma das quais foi com mulheres sujeitas a interrupção médica da gravidez. Esta experiência acabou por se tornar um desafio, pelo facto de ser uma área que nunca tinha explorado anteriormente. Foi bastante gratificante verificar o sucesso da sessão, assim como receber o *feedback* positivo das utentes.

6.2 O protocolo de avaliação psicológica

Na entrevista de avaliação psicológica do protocolo para o TPS constam perguntas abertas e fechadas, de forma a incentivar o consultando a expor as suas dúvidas e receios. Num primeiro momento é realizado um genograma, que permite não só identificar os indivíduos doentes na família, mas também as relações e/ou eventuais conflitos familiares. Num segundo momento é feito um apanhado da história de vida (infância, adolescência, separações...), focando os aspectos mais problemáticos. Numa terceira fase, através de perguntas direccionadas, tentamos perceber os conhecimentos do paciente sobre a doença, os contactos que já teve com a doença e qual o impacto da mesma na sua vida. Explora-se também as possíveis consequências de um resultado positivo ou negativo na sua vida, assim como as principais motivações para o desejo de realizar um TPS naquele momento da sua vida. Esta entrevista procura consciencializar o utente do impacto de um resultado positivo ou negativo, promovendo a sua decisão livre, autónoma e consciente. Incentivamos também o paciente a ponderar as vantagens e desvantagens, assim como a partilhar connosco os seus projectos de vida que podem ser alterados após a comunicação do resultado. Posteriormente é dado espaço ao paciente para que coloque questões e eventuais dúvidas. Para finalizar o processo são aplicadas escalas de avaliação psicológica para confirmar ou excluir alguma psicopatologia, e quantificar o nível de ansiedade (ver o quadro abaixo com a distribuição das escalas).

	1 ^a Consulta	2 ^a Consulta (3 meses)	3 ^a Consulta (6 meses)	4 ^a Consulta (12 meses)
Escala de Aceitação do TPS (Paul, 1997)	x			
Brief Symptom Inventory (BSI)	x			x
Beck Depression Inventory (BDI)	x	x	x	x
Escala de Ansiedade de auto avaliação de Zung	x	x	x	x

Tabela nº 3: Escalas utilizadas no protocolo uniformizado da psicologia par o TPS.

A consulta de seguimento fica agendada nesse mesmo dia. É explicado ao utente a importância das consultas de seguimento para avaliarmos o impacto que o resultado teve na sua vida. Nestas consultas são exploradas novamente as motivações que levaram o utente a realizar o TPS, assim como as vantagens e desvantagens. Finalmente são aplicadas algumas escalas de avaliação psicológicas de acordo com o protocolo. A longo prazo poderá ser interessante investigar as opções reprodutivas destes utentes, assim como avaliar o impacto do resultado na dinâmica familiar.

Para concluir o processo, é elaborado um relatório de avaliação psicológica, no qual consta informação relevante do paciente, assim como os resultados das diferentes avaliações.

6.3 Comentários

O contacto que tive com os consultandos a realizarem o protocolo do TPS, ao longo deste ano, permitiu-me observar de perto a importância de um aconselhamento genético correcto e eficaz. Ao longo das consultas de psicologia, a percepção da preparação (ou falta dela) de um utente em receber um resultado é de extrema relevância, sendo que nalguns casos foi necessário a equipa negociar este momento com o utente. O facto de estar integrada numa equipa multidisciplinar, permitiu-me trocar impressões e opiniões com os geneticistas responsáveis pelo caso e decidir em conjunto com o doente qual o melhor momento para comunicar o resultado.

Apesar dos nossos utentes questionarem o porquê de “*tantas consultas para fazer um simples teste*”, rapidamente compreendiam a importância e responsabilidade do nosso trabalho, acabando por aceitar e agradecer o facto de estarmos preocupados com questões psicossociais. As poucas vezes em que foi necessário lembrar alguns conceitos médicos, foi com os consultandos mais novos quando o pedido de consulta havia sido motivado pelos pais. Estes jovens raramente apresentavam real consciência do motivo pelo qual vinham realizar o teste e estavam mal preparados para um eventual resultado positivo. Em contraste, os jovens que já tinham tido uma história de vida marcante relacionada com a doença, tendo sido obrigados a crescerem mais rapidamente que os seus pares, demonstravam uma maturidade exemplar: outra preparação para o TPS e outros conhecimentos sobre a realidade da doença.

Fazendo um apanhado das motivações mais recorrentes que levam os utentes a realizarem o TPS, posso salientar (da minha experiência): deixar de ter dúvidas sobre o seu estatuto, planificar as suas vidas, constituir uma família, iniciar algum tipo de tratamento antecipadamente. Poucos apresentam qualquer tipo de psicopatologia, à excepção dos pré sintomáticos para a doença de Huntington, em que parece haver

alguma relação entre perturbações de humor na vida adulta antes de realizarem o TPS e a presença de mutação. A ansiedade observada várias vezes é reactiva ao processo de avaliação.

A maior desvantagem em realizar o TPS para os nossos consultandos é o medo de não saberem lidar com um resultado positivo e “ *de ter que entrar no mundo dos porquês*” (DP, 35 Anos). Mas a minha pequena experiência demonstrou que o seguimento psicológico tem sido importante para uma melhor aceitação da situação, e que apesar de “*se fechar uma porta, abre-se uma janela*” (ER, 18 Anos, portador). A maioria dos utentes acha que são portadores, sendo esta uma forma de se prepararem para o pior, segundo eles. Outros dizem pensarem ser portadores porque são parecidos fisicamente com o progenitor doente. Muitos admitem que depois do choque inicial, rapidamente integram a informação e continuam com as suas vidas, olhando para ela de uma forma diferente....*dando-lhe mais valor*.

Outro aspecto a realçar, diz respeito ao pedido dos utentes para o seguimento anual, apesar da finalização do protocolo. Até ao momento, todos os portadores diagnosticados na nossa consulta manifestaram interesse no acompanhamento em consultas de psicologia, após o cumprimento do número mínimo estabelecido pelo protocolo.

Ao longo destes meses também me foi possível observar utentes a exprimir o “*sentimento de culpa do sobrevivente*”, levando nalguns casos não portadores a pedirem consultas de psicologia. Outra questão pertinente, o segredo familiar, que leva alguns irmãos a mentir sobre o seu próprio estatuto para não magoar o irmão ou irmã portador.

O lidar com histórias de vidas marcantes e a comunicação de *más notícias* continua a ser uma tarefa difícil para mim.

Aproveito a oportunidade para agradecer a todos os meus utentes por partilharem comigo as suas vidas, receios e alegrias.

Por todos eles, não podemos desistir de encontrar um tratamento.

7. Considerações finais

Desde o meu primeiro dia de estágio - marcado pela calorosa recepção e sorrisos empáticos de toda a Equipa do Serviço - que os meus passos nesta área são dados num serviço de referência junto a uma equipa exemplar que se mostra sempre disponível para esclarecer as minhas dúvidas e que me faz sentir parte integrante da mesma. Não podia ter desejado melhor recepção e amparo no meu trabalho diário. Enquanto psicóloga do serviço, a minha principal função abarca o acompanhamento e avaliação psicológica dos pacientes no processo do Teste-Pré-Sintomático. A possibilidade de

acompanhar o doente neste processo de aconselhamento genético e seguidamente intervir junto do utente permite-me compreender o doente como um todo e – de acordo com esta visão - intervir mais eficazmente, enfatizando as componentes do aconselhamento genético que mais precisam ser realçadas. Estar perto do utente numa fase tão complexa e ansiógena da sua vida caracteriza o meu trabalho como gratificante e de grande responsabilidade. Outra função importante da actividade inclui capacitar o utente a aceitar o diagnóstico de uma doença genética, para a qual raramente existe tratamento, assim como proporcionar o melhor serviço possível perante as “*altas sem diagnóstico*”: é para estes utentes que continuaremos a tentar responder aos *porquês*... Ajudá-los a aceitar que é a doença que comanda as suas vidas, que impõe horários, exames médicos e tratamentos, que gere as relações com o outro, que conte o tempo que resta para viver, e que finalmente dá a permissão para viver.

Ao longo destes últimos meses tive o privilégio de observar/acompanhar diversas consultas com todos os médicos da equipa. Cada um deles sempre mostrou interesse e disponibilidade para me dar conhecimento do motivo da consulta, dos exames realizados, da informação relevante do caso para que pudesse compreender a consulta. Graças a todos estes contributos pude rapidamente aperceber-me e integrar a dinâmica do serviço.

Esta dinâmica sai reforçada das reuniões de serviço - realizadas a cada sexta-feira, espaço por excelência para cada elemento da equipa expor perspectivas, opiniões, dúvidas, dificuldades, questões científicas e articularem em conjunto a optimização do funcionamento do serviço e a resolução multidisciplinar dos casos clínicos mais complexos.

Ao longo destes meses, pude experienciar muitos dos desafios no âmbito do aconselhamento genético o que me possibilitou identificar critica e construtivamente, a qualidade e rigor da prática profissional deste serviço. Particularizando, a qualidade e o rigor deste serviço estão intimamente associados à veiculação adequada da informação de forma a capacitar o utente a tomar decisões autónomas e informadas. Para tal, cada elemento da equipa utiliza as suas capacidades comunicacionais com o objectivo de transmitir empaticamente a informação com uma linguagem clara, acessível e simples dando espaço ao utente para colocar todas as suas dúvidas e tomar a sua decisão de acordo com os seus princípios, valores e educação.

O impacto do nosso trabalho reflecte-se muito além dos utentes consultados. As atitudes proactivas dos utentes quando sensibilizam o resto da família, as acções desenvolvidas em articulação com outras especialidades médicas e estruturas ampliam o nosso campo de acção e demonstram a importância do aconselhamento.

O Serviço de Genética Médica do Hospital Pediátrico de Coimbra é um serviço de referência onde se valoriza o trabalho de equipa, a formação dos técnicos, a qualidade no

atendimento, e a humanização dos serviços prestados. Todos os elementos do serviço preocupam-se em prestar um serviço de qualidade que responda às necessidades dos utentes. Para tal, é impulsionada a formação contínua de cada profissional sempre pautada por rigor e humanização, valores chave nos serviços prestados diariamente por esta Equipa. Neste sentido, não poderei deixar de salientar e agradecer cada oportunidade para assistir a congressos e formações.

8. Actividade científica / Participação em congressos

Comunicação oral por convite:

“O Impacto do Tratamento de Substituição Enzimática na criança e na família”.
Rodrigues, F. Dia das Doenças do Lisosoma, Porto, 28 de Maio de 2011.

Posters

Primeira autora:

Rodrigues F, Vaz C, Martins F, Diogo L, Garcia P. “Psychological follow-up of late onset Pompe Patients and their parents expectations after 4 years of enzyme Replacement Therapy”, *VII Simpósio Internacional da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas*, Algarve, 4-5 de Novembro de 2010.

Rodrigues E, Vaz C, Martins F, Diogo L, Garcia P. “Psychological follow-up of late onset Pompe Patients and their parents expectations after 4 years of enzyme Replacement Therapy”, *Steps Forward in Pompe Disease, 4th European Symposium*, London, UK. 19-20 November 2010.

Rodrigues E, Martins F, Freitas F, Diogo L, Garcia P. (2011) “Impact of lysosomal storage disorders on daily living of patients and their families and perceptions on Enzyme Replacement Therapy”. [resumo]. *J Inherit Metab Dis*. August 34(3).

Co - autora:

Castelo T, Castelo R, Garcia P, Rodrigues F, Cardoso E, Valongo C, Salomons G, Jakobs C, Oliveira G, Diogo L. “Phenotypic variability in cerebral creatine transporte deficiency” *VII Simpósio Internacional da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas*, Algarve, 4-5 de Novembro de 2010.

Castelo T, Garcia P, Rodrigues F, Diogo L. “ Défice do transportador de creatina cerebral – um diagnóstico de importância crescente em Neurodesenvolvimento” *VII Seminário de Pediatria do Neurodesenvolvimento*, Porto, 28-20 Janeiro de 2011.

Os resumos dos trabalhos apresentados encontram-se em anexo.

Congressos/Reuniões Científicas

- ✓ *VII Simpósio Internacional da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas*, Algarve, 4 -5 de Novembro de 2010.
- ✓ *VIII Congresso Nacional da Intervenção Precoce - A família no Coração da IPI*. Aveiro, 11-12 de Novembro de 2010.
- ✓ *Curso ABC de Genética Clínica – Sociedade Portuguesa de Genética Humana*. Coimbra, 17 de Novembro 2010.
- ✓ *15º Reunião de Formação do Internato de Genética Médica*. Porto, 10 de Dezembro 2010.
- ✓ *MSc Student Symposium Psychosocial Oncology Day*. Manchester, 14 de Fevereiro 2011.
- ✓ *Raros mas iguais*. Porto, 26 de Fevereiro 2011.
- ✓ *Simpósio “Luto”*. Coimbra, 17-18 de Março de 2011.
- ✓ *XV Seminário do Centro de Desenvolvimento Dr. Luís Borges*. Coimbra, 1-2 de Abril 2011.
- ✓ *17º Reunião de Formação do Internato de Genética Médica*, Doenças da Cadeia Respiratória Mitocondrial e Epilepsia. Coimbra, 3 de Junho 2011.
- ✓ *SSIEM - Annual Symposium 2011*, Genebra, 30 August -2 September de 2011.

Os respectivos diplomas encontram-se em anexo.

9. Organização do estágio

O estágio teve início no dia 1/10/2010 com finalização a dia 30/09/2011

Carga horária: 40 horas semanais

O registo de presença é feito através do registo biométrico do HP-CHC

Período de férias:

- 01/12/2010-08/12/2010 (4 dias)
- 7/03/2011 (1dia)
- 13/06/2011-24/06/2011 (9 dias)
- 08/08/2011-12/08/2011 (5 dias)

Período de estágio em França: *Hôpital Necker- Enfants Malades*: 04/04/2011 - 13/05/2011

Apresentação de um relatório de estágio elaborado em francês que foi avaliado com a classificação de 20 valores e posteriormente entregue ao orientador de estágio - Professor Doutor Jorge Saraiva.

Apresentação em power point do estágio em reunião de serviço: 15/07/2011

Avaliação do estágio:

Defesa de dois relatórios de estágio

- 25/03/2011 Com a classificação de 19.25 valores
- 07/10/2011 Com a classificação de 19.25 valores

As respectivas avaliações encontram-se em anexo.

Assinatura

10. Anexos

- Listagem e caracterização dos casos observados – Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético
- Listagem e caracterização das consultas de psicologia
- Rapport de stage: *Hôpital Necker – Enfants Malades*
- Avaliações dos estágios
- Documentos referentes ao Projecto: *“Nonsyndromic neurosensorial prelingual deafness: the importance of genetic counseling in demystifying parents’ beliefs about the causes of their children’s deafness.”*
- Resumos dos trabalhos apresentados
- Certificados dos congressos

Listagem e caracterização dos casos observados – Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético

Rúbrica

A handwritten signature in black ink, consisting of a stylized 'S' shape with a small loop at the top and a tail that curves to the left.

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
06-10-10	9188322	F	8A	1º	Suspeita NF1	NF1	Estudo Molecular	CR	GM	Heredograma	1
06-10-10	10013249	F	60A	1º	Pancreatite aguda	Pancreatite aguda	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
06-10-10	10015044	M	36A	1º	Suspeita síndrome de Stickler	Suspeita síndrome de Stickler	Estudo Molecular	CR	GM	Heredograma	1
07-10-10	6008365	F	4A	2º	Fenda do palato posterior e ADPM	Fenda do palato posterior e ADPM	FRAXA	MV	GM	Array?	1
07-10-10	7012598	M	6A	2º	EE ADPM	EE ADPM	Análise Urina	MV	GM	Heredograma	1
07-10-10	9237842	M	2A	2º	Microcefalia de início Pré-natal. Dismorfismos	Microcefalia de início Pré-natal. Dismorfismos. Alteração genitais	RMCE	MV	GM	Seguimento	1
07-10-10	9240354	M	3A	2º	ADPM	Síndrome Polimalformativo	MLPA22	MV	GM	Ponderar Array	1
07-10-10	9240378	M	2A	2º	Pé boto à nascença - situação isolada	Pé boto à nascença - situação isolada	Reavaliação 6 M	MV	GM	Heredograma	1
07-10-10	9241045	F	8A	2º	ADPM e Microcefalia	ADPM e Microcefalia	CGH Array	MV	GM	Heredograma	1
12-10-10	10020941	F	31A	1º	HX Familiar Charcot Marie Tooth	HX Familiar Charcot Marie Tooth		MV	DPN	Heredograma	1
12-10-10	10020948	F	27A	1º	Kallman Síndrome	Kallman Síndrome	Estudo Molecular	FR	GM	Heredograma	1
12-10-10	90401098	F	37A	2º	AG por IMG por doença do tubo neural	AG por IMG por doença do tubo neural	Acido fólico na gravidez	MV	DPN	Consulta Pré-concepcional	1
13-10-10	1008886	M	63A	1º	Cardiomiopatia Hipertrofica	Cardiomiopatia Hipertrofica	Estudo Molecular	AB	GM	Heredograma	1
13-10-10	9224690	M	4A	2º	Suspeita Síndrome de Sotos	ADPM- Hipotonia - Macrossomia	Resultados N	AB	GM	Relatório - ALTA	1
13-10-10	9245053	M	15 M	2º	Atresia do Esófago/Suspeita de Vater	Atresia do Esófago/Suspeita de Vater	Estudo Molecular	AB	GM	Análise aos pais	1
13-10-10	10013930	F	28A	2º	Inversão pericentrica	Inversão pericentrica		AB	AG	Consulta DPN	1
13-10-10	10015198	F	33A	2º	Infertilidade conjugal	Infertilidade conjugal		FR	AG		1
18-10-10	3004147	M	10A	2º	ADPM e Epilepsia	Displasia cerebral	CGH Array	LR	GM	Exames N.	1
18-10-10	3015736	M	19A	2º	DPS PAF	Não Portador	Estudo Molecular	LR	AG	Relatório - ALTA	1
18-10-10	9011075	M	2A	2º	EE ADPM	EE ADPM		LR	GM		1
18-10-10	9200089	M	15A	1º	Suspeita Síndrome Williams	Não Portador		CR	GM	Heredograma	1
18-10-10	9244003	F	20M	2º	ADPM e Microcefalia	ADPM e Microcefalia - efeito teratogénico do Valproato		LR	GM	Relatório - ALTA	1
19-10-10	9133671	F	26A	2º	DPS DH	Não Portador	Estudo molecular	AB	AG	Relatório - ALTA	1
19-10-10	9215096	M	5A	2º	Autismo Hereditariedade multifactorial	Autismo Hereditariedade multifactorial	Estudo molecular	AB	AG	Relatório - ALTA	1
19-10-10	10015264	F	2A	1º	EE. ADPM Epilepsia	EE. ADPM Epilepsia	Estudo Molecular	FR	GM	Heredograma	1
19-10-10	100124485	F	30A	2º	Suspeita mutação CFTR	Não portadora mutação CFTR	Estudo molecular	JS	AG	Relatório - ALTA	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
20-10-10	10010989	M	14A	1º	ADPM	ADPM	RMN- Subteloméricas	FR	GM	Relatório - ALTA	1
20-10-10	10021517	M	9A	1º	EE ADPM	Confirmação molecular X Frágil	Estudo Molecular	AB	GM	Relatório ALTA	1
21-10-10	6013845	M	8A	1º	EE. Microcefalia e PHDA	EE. Microcefalia e PHDA		CR	GM	Heredograma	1
21-10-10	9307998	F	35A	1º	DPS PAF	DPS PAF	Estudo molecular	CR	AG	Protocolo	1
21-10-10	9403388	F	40A	2º	DPS PAF	Portadora PAF	Estudo molecular	CR	AG	Relatório - ALTA	1
21-10-10	10021641	M	34A	1º	DPS PAF	DPS PAF	Estudo Molecular	CR	AG	Protocolo	1
25-10-10	3004158	F	34A	2º	DPS PAF	Não Portador	Estudo molecular	LR	AG	Relatório - ALTA	1
25-10-10	9021253	M	11 M	1º	Síndrome de Down	Síndrome de Down T21 Livre		CR	AG	Heredograma	1
25-10-10	9157249	F	20A	1º	Síndrome Dismórfico	Síndrome Dismórfico	CGH Array	CR	GM	Heredograma	1
25-10-10	9238723	M	2A	2º	EE ADPM	Duplicação Crom. 15		LR	GM	Relatório - ALTA	1
25-10-10	9400348	F	2A	2º	Dismetria dos membros	Dismetria dos membros	Exame Médico	LR	GM	Relatório - ALTA	1
25-10-10	97022047	M	13A	2º	EE. ADPM. Baixa estatura. Miopia Grave	ADPM. Baixa estatura. Miopia Grave	Exame Médico	LR	GM	Heredograma	1
26-10-10	6001387	F	11A	1º	Cromossomopatia Estrutural	Cromossomopatia Estrutural	Exame Médico	CR	GM	Relatório - ALTA	1
26-10-10	10021978	M	17M	1º	EE. Síndrome Polimalformativo. Anoftalmia	EE. Síndrome Polimalformativo. Anoftalmia	CGH Array?	FR	GM	Heredograma	1
27-10-10	10016948	F	48A	2º	Estudo heterozigotia recepção dos androgenios	Portadora		AB	GM	Relatório - ALTA	1
28-10-10	9129473	F	18A	1º	EE. Défice Cognitivo. Dismorfismos.Epilepsia	EE. Défice Cognitivo. Dismorfismos.Epilepsia.	CGH Array	MV	GM	Reavaliação	1
28-10-10	9141326	M	14A	1º	ADPM. Alterações motoras	Síndrome Polimalformativo	Exames N	MV	GM	ALTA sem diagnóstico	1
28-10-10	9186319	F	18A	2º	DPS PAF	Portadora PAF	Estudo molecular	LR	AG	Relatório - ALTA	1
28-10-10	9239323	F	2A	2º	EE. Síndrome Polimalformativo. Macrocefalia	EE. Síndrome Polimalformativo. Macrocefalia	RMN	MV	GM	Reavaliação	1
02-11-10	9240198	M	3A	2º	ADPM e Microcefalia Pós-Natal.	Suspeita Mowat-Wilson/ Suspeita Angelman	RMN/CGH Array/Sequenciação UBE3A	JS	GM	Seguimento	1
02-11-10	9398787	F	23A	2º	Suspeita Doença genética do esqueleto	Suspeita Doença genética do esqueleto		JS	GM		1
03-11-10	5002879	F	6A	2º	ADPM e Macrocefalia	ADPM e Macrocefalia	Resultados N	FR	GM	ALTA sem diagnóstico	1
03-11-10	10010854	F	5M	1º	Suspeita T21	Suspeita T21	Cariótipo	CR	GM	Heredograma	1
03-11-10	10022526	F	24A	1º	DPS PAF	Portadora PAF	Estudo Molecular	CR	AG	Relatório - ALTA	1
08-11-10	9223967	M	7A	1º	Avaliação por Cavernomas do SNC	Suspeita Klippel Trenaunay Síndrome de Webber no pai		MV	GM	Heredograma	1
08-11-10	9228178	F	3A	2º	EE ADPM	EE ADPM	Resultados N	MV	GM	ALTA sem diagnóstico	1
08-11-10	10021770	F	15M	1º	ADPM/Estrabismo/Microcefalia Pós-Natal	ADPM/Estrabismo/Microcefalia Pós-Natal	Cariótipo/Subteloméricas/Extracção DNA/Microdeleção 22q1.2	MV	GM	Ponderar RMN	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
08-11-10	10022904	M	4A	1º	DPN: Síndrome Klinefelter	DPN: Síndrome Klinefelter	Cariótipo	CR	GM		1
09-11-10	922923	F	34A	1º	AG MPS VI e Incompatibilidade RH	AG MPS VI e Incompatibilidade RH	Determinação Zigotia RH	FR	AG	PMA	1
09-11-10	2010994	F	13A	1º	Défice Cognitivo Ligeiro. Suspeita NF1	Défice Cognitivo Ligeiro	CGH Array/PTEN/NSDI	FR	GM	Heredograma	1
09-11-10	9229922	M	31A	1º	AG MPS VI e Incompatibilidade RH	AG MPS VI e Incompatibilidade RH	Determinação Zigotia RH	FR	AG	Esclarecimento PMA	1
09-11-10	10023048	M	4M	1º	Suspeita Doença de Wilson	Suspeita Doença de Wilson	Estudo Molecular	JS	GM	Heredograma	1
09-11-10	95000983	M	17A	2º	EE. Déficit Cognitivo Grave/Epilepsia	EE. Déficit Cognitivo Grave/Epilepsia	Sequenciação UBE3A	FR	GM	Reavaliação	1
09-11-10	100220905	F	10M	1º	Surdez neurosensorial Profunda Bilateral Congénita	Surdez neurosensorial Profunda Bilateral Congénita	Estudo molecular	FR	AG	Heredograma	1
10-11-10	10023111	F	32A	1º	Antecedentes familiares Atraso Mental idiopático	Antecedentes familiares Atraso Mental idiopático	Cariótipo	CR	AG	Heredograma	1
10-11-10	10023112	M	33A	1º	Antecedentes familiares Atraso Mental idiopático	Antecedentes familiares Atraso Mental idiopático	Cariótipo	CR	AG	Heredograma	1
10-11-10	97015933	F	25A	1º	História familiar linfoma (pai)	História familiar linfoma (pai)	BRCA 1 e BRCA 2 tia	CR	AG	Heredograma	1
15-11-10	3012194	M	8A	1º	Suspeita Cardiomiopatia Hipertrofica	Suspeita Cardiomiopatia Hipertrofica	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
15-11-10	9235417	M	2A	2º	ADPM/Atraso Linguagem/Epilepsia/Hipotonia	ADPM/Atraso Linguagem/Epilepsia/Hipotonia	CGH Array	LR	GM	Heredograma	1
15-11-10	9244179	F	6A	1º	EE ADPM/ Surdez Ligeira	EE ADPM/ Surdez Ligeira	Cariótipo/Subteloméricas/Extracção DNA	CR	GM	Heredograma	1
15-11-10	9323372	F	46A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	LR	AG	Protocolo	1
15-11-10	9340539	F	61A	1º	Suspeita portadora BRCA1/BRCA2	Suspeita portadora BRCA1/BRCA2	BRCA1/BRCA2	CR	AG	Heredograma	1
15-11-10	9401888	M	22M	1º	Suspeita Cardiomiopatia Hipertrofica	Suspeita Cardiomiopatia Hipertrofica	Estudo Molecular CMH	CR	AG	Heredograma	2
15-11-10	10023493	M	41A	1º	Suspeita Cardiomiopatia Hipertrofica	Suspeita Cardiomiopatia Hipertrofica	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
16-11-10	9338697	F	28A	1º	Teratoma imaturo do ovário	Teratoma imaturo do ovário	Extracção DNA	CR	AG	Heredograma	1
16-11-10	10010854	F	5M	1º	Suspeita T21	Sem doença	Cariótipo Normal	CR	GM	Relatório - ALTA	1
16-11-10	10019493	F	2M	1º	Suspeita Displasia óssea	Sem distúrbios		CR	GM	Relatório - ALTA	1
16-11-10	10020427	M	18A	2º	DPS PAF	Não Portador	Estudo Molecular	CR	AG	Relatório - ALTA	1
18-11-10	9235213	F	60A	1º	DPS Doença de Huntington	Não Portador DH	Estudo molecular	MV	AG	Relatório - ALTA	1
19-11-10	10015885	F	3M	1º	Suspeita T21	Suspeita T21	Cariótipo	MV	GM	Heredograma	1

Rúbrica

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
22-11-10	9230477	F	46A	2º	Suspeita Portador Distrofinopatia	Portador Distrofinopatia	Estudo molecular	Prof.	AG	Relatório - ALTA	1
22-11-10	9235373	F	18A	2º	Suspeita Portador Distrofinopatia	Portador Distrofinopatia	Estudo molecular	Prof.	AG	Relatório - ALTA	2
22-11-10	9235733	F	75A	2º	Suspeita Portador Distrofinopatia	Não portador Distrofinopatia	Estudo molecular	Prof.	AG	Relatório - ALTA	1
22-11-10	99016401	M	23A	2º	Distrofinopatia	Distrofinopatia	Estudo molecular	Prof.	AG	Relatório - ALTA	1
23-11-10	9218428	M	5A	1º	Microcefalia. ACIU. Défice Cognitivo	Microcefalia. ACIU. Défice Cognitivo	Extracção DNA	CR	GM	Reavaliação	1
23-11-10	10009916	M	24A	2º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo molecular	JS	AG	Protocolo	1
23-11-10	97008370	F	31A	1º	Suspeita Doença Wiliams	ADPM e dismorfismos em estudo	Cariótipo/Subteloméricas/Paratoma na/cálcio/fósforo	CR	GM	Heredograma	1
24-11-10	9123235	F	26A	1º	Suspeita NF1	Neurofibromatose Tipo 1	Estudo molecular	FR	GM	Relatório - ALTA	1
24-11-10	10003168	F	14A	2º	Suspeita NF1	Suspeita Não confirmada	Estudo molecular	FR	GM	Relatório - ALTA	1
25-11-10	9014934	F	33A	2º	Suspeita Portadora Distrofia das Cinturas	Heterozigotia Distrofia das Cinturas	Estudo molecular	AB	AG	Relatório - ALTA	1
25-11-10	10016566	M	35A	2º	AVC Isquémico	Deteção em heterozigotia e homozigotia	Trombofilia	AB	AG	Relatório - ALTA	1
25-11-10	10017519	F	12A	1º	Suspeita Síndrome Turner	Síndrome Turner	Cariótipo	CR	AG	Relatório - ALTA	1
25-11-10	10024315	M	56A	1º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo Molecular	CR	AG	Relatório - ALTA	1
29-11-10	9175158	F	34A	1º	DPS PAF	DPS PAF	Estudo molecular	LR	AG	Protocolo	1
29-11-10	9176836	F	12A	1º	EE Epilepsia e ADPM geral	EE Epilepsia e ADPM geral	Array N	FR	GM	Relatório - ALTA	1
29-11-10	9223299	M	5A	2º	EE. ADPM/Microcefalia/Baixa Estatura	EE. ADPM/Microcefalia/Baixa Estatura		FR	GM	Ponderar Array	1
13-12-10	9014008	M	15M	2º	Pés Botos Bilateral	Pés Botos Bilateral		LR	GM	Relatório - ALTA	1
13-12-10	9229670	F	9A	2º	EE ADPM - Obesidade	EE ADPM - Obesidade	CGH Array	AB	GM	Heredograma	1
13-12-10	9402821	F	15A	2º	EE ADPM - Macrossomia	EE ADPM - Macrossomia	Resultados N	AB	GM	Relatório - ALTA	1
13-12-10	10005792	M	2A	2º	ADPM- défice visual	ADPM- défice visual	CGH Array	AB	GM		1
13-12-10	10025469	F	52A	1º	Estudo Heterozigotia F508 - Gene CFTR	Estudo Heterozigotia F508 - Gene CFTR	Estudo Molecular	LR	AG	Colheita	1
13-12-10	10025470	M	56A	1º	Estudo Heterozigotia F508 - Gene CFTR	Estudo Heterozigotia F508 - Gene CFTR	Estudo Molecular	LR	AG	Colheita	1
13-12-10	10025471	F	31A	1º	Estudo Heterozigotia F508 - Gene CFTR	Estudo Heterozigotia F508 - Gene CFTR	Estudo Molecular	LR	AG	Colheita	1
14-12-10	4014434	F	9A	2º	Suspeita de Angelman	Suspeita de Angelman	Estudo molecular	JS	GM	ADPM/Alteração EEG.	1
14-12-10	100018689	F	3M	2º	Suspeita Acondroplasia	Acondroplasia	Estudo molecular	CR	GM	Relatório ALTA	1
15-12-10	9142779	F	21 A	1º	História familiar cancro	História familiar cancro		CR	AG	Heredograma	1
15-12-10	9239922	M	26M	2º	EE cardiopatia congénita	EE cardiopatia congénita	Resultados N	FR	GM	Relatório - ALTA	1
15-12-10	10025746	F	52A	1º	Cancro	Cancro	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
16-12-10	1014872	F	30A	1º	TPS- Doença de Wilson	TPS- Doença de Wilson	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma - Panfleto	1
16-12-10	9178406	M	10A	1º	EE Miocardiopatia Dilatada e surdez bilateral	EE Miocardiopatia Dilatada e surdez bilateral		MV	GM	Heredograma	1
21-12-10	9012404	M	19M	2º	Encefalopatia epiléptica/ADPM	Encefalopatia epiléptica/ADPM	CGH Array	JS	GM	Colheita	1
21-12-10	9184352	F	8A	2º	EE ADPM	ADPM	Resultados N	JS	GM	ALTA sem diagnóstico	1
21-12-10	9221001	F	36A	2º	EE ADPM	ADPM	Resultados N	JS	GM	ALTA sem diagnóstico	1
21-12-10	9221002	F	11A	2º	EE ADPM	ADPM	Resultados N	JS	GM	ALTA sem diagnóstico	1
21-12-10	9235471	M	6A	2º	EE ADPM	ADPM	Resultados N	JS	GM	ALTA sem diagnóstico	1
21-12-10	10011403	M	7A	2º	EE ADPM- Epilepsia - Baixa estatura - Anemia	EE ADPM- Epilepsia - Baixa estatura - Anemia	AO urinários/Avaliação Hipófise/ Anemia de Fanconi	JS	GM	Colheita	3
21-12-10	10013969	M	34A	2º	DPS Doença de Huntington	Portador DH	Estudo Molecular	AB	AG	Protocolo	1
21-12-10	100114402	F	2A	2º	EE ADPM- Epilepsia - Baixa estatura - Anemia	EE ADPM- Epilepsia - Baixa estatura - Anemia	Hemograma anemia	JS	GM	Suspeita DAR.	1
23-12-10	9397965	F	29M	1º	EE Sind. Polimalformativo/RCIU/Surdez	EE Sind. Polimalformativo/RCIU/Baixa Estatura/Surdez	Cariótipo	MV	GM	Heredograma	1
27-12-10	10008256	F	8M	2º	EE de cardiopatia congénita e distúrbios	EE de cardiopatia congénita e distúrbios	Resultados N	CR	GM	Seguimento	1
28-12-10	9233851	F	11A	2º	EE ADPM e distúrbios	Alteração Cromossoma 3		JS	GM	Colheita Mãe	1
28-12-10	9244030	M	5A	2º	EE ADPM e distúrbios	EE ADPM e distúrbios	Resultados N	JS	GM	CGH Array	1
29-12-10	9189244	F	8A	1º	EE ADPM	EE ADPM	Cariotipo- FRAXA	CR	GM	Heredograma	1
29-12-10	10026601	M	42A	1º	Teste Heterozigotia para FQ	Teste Heterozigotia para FQ	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
30-12-10	9124688	M	22A	2º	EE Défice cognitivo	Deleção 22q13.3		MV	GM	Relatório - ALTA	1
30-12-10	9222985	M	6A	2º	EE ADPM	EE ADPM	CGH Array	MV	GM	Reavaliação	1
30-12-10	99006333	M	12A	2º	EE. DA/ cardiopatia/Assimetria MI	EE. DA/ cardiopatia/Assimetria MI	Estudo molecular	MV	GM	Cariótipo/MLPA 22q11.2	1
03-01-11	6677	F	12A	1º	Surdez neurosensorial não síndrômica Prelingual	Surdez neurosensorial não síndrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
03-01-11	11000115	M	39A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
03-01-11	11000116	F	37A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
03-01-11	11000117	M	48A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
03-01-11	11000118	F	48A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
03-01-11	94999368	M	18A	1º	Surdez neurosensorial não síndrômica Prelingual	Surdez neurosensorial não síndrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
05-01-11	4857	F	12A	1º	Surdez neurosensorial não síndrômica Prelingual	Surdez neurosensorial não síndrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1

Rúbrica



Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
05-01-11	9228420	F	38A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	2
05-01-11	9228421	M	42A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
05-01-11	9305355	F	34A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
05-01-11	11000326	F	49A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
05-01-11	97012564	M	15A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
05-01-11	97016277	F	15A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
06-01-11	11000434	F	34A	2º	AG- X frágil	AG- X frágil	Estudo Molecular	CR	AG	Pesquisa X Frágil	1
10-01-11	9101316	M	27A	2º	Síndrome de Robinow	Síndrome de Robinow	Extracção DNA	Prof. Saraiva	GM	Estudo Holanda	1
10-01-11	9149164	M	27A	2º	Síndrome de Robinow	Síndrome de Robinow	Extracção DNA	Prof. Saraiva	GM	Estudo Holanda	1
10-01-11	10017723	M	18A	2º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo Molecular	AB	AG	Protocolo	1
10-01-11	99010989	M	17A	2º	EE cardiopatia complexa e DA	EE cardiopatia complexa e DA		AB	GM	Heredograma	1
11-01-11	3006142	M	16A	2º	Complexo de Carney	Complexo de Carney		JS	AG	DPN - DGPI -Psicologia	1
11-01-11	11000721	F	32A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
11-01-11	98017295	F	15A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
12-01-11	2008027	F	11A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
12-01-11	2008983	F	10A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
12-01-11	9198196	M	7A	2º	EE ADPM, Microcefalia Pós natal, Dismorfismos	EE ADPM, Microcefalia Pós natal, Dismorfismos	CGH Array	FR	GM	Heredograma	1
12-01-11	10026701	F	10M	1º	EE ADPM	EE ADPM		FR	GM	Heredograma	1
12-01-11	11000872	F	49A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
12-01-11	11000873	M	46A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	1015359	M	10A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	4005603	F	9A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	8015427	M	44A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	8015428	F	42A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	9018576	M	47A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	11000952	F	38A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1

Rúbrica



Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
13-01-11	11000977	F	38A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	11000978	M	42A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	11001008	F	44A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	93001903	M	20A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
13-01-11	99003197	M	14A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	10199	M	12A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	5012256	M	8A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	7006595	M	6A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	9007631	M	42A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	2
17-01-11	9007632	F	36A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	9381389	F	24A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	11001196	M	25A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
17-01-11	11001224	F	44A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	2006472	M	9A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	2015478	M	11A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	3001066	M	8A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	4007222	M	8A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	9383301	F	39A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	10008207	M	34A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001259	M	42A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001268	F	31A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001269	M	36A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001311	M	54A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001312	F	39A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	2
18-01-11	11001315	M	48A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001316	F	43A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
18-01-11	11001334	F	37A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
18-01-11	99002321	F	15A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	2
19-01-11	3004112	M	8A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
19-01-11	4002851	F	8A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
19-01-11	11001398	F	25A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
19-01-11	11001399	M	27A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
19-01-11	11001438	F	31A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
19-01-11	11001439	M	42A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
20-01-11	10014886	M	7M	2º	EE Displasia Cortical	EE Displasia Cortical	Extracção DNA	SM	GM	Heredograma	2
24-01-11	11001736	F	35A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
24-01-11	11001737	M	40A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
24-01-11	11001792	F	26A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
24-01-11	11001793	M	40A	1º	AG- Teste heterozigotia	AG- Teste heterozigotia	Estudo Molecular	CR	AG	Heredograma	1
24-01-11	95009691	M	17A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
24-01-11	98011087	F	13A	1º	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual	Surdez neurossensorial não sindrômica Prelingual		CR	AG	Heredograma	1
01-02-11	9018687	M	22M	2º	Suspeita Albinismo oculocutâneo	Albinismo oculocutâneo		FR	AG		1
01-02-11	10008335	F	18M	2º	EE ADPM	EE ADPM		FR	AG		1
01-02-11	11002374	F	37A	2º	Teste Heterozigotia	Teste Heterozigotia	Estudo Molecular	FR	AG	Colheita	1
01-02-11	11002375	M	40A	2º	Teste Heterozigotia	Teste Heterozigotia	Estudo Molecular	FR	AG	Colheita	1
02-02-11	9237512	M	31M	2º	EE ADPM . Bx visão. Dismorfismos.	EE ADPM . Bx visão. Dismorfismos.	CGH Array	AB	GM	Heredograma	1
02-02-11	10012495	F	63 A	1º	DH	DH		AB	AG	Protocolo	1
02-02-11	11002468	F	36A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo Molecular	AB	AG	Protocolo	1
07-02-11	9000300	F	7A	2º	EE ADPM	EE ADPM	Cariótipo/subt./X Frágil	LR	GM	Heredograma	1
07-02-11	9159761	F	12A	1º	45, X/X46, XY - Ambiguidade sexual	45X,46 XY - Ambiguidade sexual		LR	AG	Relatório - ALTA	1
07-02-11	9203478	F	6A	2º	Síndrome Noonan	Síndrome Noonan		LR	GM	Relatório - ALTA	1
07-02-11	11002765	F	12M	1º	EE. Microftalmia	Microftalmia	Cariótipo/subteloméricas	LR	GM	Heredograma	1
08-02-11	9400997	F	55A	2º	Suspeita Diabetes Mody tipo 2	Suspeita Diabetes Mody tipo 2	Teste molecular	JS	AG	Heredograma	1
10-02-11	9191342	M	44A	1º	Reavaliação: Distrofia miotónica	Reavaliação: Distrofia miotónica		MV	GM	Relatório ALTA/Neurologia	1
10-02-11	9215331	M	8A	2º	EE ADPM	EE ADPM	Cariótipo/Análises	MV	GM	Heredograma	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
16-02-11	11001224	F	44A	1º	AG- Teste heterozigotia	Portadora C.35 del G no gene GJB2		CF	AG	Relatório ALTA	1
21-02-11	3001933	F	8A	2º	Suspeita S. Peter Plus	Suspeita S. Peter Plus	Extracção DNA	LR	GM	Heredograma	1
21-02-11	9103495	M	23A	1º	Suspeita esclerose tuberosa	Suspeita esclerose tuberosa	Cariótipo/subteloméricas	LR	GM	Heredograma	1
21-02-11	9192843	M	9A	1º	Hemihiperplasia direita	Hemihiperplasia direita	CGH Array	LR	GM	Heredograma	1
21-02-11	10010309	F	9M	2º	RCIU	RCIU		LR	GM	Seguimento	1
22-02-11	10022630	F	28A	1º	IMG por T21 (Translocação) e cardiopatia	IMG por T21 (Translocação) e cardiopatia	Cariótipo	FR	AG	Heredograma	1
22-02-11	11003003	F	39A	2º	AG por antecedentes familiares com AM	AG por antecedentes familiares com AM		FR	AG	Relatório ALTA	1
22-02-11	11003012	M	42A	2º	AG por antecedentes familiares com AM	AG por antecedentes familiares com AM	Cariótipo Normal	FR	AG	Relatório ALTA	1
22-02-11	11003895	F	58A	1º	Mutação familiar no gene BRCA2	Mutação familiar no gene BRCA2	Extracção DNA	FR	AG	Heredograma	1
23-02-11	8009196	F	3A	2º	EE ADPM/Hipotonia/ Surdez/ Encefalopatia	EE ADPM/Hipotonia/ Surdez/ Encefalopatia	Síndrome de RETT	AB	GM	Ponderar Array	1
23-02-11	9125403	M	20A	1º	Reavaliação Suspeita Síndrome Marfan	Sem critérios		AB	GM	Relatório - ALTA	1
23-02-11	9199335	M	12A	1º	Suspeita NF1	Neurofibromatose Tipo 1		FR	GM	Relatório - ALTA	1
23-02-11	9231274	M	4A	1º	EE ADPM	EE ADPM	X Frágil/ 15q 11-13	AB	GM	Ponderar Array	1
23-02-11	9242238	M	12A	2º	Síndrome polimalformativos	Síndrome polimalformativos		AB	GM		1
23-02-11	10012222	F	27A	1º	AG por NF1	Crítérios clínicos e confirmação molecular NF1		FR	AG	Relatório - ALTA	1
24-02-11	6001227	M	6A	2º	EE ADPM	EE ADPM	Resultados N	MV	GM	Relatório - ALTA	1
24-02-11	7009112	M	5A	2º	EE ADPM/ Microcefalia pós-natal	EE ADPM/ Microcefalia pós-natal	Resultados N	MV	GM	Análises	1
24-02-11	8007179	F	67A	1º	CMH	CMH	Estudo molecular	MV	AG	Heredograma - ALTA	1
24-02-11	10026338	F	30A	2º	AG por antecedentes familiares com AM	AG por antecedentes familiares com AM	Cariótipo e X Frágil N	MV	AG	Relatório ALTA	1
28-02-11	4004933	M	26A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	AB	GM	Projecto	1
01-03-11	2014862	M	11A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	AB	GM	Projecto	1
01-03-11	9179942	F	11A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	CR	GM	Projecto	1
01-03-11	9245040	M	2A	1º	EEADPM e Microcefalia Pré-natal	EEADPM e Microcefalia Pré-natal	CGH Array	FR	GM	Reavaliação	1
09-03-11	9226373	F	3A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	CR	GM	Projecto	1
16-03-11	9204579	M	6A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	AB	GM	Projecto	1
23-03-11	5008062	M	6A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	CR	GM	Projecto	1
23-03-11	9175249	F	11A	1º	Síndrome Kabuki	Síndrome Kabuki	Estudo Molecular MLL2	AB	GM	Projecto	1
23-03-11	10019908	M	5M	2º	DGPI - Dupla Indicação	DGPI - Dupla Indicação		JS	AG	DGPI	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
23-03-11	11006048	F	42A	2º	Filho com ADPM	Array alterado	CGH Array	FR	AG	Heredograma	1
23-03-11	11006050	M	50A	2º	Filho com ADPM	Array alterado	CGH Array	FR	AG	Heredograma	1
24-03-11	6004999	M	6A	2º	EE ADPM	Sem diagnóstico	Array N	JS	GM	Relatório - ALTA	1
24-03-11	9108486	M	31A	2º	DPS PAF	Não Portador	Estudo molecular	LR	AG	Relatório - ALTA	1
24-03-11	9167632	M	11A	2º	EE ADPM	Alteração Cromossoma 18	RMN	JS	GM	Seguimento	1
24-03-11	11001409	M	33A	2º	DPS PAF	Portadora	Estudo Molecular	CR	AG	Protocolo	2
24-03-11	11006195	M	12A	1º	EE ADPM Dismorfismos	EE ADPM Dismorfismos	Fraxa e ACGH	MV	GM	Heredograma	1
31-03-11	11006715	M	54A	1º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo molecular	CR	AG	Relatório - ALTA	1
23-05-11	11010095	F	31A	2º	IMG Atresia do esôfago e anal	IMG Atresia do esôfago e anal		RO	AG	Relatório - ALTA	1
30-05-11	9014503	F	25M	2º	EE ADPM e Síndrome polimalformativo	EE ADPM e Síndrome polimalformativo		MV	GM	Reavaliação	1
30-05-11	11011051	F	71A	1º	AG CMH	AG CMH	Estudo molecular	MV	AG	Heredograma	1
02-06-11	9159304	M	14A	2º	TPS Síndrome de Lynch	Não portador	Estudo molecular	SM	AG	Relatório - ALTA	1
02-06-11	11006522	F	38A	2º	AG Síndrome de Lynch	AG Síndrome de Lynch		SM	AG	Relatório - ALTA	1
08-06-11	3002530	F	63A	2º	Suspeita Rendu-Osler- Weber	Rendu-Osler- Weber AD	Estudo molecular ALK 1	FR	AG	Resultado - ALTA	1
08-06-11	11011728	F	64A	1º	Antecedentes familiares BRCA 1	Antecedentes familiares BRCA 1	Estudo molecular BRCA 1	FR	AG	Heredograma	1
08-06-11	11011782	M	5A	1º	Suspeita Síndrome Noonan	Síndrome Noonan		FR	GM	Relatório - ALTA	1
08-06-11	11011803	M	30A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	LR	AG	Heredograma	1
08-06-11	11011808	F	26A	1º	DPS BRCA1/BRCA2	DPS BRCA1/BRCA2	Estudo molecular	SM	AG	Heredograma	1
08-06-11	11011809	M	46A	1º	DPS BRCA1/BRCA2	DPS BRCA1/BRCA2	Estudo molecular	SM	AG	Heredograma	1
08-06-11	11011810	M	40A	1º	DPS BRCA1/BRCA2	DPS BRCA1/BRCA2	Estudo molecular	SM	AG	Heredograma	1
28-06-11	11010556	F	36A	2º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	SM	AG	Protocolo	1
29-06-11	11008125	M	26A	2º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo molecular	FR	AG	Relatório - ALTA	1
29-06-11	11013274	F	38A	1º	AG por NF1	Critérios clínicos NF1		RO	AG	Relatório - ALTA	1
29-06-11	11013285	F	4A	1º	AG por NF1	Critérios clínicos NF1		RO	GM	Heredograma/ Avaliação Somatometria/Relatório	1
29-06-11	11013286	F	56A	1º	AG por NF1	Critérios clínicos NF1		RO	AG	Relatório - ALTA	1
29-06-11	11013287	F	33A	1º	AG por NF1	Critérios clínicos NF1		RO	AG	Relatório - ALTA	1
06-07-11	9138001	F	18A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	SM	AG	Protocolo	1
11-07-11	7014422	F	70A	1º	AG CMH	AG CMH	Estudo molecular	MV	AG	Heredograma	1
11-07-11	11010865	M	25A	1º	Hx familiar Inversão pericentrica	Hx familiar Inversão pericentrica	Cariótipo Normal	MV	AG	Relatório - ALTA	1
11-07-11	11010868	F	21A	1º	Hx familiar Inversão pericentrica	Hx familiar Inversão pericentrica	Cariótipo Normal	MV	AG	Relatório - ALTA	1
12-07-11	8014011	F	23A	2º	Hx familiar T21	Hx familiar T21	Cariótipo Normal	MV	DPN	ALTA - Relatório	1
12-07-11	9136821	F	25A	1º	Alteração cromossômica estrutural equilibrada	Alteração cromossômica estrutural equilibrada		MV	DPN	Heredograma	1
12-07-11	9365262	F	33A	2º	IMG por Displasia Óssea in útero	IMG por Displasia Óssea in útero		MV	DPN	Relatório - ALTA	1

Rúbrica

8

Data	Nºprocesso	Sexo	Idade	1º/2º	Diagnóstico entrada	Diagnóstico saída	Recomendação	Médico	AG/GM	Observações	Nºconsulta
12-07-11	11014143	M	29A	1º	Hx familiar Alteração crom. estrutural equilibrada	Hx familiar Alteração crom. Estrutural equilibrada	Cariótipo	MV	DPN	Heredograma	1
14-07-11	1005070	F	22A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	JS	AG	Protocolo	1
14-07-11	10025437	F	28A	2º	AG por morte fetal	Morte fetal causa placentar		JS	DPN	Relatório - ALTA	1
14-07-11	11013653	F	37A	1º	Hx familiar T21	Hx familiar T21 Livre		JS	DPN	Relatório - ALTA	1
14-07-11	11014360	F	38A	1º	Hx familiar T21 e HX familiar de doença neurológica	Hx familiar T21 e HX familiar de doença neurológica	Amniocentese risco materno	JS	DPN	Relatório - ALTA	1
14-07-11	11014407	F	22A	1º	AG por motivo AF de cancro	AG por motivo AF de cancro		SM	AG	Heredograma	1
20-07-11	7004358	F	35A	1º	História familiar miastenia congénita	História familiar miastenia congénita		LR	AG	Heredograma	1
20-07-11	9191074	F	22A	2º	Mosáico Cromossoma 1 na BVC	Não confirmação na amniocentese.		LR	AG	ALTA - Relatório	1
20-07-11	9351130	F	35A	2º	Feto com Microdeleção 4 p 16.3	Feto com Microdeleção 4 p 16.3	MLPA	LR	AG	Heredograma	1
20-07-11	11000018	M	6M	2º	Risco genético/ risco teratogénico	Risco genético/ risco teratogénico		LR	GM	Observação	1
20-07-11	11008855	F	2M	2º	Risco genético/translocação equilibrada	Risco genético/translocação equilibrada		LR	GM	Observação	1
20-07-11	11014019	F	35A	1º	HX familiar com pseudohipoaldosterismo tipo 1	HX familiar com pseudohipoaldosterismo tipo 1		LR	AG	Heredograma	1
25-07-11	9217516	F	37A	1º	Beta talassemia	Beta talassemia		MA	AG	Heredograma	1
25-07-11	11015229	F	28A	2º	Distrofia Muscular de Duchenne	Distrofia Muscular de Duchenne		MA	AG	Heredograma	1
27-07-11	8008018	F	21A	1º	MCAD	MCAD		RO	AG		1
27-07-11	10000398	F	48A	1º	DPS PAF	DPS PAF		RO	AG	Protocolo	1
27-07-11	11016042	F	51A	2º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo molecular	RO	AG	Relatório ALTA	1
23-08-11	11017120	F	32A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	RO	AG	Heredograma	1
23-08-11	11017122	F	38A	1º	DPS Doença de Huntington	DPS Doença de Huntington	Estudo molecular	RO	AG	Heredograma	1
24-08-11	11011878	M	47A	2º	DPS PAF	Portador PAF	Estudo molecular	SM	AG	Relatório ALTA	1
25-08-11	9335361	F	68A	1º	DPS BRCA1/BRCA2	DPS BRCA1/BRCA2	Estudo molecular	SM	AG	Heredograma	1
25-08-11	11017356	F	37A	1º	DPS BRCA1/BRCA2	DPS BRCA1/BRCA2		SM	AG	Heredograma	1
05-09-11	Teleconsulta	M	13A	1º	Défice cognitivo/ sem distormismos	Défice cognitivo/ sem distormismos	CGH Array	JS	GM	CGH Array	1
05-09-11	Teleconsulta	M	7A	1º	Défice cognitivo/ distormismos/Obesidade/DV	Suspeita Síndrome de Alstrom	CGH Array	JS	GM	Pesquisa Síndrome de Alstrom	1
05-09-11	Teleconsulta	F	11A	1º	Défice cognitivo/ sem distormismos	Défice cognitivo/ sem distormismos	CGH Array	JS	GM	CGH Array	1
05-09-11	Teleconsulta	F	12A	1º	Défice cognitivo/Microcefalia	Suspeita Síndrome de Cohen	CGH Array	JS	GM	Pesquisa Síndrome de Cohen	1

Rúbrica



Listagem e caracterização das consultas de Psicologia realizadas.

Rúbrica

A handwritten signature in black ink, consisting of a stylized 'S' shape with a small loop at the top and a tail extending to the right.

Data	Identificação	Sexo	Idade	Motivo Consulta	Recomendação	Situação actual
01-10-2010	3015736	M	19	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
01-10-2010	99008957	F	34	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
11-10-2010	10017723	M	19	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
11-10-2010	9403388	F	47	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
11-10-2010	9133671	F	26	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
12-10-2010	9350960	F	29	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
12-10-2010	9354944	F	40	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
12-10-2010	9186319	F	18	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
13-10-2010	10018858	F	28	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
13-10-2010	10017977	M	20	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
14-10-2010	4009029	M	18	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
20-10-2010	10014678	M	32	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo	Seguimento
26-10-2010	10013922	F	44	DPS DMJ - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
26-10-2010	10010470	F	48	DPS DMJ - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
27-10-2010	10020433	F	60	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
27-10-2010	10020431	M	55	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
27-10-2010	10020427	M	18	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
03-11-2010	10021053	M	17	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
03-11-2010	10010129	M	44	Não Portador - 1º Psicologia	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
18-01-2011	6005648	F	62	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
20-01-2011	9241550	F	28	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
20-01-2011	9243839	M	29	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
25-01-2011	10026498	M	46	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
27-01-2011	10012532	F	29	Síndrome de Turner	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
27-01-2011	10025839	M	33	Marido de 10012532	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
01-02-2011	10025104	M	18	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
02-02-2011	3015736	M	19	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
02-02-2011	10017977	M	20	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
02-02-2011	10021053	M	17	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
02-02-2011	10010129	M	44	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento

Rúbrica



08-02-2011	10018891	F	24	Seguimento FSHD	Alta	Alta
08-02-2011	11002892	M	25	Seguimento Familiar FSHD	Alta	Alta
10-02-2011	9323372	F	46	DH Seguimento	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
16-02-2011	10020431	M	55	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
16-02-2011	10020433	F	60	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
21-02-2011	10013922	F	44	DPS DMJ - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
21-02-2011	10010470	F	48	DPS DMJ - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
22-02-2011	11002468	F	36	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
22-02-2011	11002479	M	64	Cuidador DH	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
24-02-2011	9108486	M	31	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
24-02-2011	9235213	F	60	DPS DH - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
28-02-2011	9241550	F	28	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
28-02-2011	9243839	M	29	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
28-02-2011	4004933	M	26	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
01-03-2011	9179942	F	11	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
01-03-2011	2014862	M	11	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
09-03-2011	3006142	M	17	Síndrome de Kabuki	Seguimento	Seguimento
09-03-2011	9226373	F	3	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
16-03-2011	9204579	M	6	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
21-03-2011	9186319	F	18	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
23-03-2011	5008062	M	6	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
23-03-2011	9175249	F	11	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
16-05-2011	9133671	F	26	DPS DH - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
16-05-2011	9403388	F	47	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
16-05-2011	9354944	F	40	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
17-05-2011	11008125	M	26	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
17-05-2011	6005648	F	62	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
17-05-2011	10025104	M	18	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento

Rúbrica



18-05-2011	11001409	M	33	PAF Seguimento	Seguimento	Seguimento
18-05-2011	9019198	F	26	AG <i>MEN1</i>	Alta	Alta
19-05-2011	9003915	F	44	AG <i>BRCA1/BRCA2</i>	Seguimento	Seguimento
19-05-2011	9159304	M	13	TPS Síndrome Lynch	Seguimento	Alta
19-05-2011	11006522	F	37	TPS Síndrome Lynch	Seguimento	Seguimento
25-05-2011	9186925	M	8	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
25-05-2011	9019904	F	5	Síndrome de Kabuki	CBCL/Av. Desenvolvimento	Alta
26-05-2011	11007186	F	22	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
26-05-2011	11007188	M	19	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
26-05-2011	11007187	M	19	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
31-05-2011	10013922	F	44	DPS DMJ - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
31-05-2011	9323372	F	46	DH Seguimento	Grupo	Grupo Psico educativo
31-05-2011	10010470	F	48	DPS DMJ - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
31-05-2011	11008510	F	39	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
02-06-2011	9159304	M	13	TPS Síndrome Lynch	Seguimento	Seguimento
02-06-2011	11006522	F	37	Mãe 9159304	Seguimento	Seguimento
06-06-2011	9241550	F	28	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
06-06-2011	9243839	M	30	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
06-06-2011	98017226	F	32	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
06-06-2011	9366865	F	35	IMG Acrania	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
07-06-2011	9350960	F	29	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
09-06-2011	10014678	M	32	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
27-06-2011	11006715	M	54	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
28-06-2011	11002468	F	36	DPS DH - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
28-06-2011	11002479	M	64	Cuidador DH	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
28-06-2011	11010556	F	36	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
29-06-2011	11008125	M	26	DPS PAF	Seguimento	Seguimento

Rúbrica



30-06-2011	2014862	M	11	Surdez neurossensorial bilateral	Seguimento	Seguimento
30-06-2011	83006403	F	44	Mãe 2014862	Seguimento	Seguimento
05-07-2011	10023631	F	27	IMG holoprosencefalia	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
06-07-2011	9366865	F	35	IMG Acrania	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
07-07-2011	9235213	F	61	DPS DH	DH - Comunicação Resultado	Alta
19-07-2011	9210380	M	11	ADPM	Alta	Alta
21-07-21011	3015736	M	20	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
21-07-21011	10010129	M	44	Não Portador	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
01-08-2011	9159304	M	13	TPS Síndrome Lynch	Seguimento	Alta
01-08-2011	11006522	F	37	Mãe 9159304	Seguimento	Seguimento
02-08-2011	1005070	F	22	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
02-08-2011	9168085	M	11	Dificuldades de Aprendizagem	Dificuldades de Aprendizagem	Seguimento
02-08-2011	9399500	F	38	Mãe 9399500	Mãe 9399500	Seguimento
04-08-2011	10000398	F	48	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
16-08-2011	9168085	M	11	Dificuldades de Aprendizagem	Dificuldades de Aprendizagem	Seguimento
16-08-2011	9399500	F	38	Mãe 9399500	Mãe 9399500	Seguimento
17-08-2011	9168085	M	11	Dificuldades de Aprendizagem	Dificuldades de Aprendizagem	Seguimento
17-08-2011	9399500	F	38	Mãe 9399500	Mãe 9399500	Seguimento
18-08-2011	9366865	F	35	IMG	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
18-08-2011	9207943	F	7	Filha 9366865	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
22-08-2011	9243839	M	30	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
22-08-2011	9241550	F	28	IMG FQ	Acompanhamento Psicologia	Grupo Psico educativo
22-08-2011	10023631	F	27	IMG holoprosencefalia	Acompanhamento Psicologia	Grupo Psico educativo

Rúbrica



23-08-2011	11008125	M	26	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
23-08-2011	9307378	F	38	Filha com ADPM	Consulta Psiquiatria	Seguimento
24-08-2011	9138001	F	18	DPS DH - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
24-08-2011	11011878	M	47	DPS PAF	Protocolo	Seguimento
05-09-2011	100225104	M	18	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
05-09-2011	6005648	F	62	DPS PAF - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
06-09-2011	2014862	M	11	Surdez neurossensorial bilateral	Seguimento	Seguimento
06-09-2011	83006403	F	44	Mãe 2014862	Seguimento	Seguimento
06-08-2011	9168085	M	11	Dificuldades de Aprendizagem	Dificuldades de Aprendizagem	Seguimento
07-08-2011	10010470	F	48	DPS DMJ - 4º Psicologia	Protocolo	Seguimento
07-08-2011	10013922	F	44	DPS DMJ - 3º Psicologia	Protocolo	Seguimento
07-08-2011	9323372	F	46	DH Seguimento	Acompanhamento Psicologia	Seguimento
08-08-2011	11011808	F	25	AG <i>BRCA1/BRCA2</i>	Seguimento	Alta
12-09-2011	11007188	M	19	DPS PAF - Seguimento	Protocolo	Seguimento
12-09-2011	9182926	F	18	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
12-09-2011	11007186	F	22	DPS PAF - 2º Psicologia	Protocolo	Seguimento
13-09-2011	11011803	M	30	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
14-09-2011	11017102	M	18	DPS PAF - 1º Psicologia	Protocolo/2º Consulta AG	Seguimento
15-09-2011	11017147	M	37	QT Longo	Seguimento	Seguimento
15-09-2011	11001155	F	37	DPS PAF - Seguimento	Protocolo	Seguimento
15-09-2011	10015201	M	18	DPS PAF - 4º Psicologia	Protocolo	Seguimento

Rúbrica



Rapport de stage

Master en Conseil Génétique

Hôpital Necker Enfants Malades

Service de Génétique Médicale - Professeur Arnold Munnich



4 Avril 2011- 13 Mai 2011

Orientation: Mme. Joana Bengoa

Fidjy Céline Leal Rodrigues

Rúbrica

A handwritten signature in black ink, appearing to be a stylized 'S' or 'R'.

Sommaire

1. Identification	3
2. Introduction.....	4
3. Description du Service : Un peu d'histoire.....	5
4. Activités du Service Génétique Médicale.....	6
5. Planification du stage	7
6. Le conseil génétique dans le contexte du Diagnostic Prénatal.....	11
7. Commentaires.....	12
8. Liste des consultations.....	13

1. Identification

Nom: Fidjy Céline Leal Rodrigues

Date de Naissance: 20/10/1983

Formation:

- 2006: Licence de Psychologie Université de Coimbra - Portugal
- 2008 : Master en Psychologie du Développement - Université de Coimbra - Portugal
- 2009 –à aujourd’hui: Master en Conseil Génétique. ICBAS Porto - Portugal

Rúbrica



2. Introduction

Le stage à *l'Hôpital Necker- Enfants Malades* dans le Service de Génétique Médicale est réalisé dans le contexte du Master en Conseil Génétique, sous la surveillance de Madame Joana Bengoa, conseillère en génétique dans ce même service. Le stage a eu lieu du 4 Avril 2011 au 13 Mai 2011.

Ce stage a comme principal objectif l'observation direct du travail des conseillères en génétique du service, dans le contexte du Diagnostic Pré Natal (DPN). Le reste du temps, il m'a été donné la possibilité d'accompagner les médecins généticiens lors de leurs consultations.

L'objectif principal du stage de la deuxième année du Master consiste à acquérir des compétences dans le domaine du conseil génétique; ces compétences sont les suivantes:

- ✓ Etablir une relation avec les consultants et reconnaître leurs inquiétudes
- ✓ Evaluer correctement les risques génétiques
- ✓ Transmettre l'information génétique et clinique appropriée aux besoins des consultants
- ✓ Expliquer aux consultants les différentes options disponibles, les risques, les bénéfices, ainsi que les limites
- ✓ Evaluer la compréhension des consultants sur les sujets abordés
- ✓ Reconnaître les implications des expériences, croyances, valeurs et culture individuelles et familiales dans le processus du conseil génétique
- ✓ Evaluer les besoins des consultants, ainsi que fournir une aide et envoyer les consultants dans d'autres services à chaque fois que cela semble nécessaire
- ✓ Utiliser des compétences dans le domaine du conseil génétique de façon à aider les consultants à prendre des décisions
- ✓ Documenter l'information, prendre des notes cliniques et échanger des courriers
- ✓ Rechercher l'information médicale et génétique importante et l'utiliser correctement dans le conseil génétique
- ✓ Etablir des priorités compte tenu des besoins cliniques

- ✓ Planifier, organiser et offrir éducation et formation aux professionnels et public en général
- ✓ Etablir des relations de travail efficaces de façon à travailler dans une équipe multidisciplinaire
- ✓ Contribuer pour le développement et l'organisation des services de génétique médicale
- ✓ Pratiquer en respectant un code de conduite éthique
- ✓ Reconnaître les limitations de notre pratique et connaître les frontières entre les différents métiers
- ✓ Démontrer une capacité de réflexion et intérêt pour la sécurité des personnes et familles
- ✓ Présenter les opportunités aux consultants de participer à des projets d'investigation
- ✓ Démontrer une évolution professionnelle et contribuer pour le développement du métier.

Les médecins généticiens, les conseillères en génétique, les techniciens du laboratoire et psychologues du Service sont conscients de l'importance du conseil génétique et de leur rôle, à savoir : aider à découvrir, ou à écarter tout risque génétique pesant sur la famille.

Ce stage a été très enrichissant, car j'ai pu observer pour la première fois de très près le travail d'une conseillère en génétique, ce métier n'existant pas encore au Portugal (ces consultations sont réalisées par les médecins spécialistes en génétique).

3. Description du Service : Un peu d'histoire...

L'Hôpital Necker Enfants Malades, est un centre hospitalier universitaire qui remplit une triple mission : soins, recherche et enseignement. Il s'agit d'un hôpital pour enfants et adultes qui se caractérise par une activité hospitalo-universitaire spécialisée.

Les activités sont organisées en 7 pôles :

- Pôle Pédiatrie Générale et Multidisciplinaire
- Pôle Médico-chirurgical Pédiatrique
- Pôle Périnatalogie et cardiologie

- Pôle Réanimation, Urgences et Anesthésies
- Pôle Imagerie
- Pôle Biologie et Produits de Santé (Service de Génétique)
- Adulte

Les 21 unités de Recherche présentes sur le site de l'hôpital et de la faculté de médecine mitoyenne regroupent de nombreux chercheurs qui réalisent des recherches biologiques. Les équipes médicales travaillent autour de cinq axes transversaux : Génétique / Immunologie / Transplantations / Urologie - Néphrologie / Prise en charge des malformations.

Le service de génétique médicale et l'Unité de Recherche (laboratoire de génétique moléculaire et le laboratoire d'embryologie moléculaire) ont été créés à Paris à Necker Enfants Malades en 1988 par le Professeur Jean Frezal et sont implantés dans le *Bâtiment Lavoisier*.

Un vaste programme d'identification et de caractérisation des gènes de maladies héréditaires a été mené par l'hôpital. Les recherches trouvent leur prolongement dans les méthodes de thérapie génique. Aujourd'hui le service est dirigé par le Professeur Arnold Munich. Le Professeur Jean Paul Bonnefont est le responsable du laboratoire de génétique moléculaire et du laboratoire d'embryologie moléculaire

Le service est en mesure de poser le diagnostic le plus précoce et précis possible d'une maladie, de conseiller les parents dans le suivi de leur enfant malade, de calculer en tout début de grossesse, ou mieux avant la grossesse, le risque encouru par un enfant d'avoir une maladie génétique, de permettre à des parents, appartenant à des familles dites « à risque » de mettre au monde un enfant en bonne santé.

L'équipe du service de génétique a localisé plusieurs gènes responsables de maladie graves. Par exemple, en 1990 le gène responsable pour le *Syndrome de Pearson*, en 1994 pour la *Maladie de Hirschprung*, l'*Achondroplasie*, en 1996 L'Amaurose Congénitale....

Ce service ayant obtenu une reconnaissance tant au niveau national qu'international, les patients venant de différents pays sont ainsi orientés vers ce centre de référence.

4. Activités du Service Génétique Médicale

Dans ce service, plusieurs généticiens, spécialisés chacun dans un domaine particulier collaborent suivant un planning prédéterminé (voir ci-dessous).

Planning des consultations

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi	Samedi
Matin	Josseline Kaplan (Ophtalmologie) Julie Steffann (Diagnostic Pré Implantatoire)	Arnold Munnich Marlène Rio (Retard mental Mitochondrial) Sophie Monnot (DPN)	DPN Martine Le Merrer (os)	Jeanne Amiel Valérie Cormier – Daire (os) Stanislas Lyonnet (Retard mental Dysmorphisme)	Geneviève Baujat Valérie Cormier- Daire Benoit Funalot Martine Le Merrer	Jeanne Amiel Marie-Claude Leroux Stanislas Lyonnet
Après-midi	DPN Anne Philippe (psychiatre)	Jeanne Amiel (Retard mental Dysmorphisme) Arnold Munnich Marlène Rio	Arnold Munnich Marlène Rio	Geneviève Baujat (os) Benoit Funalot (Mitochondrial adulte) Josseline Kaplan Stanislas Lyonnet	Corinne Antignac Benoit Funalot Pierre-Marie Sinet	

Le DPN est réalisé par deux conseillères en génétique: Madame Joana Bengoa, Madame Roxana Borghese, Dr. Monnot et/ou le médecin responsable de la consultation. A cette planification s'ajoutent différents *staffs* (Staff Os, Staff Mitochondrial, Staff Maternité, Staff Clinique) pendant lesquels généticiens, médecins, chercheurs et conseillères en génétique se réunissent pour mettre en commun leurs informations et discuter des enfants malades, du diagnostic prénatal, des différentes consultations...

5. Planification du stage

Je présente sous la forme de schémas mes différentes activités tout au long de ces six semaines. Mon objectif principal était d'observer au plus près le travail des conseillères en génétique et ainsi de partager leurs expériences. J'ai eu également l'opportunité en outre d'être présente dans les consultations avec les médecins généticiens du service pour observer le maximum de pathologies différentes lors de consultations de génétique médicale (GM).

1^osemaine: 04/04/2011 - 08/04/2011

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Matin	Présentation du Service	DPN	Martine Le Merrer (os)	Valérie Cormier -Daire (os)	Martine Le Merrer (os)
Après-midi	DPN	Jeanne Amiel (Retard mental Dysmorphisme)	Marlène Rio (Retard mental Mitochondrial)	Stanislas Lyonnet (Retard mental Dysmorphisme)	Staff DPN

2^osemaine: 11/04/2011 - 15/04/2011

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Matin	DPN	Sophie Monnot (DPN)	DPN	Jeanne Amiel (Retard mental Dysmorphisme)	Geneviève Baujat (os)
Après-midi	DPN	DPN	Arnold Munnich	DPN Staff Maternité	Staff Clinique

3^osemaine: 18/04/2011 - 22/04/2011

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Matin	Josseline Kaplan (Ophtalmologie)	Marlène Rio (Retard mental Mitochondrial)	DPN	Séminaire <i>Du DPN au diagnostic et au gène : Apport de la fœtopathologie</i>	Staff DPN
Après-midi	DPN		Marlène Rio (Retard mental Mitochondrial)		

Cette semaine a été marquée par ma participation dans la préparation du *Staff DPN*.

4^osemaine: 25/04/2011 - 29/04/2011

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Matin	Férié	Sophie Monnot (DPN)	Psychologie	Valérie Cormier –Daire (os)	Benoit Funalot (Mitochondrial adulte)
Après-midi		Jeanne Amiel (Retard mental Dysmorphisme)	Marlène Rio (Retard mental Mitochondrial)	Josseline Kaplan (Ophtalmologie)	Benoit Funalot (Mitochondrial adulte)

5^osemaine: 02/05/2011 - 06/05/2011

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Matin	Psychologie	DPN	Martine Le Merrer (os)	DPN	Geneviève Baujat (os)
Après-midi	DPN	Arnold Munnich	Présentations	Geneviève Baujat (os)	Staff DPN DPN

Au cours de cette semaine j'ai eu l'opportunité d'initier une première consultation de conseil génétique et d'élaborer mon premier arbre généalogique, sous l'orientation de Madame Bengoa. En fin de semaine, j'ai moi-même marqué certains rendez-vous. Pour cela j'ai réalisé les premiers contacts téléphoniques avec les consultants, recueilli les informations préliminaires et élaboré les arbres généalogiques.

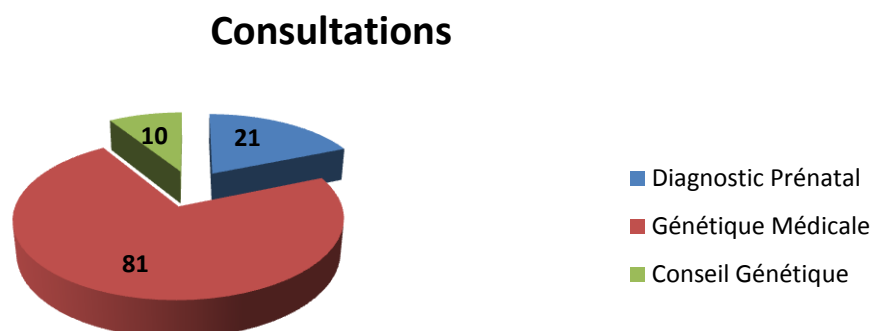
6°semaine: 09/05/2011 - 13/05/2011

	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi	Vendredi
Matin	DPN	Sophie Monnot (DPN)	DPN	Laboratoire	Staff DPN
Après-midi		DPN			

Les graphiques suivants présentent la distribution des différentes consultations que j'ai eu l'occasion d'observer tout au long de mon stage.

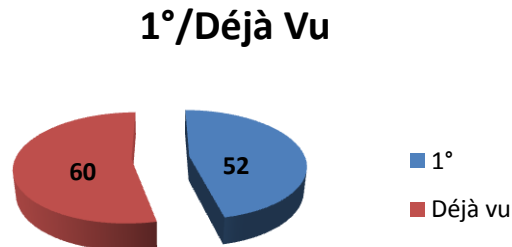
Il a été possible d'observer 112 consultations avec la suivante distribution:

Graphique n°1: Distribution des consultations



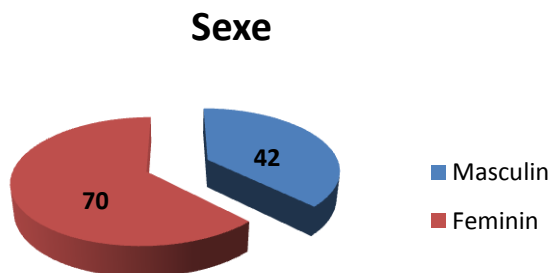
Les consultations de Diagnostic Prénatal et de Conseil Genetique ont été réalisées para les conseillères en génétique sous l'orientation du médecin responsable de la consultation.

Graphique n°2 : Typologie des consultations



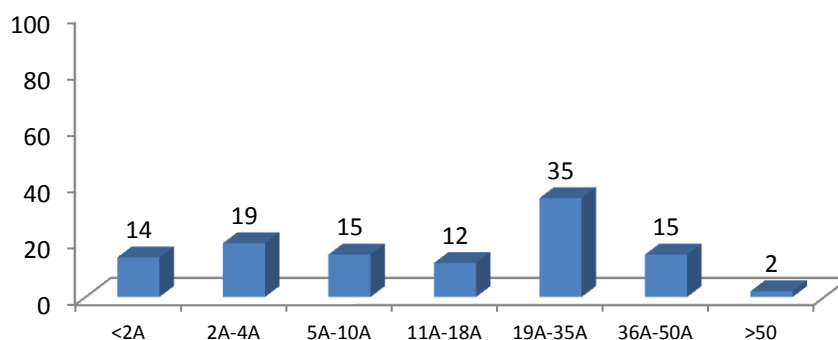
Au long du stage il a été possible d'observer 52 premières consultations e 60 consultations qui sont des suivis annuels, mais aussi des secondes consultations.

Graphique n° 3 : Distribution sexe



La majorité du sexe féminin peut être expliquée par le nombre considérable de consultations de DPN réalisées.

Graphique n° 4 : Distribution des patients selon l'âge



6. Le conseil génétique dans le contexte du Diagnostic Prénatal

La médecine n'est pas encore en mesure de guérir les maladies génétiques. La prévention du risque génétique s'impose donc par le dépistage prénatal, par le conseil génétique aux couples avant qu'ils ne concrétisent un légitime désir d'enfant. Le but de la consultation de conseil génétique est d'informer un sujet ou des parents sur leur risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique, compte tenu de leurs antécédents. Pour cela on élabore un arbre généalogique afin de définir le mode de transmission de la maladie et d'évaluer les risques de transmission. Il est aussi très important d'avoir un diagnostic le plus précis possible de la maladie pour calculer ce risque.

Dans le service de génétique médicale de l'*Hôpital Necker Enfants Malades*, le conseil génétique s'effectue essentiellement dans le contexte du Diagnostic Prénatal. Le même est réalisé par deux conseillères en génétique du service: Madame Joana Bengoa (depuis 5 ans) et Madame Roxana Borghese (depuis le 1 Avril 2011). Toutes les consultations sont validées par les médecins responsables.

Pendant les consultations, il a été démontré l'importance de réaliser l'arbre généalogique du consultant pour mieux comprendre le mode de transmission de la maladie et finalement pouvoir calculer le risque de transmission.

Avec le DPN, on peut désormais savoir, de plus en plus tôt après la conception, si l'enfant à venir sera ou non porteur d'un gène handicapant. Soit le fœtus est indemne et le diagnostic prénatal annonce la naissance d'un enfant sain, soit le fœtus est atteint d'une anomalie grave et c'est alors au couple de décider ou non une interruption médicale de grossesse autorisée par la loi à tout moment.

Les étapes du conseil génétique sont les suivantes :

- ✓ Consultation
- ✓ Prélèvement de sang
- ✓ Banque d'ADN
- ✓ Examens de laboratoire
- ✓ Compte rendu des résultats
- ✓ Grossesse et DPN
- ✓ Interruption médicale de la grossesse ou Naissance d'un enfant

Dans le service, les conseillères en génétique contactent le consultant avant de venir à la consultation. Pendant ce premier contact téléphonique, on tente de connaître un peu mieux le motif de la consultation et on élabore un premier arbre généalogique. Une première approche est réalisée avec le consultant, lui permettant ainsi de mieux comprendre l'objectif du conseil génétique.

Le jour de la consultation, il incombe au conseiller génétique de décoder le langage médical, d'expliquer et de réexpliquer les points obscurs, l'estimation du risque, mais aussi de rassurer et d'accompagner les familles après la consultation.

Ainsi, il est expliqué au patient de façon accessible, claire et précise certaines notions de génétique, le mode et le risque de transmission de la maladie, ainsi que les différents procédés du DPN. Lors de cette consultation, le patient a le temps de poser ses questions et de partager ses angoisses. Les conseillères s'assurent que l'information transmise a été comprise. Parfois il peut être nécessaire de faire appel à un psychologue pour aider à prendre des décisions.

A la fin de chaque consultation, un courrier est élaboré et envoyé aux personnes concernées par le processus. Finalement quand l'équipe annonce une bonne nouvelle, elle attend avec impatience un faire-part pour la naissance du bébé.

7. Commentaires

Ce stage m'a beaucoup marqué pour différentes raisons et m'a également humainement enrichie. Avant tout, je profite de cette opportunité pour remercier tout le service de génétique qui m'a reçu d'une façon remarquable avec un sourire permanent, ainsi que leur disponibilité dans la participation active de mon apprentissage. Je dois reconnaître que l'adaptation s'est faite très rapidement, je me suis très vite intégrée et sentie très rapidement partie prenante de l'équipe.

Dès la première semaine, j'ai assisté aux consultations avec plusieurs généticiens spécialisés dans différents domaines. Toutes ces connaissances, tous ces spécialistes regroupés dans ce service de référence m'ont permis de réaliser un stage très enrichissant du point de vue personnel mais aussi pour mon futur métier comme conseillère en génétique. En peu de temps, j'ai eu l'opportunité d'observer de

nombreuses pathologies génétiques. C'était avec beaucoup d'enthousiasme que je finissais mes journées riches en apprentissage.

Tous les médecins m'ont acceptée dans leurs consultations et partageaient avec moi leurs connaissances et les informations relatives au patient, de façon à que je puisse accompagner la consultation. A la fin de chaque consultation, on avait un moment pour commenter la consultation et échanger quelques impressions.

Par ailleurs, le fait d'observer le travail de très près des conseillères en génétique fut un grand avantage, compte tenu du fait que ce métier n'existe pas encore au Portugal. Leur travail est un excellent modèle à suivre. .

Le professeur Arnold Munnich tient à ce que la médecine qui se pratique dans le service tout en recourant aux connaissances les plus récentes de la génétique moléculaire prenne en compte l'être humain dans sa complexité biologique, mais aussi psychologique, familiale et sociale. De cette façon, la proximité entre les généticiens, les conseillères en génétique, les techniciens de laboratoire et secrétaires fait que l'ADN ne se réduit pas à un simple échantillon de sang mais qu'il concerne un être humain avec un parcours de vie parfois difficile et pour qui tout le monde travaille et donne son meilleur. Cette proximité permet une meilleure articulation et une meilleure efficacité dans le travail de tous les jours.

Tous les éléments du service ont des qualités humaines remarquables. Tous donnent le meilleur dans leur travail et valorisent le bien-être du patient.

8. Liste des consultations

J'ai mis en **Gras** les pathologies observées pour la première fois.

Date	N	DN	Age	S	MC	1°/Déjà vu	Médecin Traitant	Diagnostic	Observation	
05-04-2011	BA	09-01-1980	31	F	DPN Maladie Steinert	1°	Stanislas_Bengoa	Maladie Steinert	Etude Génétique DMPK/Courrier	DPN
05-04-2011	PO	11-04-1981	30	F	DPN	1°	Monnot_Bengoa	Myopathie de Duchenne	Courrier/Pas de risque	CG
05-04-2011	SP	23-04-1974	37	F	DPN d'Aicardi-Goutières	DV	Bengoa	Syndrome d'Aicardi-Goutières	Biopsie Trophoblastes/Courrier Neuropédiatrie/IRM/Rachis/ CGH N/Courrier	DPN
05-04-2011	BE	21-08-2009	19 M	F	Syndrome Polymalformatif/ Retard Mental	DV	Amiel	Syndrome Polymalformatif sans diagnostic		GM
05-04-2011	K	04-10-1984	26	M	Syndrome Bardet-Biedl AR	DV	Amiel	Syndrome Bardet-Biedl AR	Examens annuels/Hôpital Jour/Courrier	GM
05-04-2011	B	22-04-1994	16	M	Anomalie Pigmentation/Tumeur Vermienne	DV	Amiel	Anomalie Pigmentation/Tumeur Vermienne	Biopsie peau/ anomalie CGH/Courrier	GM
05-04-2011	LL	25-04-2009	2	M	Pitt-Hopkins Mutation TCF4 AD	1°	Amiel	Pitt-Hopkins Mutation TCF4 AD	Surveillance/Epilepsie/Courrier	GM
06-04-2011	BM	?	5 M	M	Ostéogenèse Imparfaites Sévère	DV	Le Merrer	Ostéogenèse Imparfaites Sévère	biphosphonate/orthopédie/Courrier	GM
06-04-2011	CD	20-06-2008	3	F	Suspect fragilité osseuse	1°	Le Merrer	Ostéogenèse Imparfaites Modéré	Vit. D/Radio/Courrier Radiographies/IRM/ étude génétique/Courrier	GM
06-04-2011	NM	14-11-1982	28	F	Suspect Syndrome Marfan	1°	Le Merrer	Examen en cours		GM
06-04-2011	DG	19-11-1977	33	M	Fibrodysplasie Ossifiante Progressive	DV	Le Merrer	Fibrodysplasie Ossifiante Progressive	étude moléculaire/Courrier Thérapies/Risque apnée du sommeil/Courrier	GM
06-04-2011	OD	07-05-1992	19	F	Achondroplasie	DV	Le Merrer	Achondroplasie		GM
06-04-2011	AV	28-12-1994	16	M	Fibrodysplasie Ossifiante Progressive	DV	Le Merrer	Fibrodysplasie Ossifiante Progressive	Reduire Topalgic/Courrier	GM
06-04-2011	AG	20-06-1974	36	F	Grossesse gemellaire. Un fœtus avec OI Sévère	1°	Le Merrer	Grossesse gémellaire. Un fœtus avec OI Sévère	Interruption sélective tardive/Courrier	DPN
06-04-2011	FM	09-03-2010	13 M	F	Stéréotypies/ Retard Mental/Dysmorphisme	DV	Rio	Caryotype e FISH N	CGH Array/Courrier	GM
06-04-2011	TC	22-04-2007	4	M	Retard Mental. Difficulté Relationnelle.	DV	Rio	Retard Mental sans diagnostique	Etude Autisme N/ Courrier	GM
06-04-2011	CL	15-01-2003	8	M	Retard Mental/ Dysmorphisme	DV	Rio	Retard Mental/ Dysmorphisme	IRM/ Scanner cerebral/PL/EEG/Courrier	GM
06-04-2011	LL	22-06-2004	6	F	Retard Mental/ Dysmorphisme	1°	Rio	Retard Mental/ Dysmorphisme	CGH Array/Radiographie/Courrier	GM
07-04-2011	BS	30-05-2002	8	F	Suspect Syndrome Noonan	1°	Cormier D'Aire	Syndrome Non Confirmé	Courrier	GM
07-04-2011	MA	22-02-2011	13 M	M	Retard Staturo-pondéral	1°	Cormier D'Aire	Dysplasie Acromicrique	Surveillance/ Extraction DNA/Courrier	GM
07-04-2011	BC	09-05-2003	7	M	Retard de croissance	DV	Cormier D'Aire	Suspect Hypochondroplasie	Surveillance/Courrier	GM
07-04-2011	BE	08-02-2010	14M	M	Retard de croissance	1°	Stanislas	Suspect Syndrome Pierre-Robin	Etude Génétique/Courrier	GM
07-04-2011	RA	18-07-2007	3	F	Hirschprung	1°	Stanislas	Hirschprung	Suivi Pédiatrique/Courrier	GM
07-04-2011	NM	11-03-1991	20	M	Retard Mental/ Dysmorphisme	DV	Stanislas	Suspect Wiedemann-Rautenstrauch non confirmé	CGH Array/IRM/Courrier	GM
08-04-2011	OB	21-04-2011	12M	F	Suspect Dysplasie Osseuse	DV	Le Merrer	Suspect Dysplasie Osseuse	Pondérer extraction DNA/Evolution/Courrier Chirurgie Orthopedique/Age Osseux/Courrier	GM
08-04-2011	MD	09-06-2007	4	F	Syndrome de Blount	DV	Baujat	Syndrome de Blount		GM
11-04-2011	DG	04-06-1977	33	F	DPN Hyperclareté Nucal	1°	Monnot_Borghese	DPN Hyperclareté Nucal	Biopsie Trophoblastes/Courrier	DPN
11-04-2011	JS	16-02-1974	37	F	DPN Néoplasie Endocrinienne Multiple Type 1	1°	Monnot_Borghese	DPN Néoplasie Endocrinienne Multiple Type 1	Biopsie Trophoblastes/NEM 1 Mari/Courrier	DPN
12-04-2011	CI	11-03-1973	38	F	Dystrophie Musculaire Congénitale Déf.Mérosine	1°	Monnot_Borghese	Dystrophie Musculaire Congénitale Déf.Mérosine	Conseil Génétique-courrier	DPN
12-04-2011	MDS	30-11-1983	27	F	DPI Syndrome de HOLT-ORAM	DV	Monnot_Borghese	DPI Syndrome de HOLT-ORAM	Conseil Génétique- courrier	DPN
12-04-2011	SE	27-06-1980	30	F	Maladie Sandhoff- AR	1°	Monnot	Maladie Sandhoff- AR	Conseil Génétique- courrier	DPN
12-04-2011	AE	16-04-1984	27	F	Amyotrophie Spinale Type 1 SMA AR	1°	Bengoa_Borghese	Amyotrophie Spinale Type 1 SMA AR	Conseil Génétique- courrier	DPN
12-04-2011	MS	03-07-1981	29	F	Intestin hyper échogène	1°	Borghese	Intestin hyper échogène	Analyse moléculaire CFTR- courrier	DPN
13-04-2011	CC	04-12-1982	28	F	Syndrome Néphrotique congénital	1°	Bengoa_Kaplan	Syndrome Nephrotique congenital	Conseil Génétique- courrier	DPN
13-04-2011	DR	12-12-1974	36	F	Cornelia de Lange	DV	Bengoa_Cor.D'Aire	Mosaïcisme Germinal Cornelia de Lange	Biopsie Trophoblastes- courrier	DPN



13-04-2011	GL	10-01-1984	27	F	Neurofibromatose type 1	1°	Bengoa_Kaplan	Neurofibromatose type 1	Etude Génétique. BT- courrier	DPN
13-04-2011	RRA	25-01-1985	26	F	Glycogénose Type 5/Marc Ardle	DV	Arnold Munnich	Glycogénose Type 5/Marc Ardle	Transmission Resultat/Courrier	GM
13-04-2011	LC	25-08-1989	22	F	Retard Mental/Retard Langage	DV	Arnold Munnich	Mosaïque Metilation Chromosome 15	Surveillance/Courrier	GM
13-04-2011	YM	20-09-2000	10	M	Retard Mental/Retard Croissance	DV	Arnold Munnich	Retard Mental/Retard Croissance	Surveillance/Courrier	GM
14-04-2011	MG	05-04-2001	10	F	Suspect Syndrome Gorlain	1°	Amiel	Suspect Syndrome Gorlain	Etude Genetique./Courrier	GM
14-04-2011	DB	27-02-1956	55	F	Duplication Chrom.15 dans la famille	1°	Amiel Le Merrer_	Suspect Duplication Chrom.15	Caryotype/Courrier	GM
14-04-2011	BE	20-01-1981	30	F	DPN Ostéogenèse Imparfait	DV	Bengoa	Communication Résultat	Biopsie Trophoblastes- courrier	DPN
15-04-2011	LD	22-10-2006	4	F	Retard Croissance	DV	Baujat	Retard Croissance	Etude complète FGFR3 /Courrier	GM
15-04-2011	NN	03-12-2005	5	F	Suspect Maladie D' Ehlers Danlos	1°	Baujat	Suspect Maladie D' Ehlers Danlos	Vitamine/ Courrier	GM
15-04-2011	TL	04-09-2008	30M	F	Polysyndactylie extrémités	DV	Baujat	Polysyndactylie extrémités	Etude moléculaire/Courrier	GM
15-04-2011	CT	08-09-2011	5M	F	Hyperlaxité ligamentaire	1°	Baujat	Hyperlaxité ligamentaire	Surveillance/Courrier	GM
15-04-2011	NF	06-02-1995	16	F	Décalage de Croissance	DV	Baujat	Décalage de Croissance	Surveillance/Courrier	GM
15-04-2011	BM	11-04-2009	24M	F	Retard Mental/ Dysmorphisme	DV	Baujat	Retard Mental/ Dysmorphisme	Etude moléculaire/Courrier	GM
18-04-2011	SG	09-10-1971	39	F	Rétinopathie Pigmentaire	DV	Kaplan	Conseil génétique Insémination Artificielle	Séquence complète Gene ABCA4/Courrier	GM
18-04-2011	DB	14-07-1996	14	M	Suspect Rétinopathie Pigmentaire	1°	Kaplan	Suspect Rétinopathie Pigmentaire	Examens Rétiens/Courrier	GM
18-04-2011	AK	24-10-1980	30	M	Suspect Rétinopathie Pigmentaire	1°	Kaplan	Suspect Rétinopathie Pigmentaire	Etude génétique/Courrier	GM
18-04-2011	AI	22-01-1987	24	F	Hétérozygote pour Amyotrophie Spinale Type III	1°	Bengoa_Borghese	Hétérozygote pour Amyotrophie Spinale Type III	Etude génétique conjoint/Courrier	CG
19-04-2011	ED	19-08-2008	32M	F	Retard Mental / Alcoolisme maternel	DV	Rio	Retard Mental sans diagnostic	Courrier/Surveillance	GM
19-04-2011	LG	06-10-2003	8	M	Retard Mental/ Dysmorphisme	DV	Rio	Association Syndromique non étiqueté	Examens N/Courrier/Surveillance	GM
19-04-2011	KK	07-09-2009	19M	F	Retard Mental/ Dysmorphisme	1°	Rio	Anomalie Chromosome 6	Surveillance/Courrier	GM
19-04-2011	DB	04-12-2006	4	M	Autisme	1°	Rio	Autisme	Bilan Génétique/Bilan Métabolique/Courrier	GM
19-04-2011	SM	31-07-2006	4	F	Retard Mental	DV	Rio	Retard Mental	Caryotype N/ CGH Array/Courrier	GM
19-04-2011	BG	19-01-1982	28	M	Élément famille avec Déficit en OTC lié a l'X	1°	Rio	Elément famille avec Déficit en OTC lié a l'X	Gène OCT/Courrier	GM
19-04-2011	ML	23-10-2009	18M	M	Retard Mental/ Dysmorphisme	1°	Rio	Suspect Maladie Métabolique	IRM Pallidum/ Bilan Métabolique/Courrier	GM
19-04-2011	JW	27-04-2006	5	M	Retard Mental	1°	Rio	Retard Mental	CGH Array/Eco cardiaque/Courrier	GM
19-04-2011	RO	05-03-2004	7	M	Retard Mental	1°	Rio	Autisme	CGH Array/Courrier	GM
20-04-2011	CS	24-01-1979	32	F	Conseil génétique pour Toxoplasmose	1°	Kaplan	Conseil génétique pour Toxoplasmose	Pas de teste génétique/Courrier	CG
20-04-2011	BS	22-08-1982	28	F	Conseil génétique pour Mucoviscidose	1°	Kaplan	Conseil génétique pour Mucoviscidose	Etude génétique couple/Courrier	CG
20-04-2011	IB	21-09-2009	19M	M	Retard Mental/ Dysmorphisme	1°	Rio	Retard Mental/ Dysmorphisme	IRM/Bilan Métabolique/CGH Array/Courrier	GM
20-04-2011	TN	01-11-2006	4	M	Polydactylie/Dysmorphisme	DV	Rio	Retard Mental sans diagnostic	CGH Array N/Courrier	GM
20-04-2011	BM	14-12-2006	4	M	Autisme/Retard Mental	DV	Rio	Autisme/Retard Mental	CGH Array /Courrier	GM
20-04-2011	GC	18-08-2006	4	M	Autisme/Retard Mental	DV	Rio	Retard Mental sans diagnostic	Caryotype/IRM/Courrier	GM

21-04-2011

Du DPN au Diagnostic et au gène: Apport de la fœtopathologie

22-04-2011	LP	27-10-1983	27	F	DPN Rétinoschisis Juvénile	DV	Kaplan	Fœtus porte la mutation	IMG/Courrier	DPN
26-04-2011	ZA	30-05-1973	37	F	DPN Rendu Osler	1°	Monnot	DPN Rendu Osler	Biopsie Trophoblastes/Courrier	DPN
26-04-2011	RM	07-07-1986	24	F	Conseil génétique pour Mucoviscidose	1°	Borghese	Conseil génétique pour Mucoviscidose	Etude génétique/Courrier	DPN
26-04-2011	CJ	17-07-2001	9	F	Autisme/ Retard Mental/puberté avancée	DV	Amiel	Autisme/ Retard Mental/puberté avancée	CGH Array N/Courrier	GM
26-04-2011	DF	26-01-2008	39M	M	Suspect Syndrome Di Gorge	1°	Amiel	Suspect Syndrome Di Gorge	CGH Array /CPK/Courrier	GM
27-04-2011	GA	12-11-1981	29	F	Achromatopsie Congénitale - AR	1°	Kaplan	Achromatopsie Congénitale - AR	Conseil Genetique- courrier	DPN
27-04-2011	AR	?	12	M	Syndrome Noonan	1°	Mazery	Syndrome Noonan	Psychologie	
27-04-2011	SM	24-06-2007	4	F	Syndrome Angellman	DV	Rio	Syndrome Angellman	Courrier	GM
27-04-2011	AL	14-04-2008	3	M	Hemihypertrophie corporelle	DV	Rio	Hemihypertrophie corporelle	Gène GPC 3/Courrier	GM
27-04-2011	UB	27-10-2007	4	M	Suspect Autisme	1°	Rio	Suspect Autisme	Bilan	
27-04-2011	SG	18-03-1994	17	M	Retard Mental/Epilepsie/Surcharge Pondéral	DV	Rio	Retard Mental sans diagnostic	Métabolique/Caryotype/FRAXA/Courrier	GM
27-04-2011	GG	20-07-2004	6	M	Retard Mental/Epilepsie	DV	Rio	Retard Mental sans diagnostic	Courrier	GM
28-04-2011	BF	18-09-1969	42	F	Mutation ADN Mitochondrial	1°	Rio_Borghese	Mutation ADN Mitochondrial	Amniocentèse/Courrier	DPN
28-04-2011	RF	20-05-1996	14	M	Syndrome Kniest	DV	Cormier D'Aire	Syndrome Kniest	Radios/Courrier	GM
28-04-2011	BB	21-06-1996	15	M	Retard Croissance	DV	Cormier D'Aire	Retard Croissance	CGH Array /Courrier	GM
28-04-2011	SC	26-01-2005	6	F	Retard Croissance	1°	Cormier D'Aire	Retard Croissance	Radio/Extraction ADN/Courrier	GM
28-04-2011	SC	13-06-1995	15	F	Déformation Madelung	DV	Cormier D'Aire	Déformation Madelung	Extraction ADN parents/Courrier	GM
28-04-2011		06-02-1976	35	M	Nystagmus/photophobie/pression oculaire	1°	Kaplan	Recherche mutation PAX 6 (AD)	Recherche mutation PAX 6 (AD)/Courrier	GM
28-04-2011	MA	05-02-2010	1	F	Suspect syndrome Joubert	1°	Kaplan	Suspect maladie Mitochondrial	Extraction ADN cas index et parents/Courrier	GM
28-04-2011	MT	19-02-1972	39	F	Neuropathie optique	DV	Kaplan	Gene OPA 1	Confirmation moléculaire/Courrier	GM
29-04-2011	CC	13-06-1967	43	F	Trouble sensitif	1°	Funalot	Trouble sensitif	IRM médullaire/potentiel évoqué/Courrier	GM
29-04-2011	LC	16-03-1940	71	F	hétérozygote pour Amyotrophie Spinale	1°	Funalot	Hétérozygote pour Amyotrophie Spinale	Extraction ADN/Courrier	GM
29-04-2011	BJ	21-06-1971	39	F	Ataxie Friedreich	DV	Funalot	Ataxie Friedreich AR	Surveillance/Courrier	GM
29-04-2011	PJ	24-04-1980	31	M	Syndrome MERF	DV	Funalot	Syndrome MERF	Prise en charge/Courrier	GM
29-04-2011	JP	?	42	M	Ataxie Friedreich/ Forme tardive	DV	Funalot	Ataxie Friedreich Forme tardive	Prise en charge/Courrier	GM
02-05-2011					Psychologie					
03-05-2011	EB	06-12-1970	40	F	Maladie Menkes	DV	Bengoa	Maladie Menkes	Biopsie Trophoblastes/Courrier	DPN
03-05-2011	EG	19-12-1982	28	F	Maladie Von Hippel Lidau	DV	Monnot	Maladie Von Hippel Lidau	Ponderer Biopsie Trophoblastes/Courrier	CG
03-05-2011	NG	26-03-1988	23	F	Myopathie de Duchenne	1°	Bengoa	Myopathie de Duchenne	Conseil Genetique- courrier	CG
03-05-2011	MG	21-01-1993	18	F	Myopathie de Duchenne	1°	Bengoa	Myopathie de Duchenne	Conseil Genetique- courrier	CG
03-05-2011	JG	15-12-1998	12	F	Syndrome Othara	DV	Arnold Munnich	Syndrome Othara	Délétion identifiée	GM
03-05-2011	FG	14-10-1990	20	M	Ataxie Friedreich	DV	Arnold Munnich	Ataxie Friedreich AR	Surveillance/Courrier	GM
04-05-2011	JI	17-05-1972	38	F	Maladie Exostosante	DV	Le Merrer	Maladie Exostosante	Surveillance/Courrier	GM

04-05-2011	MY	07-11-2010	6M	M	Suspect Hypochondroplasie	DV	Le Merrer	Suspect Hypochondroplasie	Analyse FGFR3	GM
04-05-2011	MM	24-06-2010	10M	M	Hypoplasie du pouce	DV	Le Merrer	Hypoplasie du pouce	Extraction ADN	GM
04-05-2011	GA	24-02-2005	6	M	Ostéogenèse Imparfaite Modéré	DV	Le Merrer	Ostéogenèse Imparfaite Modéré	Extraction ADN	GM
04-05-2011	CA	21-04-1985	26	F	IMG nanisme thanatophore	1°	Le Merrer	IMG nanisme thanatophore	Conseil Genetique- courrier	CG
04-05-2011	SM	02-01-1976	35	F	Mucopolidose type III	DV	Le Merrer	Mucopolidose type III	Surveillance/Courrier	GM
05-05-2011	BC	04-08-1976	34	F	DPN Polykystose Renale AD	DV	Bengoa	DPN Polykystose Renale AD	Fœtus PORTEUR	DPN
05-05-2011	CM	03-05-1969	42	F	Retard Mental/Polydactilie	DV	Baujat	Retard Mental/Polydactilie	CGH Array en cours	GM
06-05-2011	SH	25-05-1976	34	F	Ostéogenèse Imparfaite Modéré	DV	Baujat	Ostéogenèse Imparfaite Modéré	Surveillance/Courrier	GM
06-05-2011	DA	07-05-2009	24M	F	Suspect Syndrome Silver Russell	1°	Baujat	Suspect Syndrome Silver Russell	Sequence IGF1R/Region 2q	GM
06-05-2011	SN	21-01-1997	14	F	Syndrome de Gorlin	DV	Baujat	Syndrome de Gorlin	Surveillance/Courrier	GM
06-05-2011	MA	05-06-2003	7	M	Suspect Syndrome Trichorhinophalangeal	1°	Baujat	Suspect Syndrome Trichorhinophalangeal	Caryotype FISH TRP	GM
06-05-2011	AI	22-01-1987	24	F	Hétérozygote pour Amyotrophie Spinale Type III	DV	Bengoa_Borghese	Conjoint non porteur	Communication resultat/ Courrier	CG

Rúbrica



SUA REFERÊNCIA

NOSSA REFERÊNCIA 2011/35

ASSUNTO

Estágio da Dr^a. Fidjy Celine Leal Rodrigues Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar de Coimbra

*Serviço de
Genética Médica*

A quem possa interessar

Declaração

Para os devidos efeitos se declara que a Dr^a. Fidjy Celine Leal Rodrigues, psicóloga, aluna do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto, realizou no Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar de Coimbra dois estágios semestrais (de 1 de Outubro de 2010 a 30 de Setembro de 2011, com interrupção de 4 de Abril de 2011 a 13 de Maio de 2011 para realização de um estágio no Serviço de Genética Médica do Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, França).

Apresentou e defendeu o relatório relativo ao primeiro semestre a 25 de Março de 2011, tendo obtido como classificação de desempenho 19,5 valores e como classificação da prova de discussão 19 valores, com a classificação final de 19,25 valores.

Apresentou e defendeu o relatório relativo ao segundo semestre a 7 de Outubro de 2011, tendo obtido como classificação de desempenho 19,5 valores e como classificação da prova de discussão 19 valores, com a classificação final de 19,25 valores.

Coimbra, 7 de Outubro de 2011



Prof. Doutor Jorge M. Saraiva

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

**Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Av. Afonso Romão, 3000-602
Coimbra, Tel 239-480638, Fax 239-717216 Email j.saraiva@chc.min-saude.pt**





GROUPE HOSPITALIER
NECKER-ENFANTS MALADES

Tour Lavoisier PORTE 1 (L1)
(3ème étage)
149, rue de Sèvres
75743 PARIS CEDEX 15

Standard : 01 44 49 40 00
Secrétariat : 01.44.49.51 64
Télécopie : 01.71.19.64.20

DEPARTEMENT DE GENETIQUE
UNITE DE GENETIQUE
CLINIQUE

Pr A. MUNNICH
Pr M. VEKEMANS
Pr S. LYONNET
Pr C. ANTIGNAC
Pr V. CORMIER-DAIRE
Pr A. HOVNANIAN

Dr J. AMIEL
Dr T. ATTIE-BITACH
Dr G. BAUJAT
Dr J-P. BONNEFONT
Dr S. MONNOT
Dr C. BRUN
Dr M.L. CHAUVET
Dr M.C. DE BLOIS
Dr B. FUNALOT
Dr J. KAPLAN
Dr A. S. LEBRE
Dr M. LE MERRER
Dr J. LENA
Dr K-H. LE QUAN SANG
Dr M.C. LEROUX
Dr S. NOEL-COUEILLARD (CCA)
Dr A. POSTEL-VINAY
Dr O. RAOUL
Dr M. RIO
Dr P.M. SINET
Dr J. STEFFANN
Dr L. VIOLLET
Dr G. VIOT
Dr A. HARROCHE (CCA)

Psychologues
Mme A. BLIME
Tél : 01.44.4950.97
Mme A. DRIBEN
Mme M.C. NOLEN
Tél : 01.44.49.51.27

Assistante Sociale :
Mme B. BOLLAERT
Tél : 01.44.38.15.49

Conseillère en génétique
Mme J.BENGOA
Tél : 01.71.19.64.75

Cadre Médico-Technique :
Mme V. GABA
Tél : 01.44.49.45.68

EVALUATION DE STAGE

Je soussignée Joana Bengoa, Conseillère en Génétique dans le Service de Génétique du Professeur Arnold Munnich, certifie que **Fidjy Céline Leal Rodrigues** a réalisé un stage de conseil génétique dans le service pendant une durée de six semaines du 4 avril 2011 au 13 mai 2011 sous ma responsabilité.

NOTE : 20/20

APPRECIATIONS :

J'ai eu le plaisir d'encadrer le stage de conseillère en génétique de Fidjy pendant 6 semaines. Fidjy a fait preuve de sérieux et d'une bonne motivation. Son esprit d'initiative lui a permis d'exploiter les différentes possibilités offertes par le service.

Elle a été amenée à suivre des consultations en binôme avec moi-même, conseillère en génétique et des différents cliniciens impliqués dans le diagnostic prénatal et préimplantatoire dans le service. Elle a également suivi les consultations dédiées au diagnostic postnatal. Elle a même à la fin de son stage pris en charge le début de la consultation avec établissement de l'arbre généalogique et explication des modes de transmission aux parents. De la même façon, elle a pu participer au staff hebdomadaire du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal dans la préparation et présentation des dossiers. Fidjy a élaboré un excellent rapport de stage dans lequel elle décrit toutes les activités qu'elle a réalisées avec l'ensemble de l'équipe.

Fidjy a un bon contact avec les patients. Elle sait gérer leurs anxiétés et interrogations de manière appropriée en étant agréable et empathique. Elle est quelqu'un de discret et sensible aux enjeux psychologiques et médicaux de la profession. Elle a également eu un excellent contact avec toute l'équipe médical et non-médical avec un enthousiasme constant qui nous donnait à tous envie de travailler avec elle.

Je pense que Fidjy a acquis des connaissances pendant son stage non-seulement scientifiques et médicales mais aussi

ASSISTANCE
PUBLIQUE



HÔPITAUX
DE PARIS

NECKER - ENFANTS MALADES



**GROUPE HOSPITALIER
NECKER-ENFANTS MALADES**

Tour Lavoisier PORTE 1 (L1)
(3ème étage)
149, rue de Sèvres
75743 PARIS CEDEX 15

Standard : 01 44 49 40 00
Secrétariat : 01.44.49.51 64
Télécopie : 01.71.19.64.20

**DEPARTEMENT DE GENETIQUE
UNITE DE GENETIQUE
CLINIQUE**

Pr A. MUNNICH
Pr M. VEKEMANS
Pr S. LYONNET
Pr C. ANTIGNAC
Pr V. CORMIER-DAIRE
Pr A. HOVNANIAN

Dr J. AMIEL
Dr T. ATTIE-BITACH
Dr G. BAUJAT
Dr J-P. BONNEFONT
Dr S. MONNOT
Dr C. BRUN
Dr M.L. CHAUVET
Dr M.C. DE BLOIS
Dr B. FUNALOT
Dr J. KAPLAN
Dr A. S. LEBRE
Dr M. LE MERRER
Dr J. LENA
Dr K-H. LE QUAN SANG
Dr M.C. LEROUX
Dr S. NOEL-COULLARD (CCA)
Dr A. POSTEL-VINAY
Dr O. RAOUL
Dr M. RIO
Dr P.M. SINET
Dr J. STEFFANN
Dr L. VIOLLET
Dr G. VIOT
Dr A. HARROCHE (CCA)

Psychologues
Mme A. BLIME
Tél : 01.44.49.50.97
Mme A. DRIBEN
Mme M.C. NOLEN
Tél : 01.44.49.51.27

Assistante Sociale :
Mme B. BOLLAERT
Tél : 01.44.38.15.49

Conseillère en génétique
Mme J.BENGÔA
Tel : 01.71.19.64.75

Cadre Médico-Technique :
Mme V. GABA
Tél : 01.44.49.45.68

dans les appréciations des complexités éthiques et génétiques dans le contexte du diagnostic prénatal.

Nous avons tous énormément apprécié avoir Fidjy avec nous. Elle est devenue une collègue et une amie. Je suis sûre qu'elle sera une excellente conseillère en génétique car elle a toutes les capacités et elle est extrêmement enthousiaste dans ce qu'elle fait.

Fait à Paris, le 13 Mai 2011


Joana Bengoa, Conseillère en Génétique
SERVICE de GÉNÉTIQUE MÉDICALE
Chef de Service : Pr A. MUNNICH
Tour Lavoisier (2^{ème} étage)
HOPITAL NECKER-ENFANTS MALADES
149, rue de Sèvres
75743 PARIS CEDEX 15

Fidjy Rodrigues, Etudiante





Guião da entrevista semi-estruturada

Código	
Sexo	F / M
Idade	

Dados sócio-demográficos mãe / pai:

Nome	
Idade	
Distrito	
Profissão	
Escolaridade	
Estado civil	
Agregado familiar	

Data do implante coclear / idade da criança: _____

Sabe qual o motivo da consulta: Sim ☐ Não ☐

Se sim: Qual? _____

Que informação tem sobre a surdez do seu filho?

1º Na sua opinião, qual é a causa que atribui à surdez do seu filho?

2º Perante esta lista, **qual é a causa** que considera mais provável para a surdez do seu filho?
(uma só opção)

Destino	
Produtos químicos e poluição durante a gravidez	
Existência de uma doença na família do pai	
Existência de uma doença na família da mãe	
Medicação durante a gravidez	
Consumo de álcool ou drogas durante a gravidez	
A mãe / pai teve um acidente durante a gravidez	
Um erro nos genes ou cromossomas dos pais	
Um castigo	
A criança teve um acidente ou lesão no período neo-natal /ou na infância	
Erro médico	
Um dos pais fumou durante a gravidez	
Deus é que provocou isso	
História de surdez na família	
Não sei	

Outras: _____

Acho que podia ter feito alguma coisa para evitar a doença no meu filho/a.

Concordo Completamente O Concordo O Discordo O Discordo Completamente O

Se sim: O quê? _____

Se eu tivesse mais informação, a minha atitude em relação a ter filhos podia ter sido diferente.

Concordo Completamente O Concordo O Discordo O Discordo Completamente O

Vai realizar o teste de heterozigotia? Sim ☐ Não ☐

Questionário no fim da consulta de AG

- A consulta respondeu às suas expectativas? Sim ☐ Não ☐
- Percebeu o conteúdo da informação transmitida? Sim ☐ Não ☐
- A consulta ajudou a perceber a causa da surdez do seu filho? Sim ☐ Não ☐
- Foi importante para si saber a causa da surdez? Sim ☐ Não ☐

3º Perante esta lista, **qual é a causa** para a surdez do seu filho? (uma só opção)

Destino	
Produtos químicos e poluição durante a gravidez	
Existência de uma doença na família do pai	
Existência de uma doença na família da mãe	
Medicação durante a gravidez	
Consumo de álcool ou drogas durante a gravidez	
A mãe / pai teve um acidente durante a gravidez	
Um erro nos genes ou cromossomas dos pais	
Um castigo	
A criança teve um acidente ou lesão no período neo-natal /ou na infância	
Erro médico	
Um dos pais fumou durante a gravidez	
Deus é que provocou isso	
História de surdez na família	
Não sei	

Outras: _____

A surdez do seu filho é uma doença

- Autossómica Dominante ☐ Com um risco de recorrência de 50% ☐
- Autossómica Recessiva ☐ Com um Risco de Recorrência de 25% ☐

Acho que podia ter feito alguma coisa para evitar a doença no meu filho/a.

Concordo Completamente O Concordo O Discordo O Discordo Completamente O

Se sim: O quê? _____

Se pudesse ter sabido esta informação antes, a minha atitude em relação a ter filhos podia ter sido diferente.

Concordo Completamente O Concordo O Discordo O Discordo Completamente O

Termo de Consentimento Informado

Surdez hereditária

Foi-me explicado que a presente investigação, no âmbito da consulta de Genética Médica do Hospital Pediátrico de Coimbra, pretende avaliar as ideias preconcebidas dos pais sobre as causas de um tipo hereditário de surdez (cientificamente designado por "surdez neurossensorial não sindrómica pré-lingual") e que este trabalho pretende avaliar a importância do aconselhamento genético na desmistificação destas ideias. Avaliando os conhecimentos prévios dos pais sobre esta doença, poderemos melhorar e adequar a nossa informação e as nossas consultas de aconselhamento genético.

Terei para isso de responder a um breve questionário antes e depois da consulta de aconselhamento genético, para conferir o modo como a informação que me foi dada nessa consulta pode ter modificado ou não os meus conhecimentos e convicções anteriores sobre esta doença e as suas causas.

Os resultados agregados desta investigação serão objecto de publicação em revista científica, mas as minhas respostas e os dados pessoais, familiares e clínicos sobre o meu filho/a serão confidenciais e não serão nunca transmitidos a terceiros. Poderei consultar a meu pedido, se o desejar, os resultados agregados desta investigação, mas não os dados pessoais, familiares e clínicos dos outros doentes.

Espera-se que a colaboração dos pais dos utentes possa vir a permitir melhor compreender as necessidades dos mesmos.

O estudo é completamente anónimo e as nossas informações pessoais não serão relacionadas com as minhas respostas.

Li atentamente este Termo de Consentimento Informado e foi-me dada a oportunidade de colocar questões e esclarecer as minhas dúvidas.

Foi-me explicado que a qualquer momento posso contactar o investigador, caso pretenda informações mais detalhadas.

Compreendi que, a qualquer momento, poderei mudar de opinião sobre a participação neste estudo. Isso não irá afectar a qualidade da atenção que nos é oferecida. Se desistir da minha colaboração, não terei de apresentar motivos para isso.

Estou interessado em colaborar com esta investigação	Sim / Não
--	-----------

Data: _____

Nome dos pais/consultandos: _____

Assinaturas: _____ e _____

Nome do investigador: Fidjy Rodrigues

Assinatura:

Rúbrica



Ao cuidado do Conselho de Administração do Centro Hospitalar de Coimbra

Coimbra, 13 de Dezembro de 2010

Sou a Fidjy Celine Leal Rodrigues, psicóloga no Serviço de Genética Médica, com o número mecanográfico 6476, a frequentar o Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético no Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar na Universidade do Porto. No âmbito do mestrado estou a realizar um projecto de investigação intitulado: “Surdez neurossensorial não sindrómica pré-lingual: a importância do aconselhamento genético na desmistificação das crenças parentais sobre as causas da doença hereditária.” Venho por este meio solicitar à Vossa Excelência a autorização da realização do estudo junto aos utentes do Serviço de Genética Médica, a realizar em Janeiro de 2011, assim como a avaliação da investigação pela Comissão Ética do Centro Hospitalar de Coimbra. Em anexo poderão encontrar a descrição do projecto, assim como o consentimento informado que será entregue aos pais.

Cordialmente

Fidjy Rodrigues

Rúbrica



Ao cuidado da Comissão de Avaliação de Propostas para Trabalhadores Académicos

Coimbra, 9 de Fevereiro de 2011

Após o vosso contacto telefónico e a recepção do email, venho por este meio enviar as informações complementares solicitadas.

Desta forma, eu, Fidjy Celine Leal Rodrigues, psicóloga no Serviço de Genética Médica, com o número mecanográfico 6476, venho por este meio solicitar autorização para a realização de um projecto de investigação intitulado: *“Surdez neurossensorial não sindrómica pré-lingual: a importância do aconselhamento genético na desmistificação das crenças parentais sobre as causas da doença hereditária”* no âmbito do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético do ICBAS (Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar) da Universidade do Porto com a orientação do Professor Doutor Jorge Saraiva. A investigação não envolve qualquer custo adicional para a instituição, sendo que todas as despesas serão asseguradas pelo próprio investigador. O trabalho terá a duração do ano lectivo 2010/2011 (Setembro). O trabalho realizado cumpre todos os parâmetros do Código de Ética do CHC EPE.

Comprometo-me a enviar um exemplar do trabalho em exemplar PDF, ao Serviço de Gestão da Formação e Documentação, após a sua discussão.

Em anexo poderão encontrar o curriculum resumido do investigador, a autorização do director do Serviço de Genética Médica onde o estudo será realizado, bem como o desenho do projecto: objectivos e metodologia.

Cordialmente
Fidjy Rodrigues

Rúbrica





CHC Centro Hospitalar
de Coimbra, E.P.E.

SUA REFERÊNCIA 13-12-2010

NOSSA REFERÊNCIA 0250/Sec
17-02-2011

Exm^a. Senhora
Dra. Fidjy Celine Leal Rodrigues
Psicóloga
Serviço de Genética Médica
Centro Hospitalar de Coimbra, E.P.E.

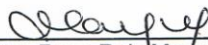
ASSUNTO **Estudo de investigação – “Surdez neurossensorial não sindrómica pré-lingual: a importância do aconselhamento genético na desmistificação das crenças parentais sobre as causas da doença hereditária”**

*Conselho de
Administração*

Cumpre-nos informar V. Exa. que o pedido para a realização do estudo de investigação, acima melhor identificado, foi autorizado em reunião do Conselho de Administração do dia 17-02-2011, face ao parecer favorável da Comissão de Avaliação de Propostas para Trabalhos Académicos.

Com os melhores cumprimentos,

A Presidente do Conselho de Administração
do Centro Hospitalar de Coimbra, E.P.E.


(Dra. Rosa Reis Marques)

/AH

C/c Director do Serviço de Genética Médica Prof. Doutor Jorge Saraiva

www.chc.min-saude.pt

Hospital Geral e Serviços Centrais
Quinta dos Vales, S. Martinho do Bispo
3041-853 Coimbra, Portugal
Tel. +351 239 800 100, Fax +351 239 442 820

Hospital Pediátrico
Avenida Bissaya Barreto
3000-076 Coimbra, Portugal
Tel. +351 239 480 300, Fax +351 239 480 325

Maternidade de Bissaya Barreto
Rua Augusta
3000-061 Coimbra, Portugal
Tel. +351 239 480 400, Fax +351 239 483 910

Rúbrica



Abstract

Title:

Clinical and psychological characterization of a Portuguese cohort of *Kabuki* syndrome patients

Authors:

Rodrigues F.*¹, Reis C.*¹, Beleza-Meireles A.*^{1,2}, Saraiva J.^{1,3}, Ramos F.^{1,3}, Ramos L.¹

*Similar contribution

1- Serviço de Genética do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar de Coimbra

2- Secção Autónoma das Ciências da Saúde, Universidade de Aveiro

3- Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introduction:

Kabuki syndrome is characterized by developmental delay, short stature, skeletal abnormalities, foetal finger pads and distinctive craniofacial features. People with *Kabuki* syndrome may also have seizures, microcephaly and hypotonia. Visual impairment, heart abnormalities, hearing loss, feeding problems and early puberty are frequently reported as well.

Mutations in *MLL2*, which encodes a protein that functions as a histone methyltransferase and regulates genes that are important for development, have been found in patients with *Kabuki* syndrome. However, the psychological characterization of these individuals and its correlation with clinical presentation and genotype is lacking in the literature.

Methods:

Ten patients (5 females, 5 males) with the diagnosis of *Kabuki* syndrome underwent comprehensive clinical and psychological evaluation. The clinical examination was performed according to a standard checklist for *Kabuki* syndrome designed by the authors. Adaptative behavior, mental development and cognitive function were also evaluated using validated tests according to age.

Results:

The authors agreed with the clinical diagnosis of *Kabuki* syndrome in all patients. All had characteristic craniofacial features of *Kabuki* syndrome, learning disabilities and presented two or more additional features of the syndrome. Delay in Locomotor, hearing as well as in language domains were common. The coexistence of epilepsy was associated to significantly worse performances in mental development and intelligence tests.

Discussion:

This report shows that a broader perspective, including an interdisciplinary approach, is useful to the diagnosis and management of children with multiple congenital malformations syndromes, such as *Kabuki* syndrome. Furthermore, this approach aims at providing an accurate characterization of syndromes and possibly allowing a better understanding of the molecular genetics findings.

The authors will now proceed with sequencing of the *MLL2* gene in this cohort of patients.

PSYCHOLOGICAL FOLLOW-UP OF LATE-ONSET POMPE PATIENTS AND THEIR PARENTS EXPECTATIONS AFTER 4 YEARS OF ENZYME REPLACEMENT THERAPY

Fidjy Rodrigues, Catarina Vaz, Fátima Martins, Luísa Diogo, Paula Garcia
Unidade de Doenças Metabólicas
Centro de Desenvolvimento da Criança Luis Borges
Hospital Pediátrico do CHC EPE
Coimbra – Portugal

Introduction/ Background

Late-Onset Pompe disease is a progressive neuromuscular Lysosomal Storage Disease (LSD) that causes a major impact on patients and their families.

Since 2006 Portuguese patients can benefit from enzyme replacement therapy (ERT) that is considered to modify the natural history of this disorder.

In order to better assess enzyme benefits it is important to define a follow-up plan which also includes evaluation of adaptative behavior, cognition, quality of life and family impact.

Methods: Three patients with Late-Onset Pompe Disease, aged 13 to 22 years-old, followed in our Metabolic Clinic, were yearly evaluated with *Vineland Adaptive Behavior Scale*, *Wechsler Intelligence Scale for Children III (WISCIII)*, and *Wechsler Adult Intelligence Scale III (WAISIII)*. Parents answered *Beck Depression Inventory*, *Satisfaction with Life Scale* and *ERT Efficacy Perceptions Questionnaire*, since 2007.

Results: Concerning the *Vineland Adaptive Behavior* only one patient has lost “daily living skills”. In all the other aspects of this scale, all patients progressed positively.

Unexpectedly, the youngest patient, with significant school absenteeism, revealed an “exceptionally low”, but stable, IQ score in *WISCIII*.

Parent’s psychological evaluation revealed mild depression in one mother that resolved in the last year. Except for the depressed mother, parents were relatively satisfied with their life. They also had adequate perception about the severity of disease and didn’t have great expectations about ERT.

Conclusions: We did not find any published study focusing these aspects on Pompe disease. In our experience, ERT seemed to slow the progression of disease. Parent’s psychological counseling was important, favoring family well-being and parents’ knowledge of disease and its treatment.

IMPACT OF LYSOSOMAL STORAGE DISORDERS ON DAILY LIVING OF PATIENTS AND THEIR FAMILIES AND PERCEPTIONS ON ENZYME REPLACEMENT THERAPY

Rodrigues F, Martins F, Freitas F, Diogo L, Garcia P
Paediatric Hospital of Coimbra, Coimbra, Portugal

Background:

Lysosomal storage disorders (LSDs) affect patient quality of life (QoL) but little is known about the disease impact on family life. We assessed the impact of LSDs on daily living of patients and their families and evaluated parent perceptions on the disease and enzyme replacement therapy (ERT).

Patients and Methods:

Adaptive behaviour, mental development, and cognitive function were assessed in 12 patients with LSDs (MPS I, MPS VI, Pompe, and Gaucher) over a 4-year period. Fifteen parents were evaluated for emotional well-being, satisfaction with life, perception on the severity and prognosis of the disease, disease impact on family QoL, and expectations on and satisfaction with ERT.

Results:

Adaptive behaviour, mental development and/or cognitive function were impaired in most patients. Depression and emotional disturbance was common among the mothers. Most parents considered their QoL as satisfactory. The disease impact and stress on the family was high, but appeared to decrease after onset of ERT. The high expectations of ERT before the start of treatment decreased to a more realistic level thereafter.

Conclusion:

LSDs greatly affect the lives of patients and their families. Psychological counselling of parents and providing realistic information about the expectable benefits from ERT is very important.

Conflict of Interest declared

Phenotypic variability in cerebral creatine transporter deficiency

Teresa Mota Castelo¹, Rui Castelo¹, Paula Garcia¹, Fidgy Rodrigues¹, Elisa Cardoso², Carla Valongo³, Gajja Salomons⁴, Cornelis Jakobs⁴, Guiomar Oliveira¹, Luísa Diogo¹

(1) Unidade de Doenças Metabólicas – CDC - Hospital Pediátrico de Coimbra, Portugal;

(2) Serviço de Pediatria Hospital de S. Teotónio, Viseu, Portugal;

(3) Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, INSA, Porto, Portugal

(4) Metabolic Unit, Department of Clinical Chemistry, VU University Medical Center Amsterdam, The Netherlands

Cerebral creatine transporter deficiency is a recently described X-linked disorder involving mutations in the *SLC6A8* gene. This condition is associated to mental retardation with severe expressive language impairment and absence of the creatine peak in brain proton magnetic resonance spectroscopy.

The authors report six Portuguese cases, from three families, including two monozygotic twin brothers. All patients were diagnosed while proceeding etiological workout of mental retardation.

The twin brothers presented with psychomotor delay and severe speech impairment, in spite of good social interaction. Their mother and two-year-old half-sister were found to be mental retarded, as well. The other two boys presented with autism spectrum disorder in addition to mental retardation.

Urine creatine/creatinine ratio was increased with normal guanidinoacetate levels in all male patients. Brain proton magnetic resonance spectroscopy disclosed absence of the creatine peak in one of the tested brothers, and in the other male patients, corroborating a creatine transporter deficiency.

DNA sequence analysis of the *SL6CA8* gene disclosed a novel mutation (c.1456C>T; p.Gln486X) in the twins, the mother and the half-sister. The third and fourth cases DNA sequence analysis disclosed a previously described missense mutation (c.1661C>T).

The authors emphasize the importance of brain proton magnetic resonance spectroscopy and/or urinary creatine/creatinine and guanidinoacetic acid measurement in the screening of creatine metabolism abnormalities in developmental delay of unknown aetiology, both in male and female patients.

Défice do transportador de creatina cerebral – um diagnóstico de importância crescente em Neurodesenvolvimento

Teresa Mota Castelo¹, Paula Garcia¹, Fidgy Rodrigues¹, Emília Cardoso², Carla Valongo³, Gajja Salomons⁴, Cornelis Jakobs⁴, Guiomar Oliveira¹, Luísa Diogo¹

(1) Unidade de Doenças Metabólicas – CDC - Hospital Pediátrico de Coimbra, Portugal;

(2) Serviço de Pediatria Hospital de S. Teotónio, Viseu, Portugal;

(3) Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, INSA, Porto, Portugal

(4) Metabolic Unit, Department of Clinical Chemistry, VU University Medical Center Amsterdam, The Netherlands

O défice de transportador da creatina cerebral é uma doença ligada ao X de descrição recente, que envolve alterações no gene *SLC6A*. Está associado a défice cognitivo, com repercussão mais marcada na área da linguagem expressiva. Caracteriza-se pela ausência do pico de creatina na espectroscopia obtida na ressonância magnética (RMN) cerebral.

Os autores descrevem seis casos, provenientes de três famílias, incluindo dois gémeos monozigóticos. Todos os casos foram diagnosticados na sequência de estudo etiológico de perturbação do neurodesenvolvimento, nomeadamente défice cognitivo ou autismo.

Os irmãos gémeos apresentavam um atraso global do desenvolvimento psicomotor, com maior relevo na área da linguagem expressiva. A mãe apresentava um défice cognitivo moderado e a meia-irmã dos gémeos um atraso global do desenvolvimento.

Os outros dois casos são referentes a duas crianças do sexo masculino com diagnóstico de perturbação do espectro do autismo.

Laboratorialmente, todos os doentes do sexo masculino tinham uma razão creatina/creatinina na urina aumentada, com ácido guanidinoacético normal.

A RMN demonstrou ausência do pico de creatina, apoiando a hipótese de défice do transportador de creatina.

A sequenciação do gene *SL6CA8* gene revelou uma nova mutação (c.1456C>T; p.Gln486X) nos gémeos, mãe e meia-irmã. Os restantes casos evidenciaram uma mutação missense já descrita anteriormente (c.1661C>T).

Os autores pretendem salientar a importância do diagnóstico de défices de creatina cerebral, aplicando *ab initium* testes de rastreio simples como o doseamento de ácido guanidinoacético e creatina na urina. A RMN, nomeadamente pela espectroscopia, fornece também o diagnóstico deste grupo de patologias.

O diagnóstico atempado destas patologias poderá levar a algumas perspectivas de tratamento específico, que poderão, eventualmente, alterar o prognóstico de entidades frequentes em neurodesenvolvimento, como são o défice cognitivo e as perturbações do espectro do autismo.



Sociedade Portuguesa
de Doenças Metabólicas



VII

INTERNATIONAL SYMPOSIUM

4 - 5 November 2010 | Algarve, Portugal

CERTIFICATE OF ATTENDANCE

Albufeira, 6 November 2010

A handwritten signature in black ink, reading 'Isabel Tavares de Almeida'.

On behalf of the organising committee
Prof. Doutora Isabel Tavares de Almeida

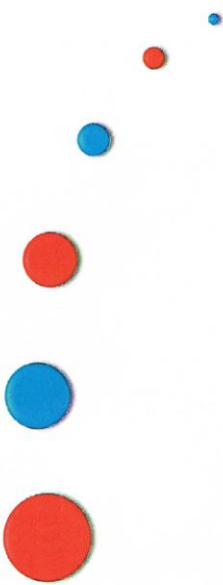
Rúbrica

A handwritten signature in black ink, reading 'Isabel Tavares de Almeida'.

Rúbrica

18

Certificado

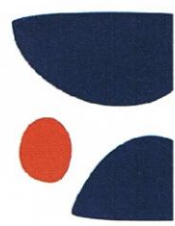


Certifica-se que:

Fdly Celine Leal Rodrigues,
participou no VIII Congresso Nacional de Intervenção
Precoce, subordinado ao tema "A Família no Coração
da IPI", promovido pela ANIP - Associação Nacional de
Intervenção Precoce, em colaboração com a ECD de IP Aveiro
e o Departamento de Educação da Universidade de Aveiro,
nos dias 11 e 12 de Novembro, com a duração de 11
horas.

Aveiro, 12 de Novembro de 2010


anip
A Organização





Certificado

Curso ABC de Genética Clínica

Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Certificamos que o(a) Exmo.(a) Sr.(a)

Fridjy Celine Leal Rodrigues

frequentou o Curso ABC de Genética Clínica,
realizada no Instituto Nacional de Medicina Legal, em
Coimbra, no dia 17 de Novembro de 2010.

A Comissão Organizadora



Rúbrica



Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães

Praca Pedro Nunes, 88 - 4099-028 Porto Portugal | <http://www.insa.pt> | geral@insa.pt
tel: +351 226 070 300 fax: +351 226 070 399

Instituto Nacional de Saúde
Doutor Francisco J. de Sá



DECLARAÇÃO DE PRESENÇA

Para os devidos efeitos, se declara que a Sr.(a). Dr.(a) Fely Rodrigues
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

S

This is to certify that

Fidji Rodriguez

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

*Certifica-se que: **Fidjy Celine Leal Rodrigues** (39) esteve presente no Simpósio «LUTO», organizado pela Associação de Humanização em Saúde de Coimbra, Serviço de Assistência Espiritual e Religiosa dos HUC, Associação de Médicos Católicos de Coimbra, Associação dos Enfermeiros Católicos de Coimbra, Comissão Diocesana da Pastoral da Saúde, Coordenação das Capelarias Hospitalares e o Serviço Pastoral do Ensino Superior, que teve lugar no Centro de Congressos dos Hospitais de Universidade de Coimbra, EPE, nos dias 17 e 18 de Março de 2011.*

Coimbra, 18 de Março de 2011



Dr. António dos Reis Marques
Presidente do Simpósio



XV SEMINÁRIO

DO CENTRO DE DESENVOLVIMENTO
DR. LUÍS BORGES

2011 **1 e 2**
ABRIL

Local **Auditório do
Hospital Pediátrico
Carmona da Mota**

Temas

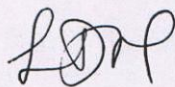
- PERTURBAÇÕES DO DESENVOLVIMENTO DA LINGUAGEM, APRENDIZAGEM E COGNIÇÃO NA CRIANÇA
- APRENDIZAGEM, EPILEPSIA, SONO E DÉFICES SENSORIAIS

CERTIFICADO

Fidgy Celine Leal Rodrigues

esteve presente no **XV SEMINÁRIO DO CENTRO DE DESENVOLVIMENTO DR. LUÍS BORGES** que se realizou no Auditório do Hospital Pediátrico Carmona da Mota a 1 e 2 de Abril de 2011.

A Organização



PATROCÍNIO CIENTÍFICO



Secretariado

asic
associação de saúde infantil de coimbra



Rúbrica





Annual Symposium 2011

August 30 - September 2, 2011 – Geneva, Switzerland

CERTIFICATE OF ATTENDANCE

We herewith certify that

Fidry Gline Leal Rodrigues

(Name)

Portugal

(Country)

has participated in the

SSIEM Annual Symposium 2011

The SSIEM Annual Symposium of 2011 is accredited by the European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME) to provide the following CME activity for medical specialists. The EACCME is an institution of the European Union of Medical Specialists (UEMS), www.uems.net.

The SSIEM Annual Symposium of 2011 is designated for a maximum of, or up to 20 European CME credits (ECMEC).

Each medical specialist should claim only those hours of credit that he/she actually spent in the educational activity.

EACCME credits are recognized by the American Medical Association towards the Physician's Recognition Award (PRA). To convert EACCME credit to AMA PRA category 1 credit, contact the AMA.



NENAD BLAU
Symposium President

BRIAN FOWLER
Symposium President

Rúbrica