CBGM 2026

XXXVII **CONGRESSO BRASILEIRO DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA**

2 a 5 SETEMBRO | São Luís - MA

SBGM
Unindo Aconselhamento Genético e Medicina de Precisão

PROGRAMA OFICIAL

GRADE DA PROGRAMAÇÃO CIENTÍFICA

02 SET | CURSOS PRÉ-CONGRESSO

HORÁRIO	Praia Mar Eventos	SALA 10	SALA 2	SALA 4	SALA 6	SALA 8
08:30-12:30	RECONHECIMENTO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA ATENÇÃO PRIMÁRIA DE SAÚDE (evento fora das dependências do SEBRAE)	GENÉTICA REPRODUTIVA NO CONSULTÓRIO: ENFRENTANDO DESAFIOS COM BASE EM EVIDÊNCIAS CIENTÍFICAS	CONCEITOS ESSENCIAS DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES PARA A PRÁTICA	TRIAGEM NEONATAL DA PRÁRICA: DO LAUDO À CONDUTA CLÍNICA	EPIGENÉTICA E A GENÉTICA MÉDICA NA ERA PÓS-GENÔMICA	GENÉTICA NAS ESPECIALIDADES MÉDICAS
14:00-18:00		REUNIÃO DOS SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS	CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES	RACIOCÍNIO CLÍNICO APLICADO: IDENTIFICANDO ERROS INATOS DO METABOLISMO EM CASOS DE VIDA REAL	INTERFACES EM ONCOGENÉTICA: APROFUNDANDO OS ASPECTOS ONCOLÓGICOS, RADIOLÓGICOS E TERAPÊUTICOS	
18:15-20:15	AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO | SESSÃO SOLENE DE ABERTURA					
20:15-21:30	COQUETEL					

03 SET | CONGRESSO

HORÁRIO	AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO	AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN	AUDITÓRIO 3	SALA 2
08:30-09:15	Conferência Internacional: GENOMIC PRECISION: REDEFINING THE PRESENT AND FUTURE OF PREIMPLANTATION GENETIC TESTING *GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)*			07:30-08:30 Curso estendido de classificação de variantes 12:30-14:00 Curso estendido de classificação de variantes
09:30-10:45	Mesa Redonda: ERROS INATOS DA IMUNIDADE: ALÉM DAS INFECÇÕES	Mesa Redonda: DOENÇAS TRATÁVEIS QUE TODO GENETICISTA DEVE MANEJAR	Mesa Redonda: ACHADOS SECUNDÁRIOS EM TESTES GENÔMICOS AMPLOS: COMPLEXIDADE, INCERTEZA E AÇÃO	
10:45-11:15	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	
11:15-12:30	Mesa Redonda: DO LAUDO GENÉTICO À DECISÃO REPRODUTIVA: INTEGRANDO ONCOGENÉTICA, REPRODUÇÃO E ÉTICA	Mesa Redonda: SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER: ATUALIZAÇÕES NO MANEJO	Mesa Redonda: TRANSIÇÃO DE CUIDADO DA INFÂNCIA AO ADULTO: DESAFIOS E NOVOS MODELOS	AUDITÓRIO 4
12:45-13:45		Simpósio Satélite ASTRAZENECA	Simpósio Satélite SANOFI	Simpósio Satélite ULTRAGENYX
14:00-14:45	Conferência Internacional: SIDRANSKY SYNDROME: WHEN A RARE LYSOSOMAL DISEASE (GAUCHER) MEETS A COMMON NEURODEGENERATIVE DISORDER (PARKINSON) *ARI ZIMRAN (ISRAEL)*			

14:45-15:15	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES
15:15-16:30	TEMA LIVRE	TEMA LIVRE	TEMA LIVRE
16:45-18:30	APRESENTAÇÃO DE PÔSTER	APRESENTAÇÃO DE PÔSTER	APRESENTAÇÃO DE PÔSTER

04 SET | CONGRESSO

HORÁRIO	AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO	AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN	AUDITÓRIO 4	SALA 2
07:30-08:30		Simpósio Satélite OXFORD NANOPORE	Simpósio Satélite IQVIA	Curso estendido de classificação de variantes
08:30-09:15	Conferência Internacional: DNA METHYLATION EPIGNATURES: A PARADIGM SHIFT IN DIAGNOSIS OF RARE DISORDERS *BEKIM SADIKOVIC (CANADÁ)*		AUDITÓRIO 3	12:30-14:00 Curso estendido de classificação de variantes
09:30-10:45	Mesa Redonda: APLICABILIDADE DE CUIDADOS PALIATIVOS NA GENÉTICA MÉDICA	Mesa Redonda: DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO DOS ERROS INATOS DO METABOLISMO	Mesa Redonda: MUDANÇAS CLIMÁTICAS, ANOMALIAS CONGÊNITAS E RISCOS REPRODUTIVOS	
10:45-11:15	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	
11:15-12:30	Mesa Redonda: BRASIL EM TRANSIÇÃO: O HORIZONTE DA TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA	Mesa Redonda: DISCUTINDO O ACONSELHAMENTO GENÉTICO QUANDO O DIAGNÓSTICO É DISPLASIA ESQUELÉTICA	Mesa Redonda: O DIAGNÓSTICO QUE NÃO VEM: IMPASSES CLÍNICOS APÓS O EXOMA INCONCLUSIVO	AUDITÓRIO 4
12:45-13:45		Simpósio Satélite PTC	Simpósio Satélite GENESIS	Simpósio Satélite INNOVATIVE
14:00-14:45	Conferência Internacional: REWRITING THE NATURAL HISTORY OF CARDIOMYOPATHIES: THE PROMISE OF GENE THERAPY *WILLIAM JOHN MCKENNA (REINO UNIDO)*			
14:45-15:15	Mesa Redonda: PRECISÃO EM TEMPO REAL: DA TRIAGEM GENÔMICA AO DIAGNÓSTICO DO LACTENTE GRAVE	Mesa Redonda: NOVAS FRONTEIRAS NO DIAGNÓSTICO EM DISMORFOLOGIA	Mesa Redonda: TRADUZINDO A GENÉTICA: DESAFIOS DO LETRAMENTO CIENTÍFICO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO	
15:15-16:30	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	
16:45-18:30	SESSÃO DE CASOS CLÍNICOS			

05 SET | CONGRESSO

HORÁRIO	AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO	AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN	AUDITÓRIO 3
09:00-11:00	ASSEMBLEIA DA SBGM		
11:15-12:30	Mesa Redonda: CARDIOGENÉTICA NA ROTINA DO GENETICISTA: DO DIAGNÓSTICO À CONDUTA	Mesa Redonda: QUANDO OS FENÓTIPOS SE CRUZAM: ESTRATÉGIAS DE RACIOCÍNIO DIAGNÓSTICO E RECONHECIMENTO DE SINAIS SENTINELA	Mesa Redonda: NOVAS FRONTEIRAS NA GENÉTICA DOS TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO
12:30-14:00	INTERVALO	INTERVALO	INTERVALO
14:00-15:15	Mesa Redonda:	Mesa Redonda:	Mesa Redonda:

	NEUROGENÉTICA NO SÉCULO XXI: DIAGNÓSTICO, BIOMARCADORES E NOVAS TERAPIAS	GENÔMICA NO SUS: O QUE OS DADOS JÁ REVELAM	FARMACOGENÉTICA NA PRÁTICA CLÍNICA - DO CONCEITO AO DEBATE CRÍTICO
15:15-16:30	COMPARTILHANDO EXPERIÊNCIAS		
16:30-16:45	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES	VISITA AOS ESTANDES
16:45-17:30	Conferência Internacional: FERRAMENTAS DIGITAIS E DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL APLICADAS À GENÉTICA MÉDICA *IGNACIO MANUEL ZARANTE MONTOYA (COLÔMBIA)*		
17:30-18:00	PREMIAÇÃO E SESSÃO DE ENCERRAMENTO		

02 SET QUARTA-FEIRA

CURSOS PRÉ-CONGRESSO

08:30-12:30 **Praia Mar Eventos |** Curso Pré-Congresso:
RECONHECIMENTO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA ATENÇÃO PRIMÁRIA DE SAÚDE
Coordenadores: LAÉRCIO MOREIRA CARDOSO-JÚNIOR (RS) e SIMONE MENEZES KARAM (RS)

08:30-08:45 **Apresentação Inicial (PNS)**
SIMONE MENEZES KARAM (RS)
08:30-08:45 **Apresentação Inicial (ACS e ATE)**
LAÉRCIO MOREIRA CARDOSO-JÚNIOR (RS)
08:45-09:15 **Deficiência intelectual (PNS)**
PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (RS)
08:45-09:15 **Deficiência intelectual (ACS e ATE)**
BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (RS)
09:15-09:45 **Anomalias congênitas (PNS)**
CLAUDIA FERNANDES LOREA (RS)
09:15-09:45 **Anomalias congênitas (ACS e ATE)**
EMILLY DE JESUS GARCIA ATAIDE (RS)
09:45-10:15 **Oncogenética (PNS)**
VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (SP)
09:45-10:15 **Oncogenética (ACS e ATE)**
RODRIGO ROSA DE STEFANI (RS)

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-11:15 **Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal (PNS)**
VÂNIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (AM)
10:45-11:15 **Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal (ACS e ATE)**
WALLACE WILLIAM DA SILVA MEIRELES (CE)
11:15-12:15 **Discussão de Caso Clínico**
12:15-12:30 **Encerramento e questionário pós-curso**

08:30-12:30 **SALA 10 |** Curso Pré-Congresso:
GENÉTICA REPRODUTIVA NO CONSULTÓRIO: ENFRENTANDO DESAFIOS COM BASE EM EVIDÊNCIAS CIENTÍFICAS
Coordenadoras: MELISSA MACHADO VIANA (MG) e DAFNE DAIN CANDELMAN HOROVITZ (RJ)

08:30-10:15 MÓDULO 1 – TESTE DE PORTADOR

08:30-08:45 Evolução dos testes de portador na prática clínica: Da triagem por variantes específicas aos painéis expandidos por NGS
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)

08:45-09:05 The importance of prenarital genetic screening for a healthier future. The Israeli prenarital screening as a leading example in this field
GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)

09:05-09:25 Painel versus exoma no rastreio de portadores: o que diz a literatura
MELISSA MACHADO VIANA (MG)

09:25-09:45 Teste de portador em doadores de gametas: a polêmica do TP53
MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (RS)

09:45-10:15 CASOS CLÍNICOS REAIS

09:45-10:00 Caso 1. Teste de portador alterado: e agora?
ELIZABETH LEMOS SILVEIRA LUCAS (RS)

10:00-10:15 Caso 2. Desafios do aconselhamento genético em painéis de portador
MELISSA MACHADO VIANA (MG)

10:15-10:45 Intervalo

10:45-12:30 MÓDULO 2 – TESTE GENÉTICO PRÉ-IMPLANTACIONAL

10:45-11:05 Dilemmas in preimplantation genetic testing: embryo mosaicism – true or false?
GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)

11:05-11:25 Teste genético pré-implantacional para aneuploidias na vida real: benefícios reais e limitações. O que o PGT-A entrega e o que ainda não resolve.
PAULO ZATTAR RIBEIRO (SP)

11:25-11:45 Unlocking the future: evaluation of preimplantation embryo risk scores for optimal outcome
GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)

11:45-12:30 CASOS CLÍNICOS REAIS

11:45-12:00 Caso 1. Indicação (ou não) de Teste genético pré-implantacional
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)

12:00-12:15 Caso 2. Mosaicismo embrionário e decisão de transferência
PAULO ZATTAR RIBEIRO (SP)

12:15-12:30 Discussão final: genética orientando a decisão clínica

08:30-12:30 SALA 02 | Curso Pré-Congresso: CONCEITOS ESSENCIAIS DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES PARA A PRÁTICA

Coordenador: OSVALDO ARTIGALÁS (RS)

08:30-09:05 Aula 1: Introdução - Conceitos básicos em Genômica e introdução a técnicas de NGS - Notação das variantes e Nomenclatura HGVS - Indicações, aplicações e limitações da técnica de NGS
ISABELA DORNELES PASA (RS)

09:05-09:40 Aula 2 - Introdução sobre os critérios ACMG: abordagem histórica e racional - Nomenclatura básica dos critérios ACMG - Critérios: Dados de frequência populacional
LEONARDO MEDEIROS (RS)

09:40-10:15 Aula 3 - Critérios: Dados de predição computacional - Critérios: Dados de segregação/De novo - Critérios: Dados alélicos
BRUNO GUIMARÃES MARCARINI (SP)

10:15-10:45 Intervalo

10:45-11:15 Aula 4 - Critérios: Dados de análise funcional - Critérios: Dados de fenótipo - Atualização dos critérios ACMG e VCEP
JOSELITO SOBREIRA (PE)

11:15-11:45 Aula 5 - Ferramentas para o clínico na prática diária
LARISSA S. DE ATHAYDE COSTA (AL)

11:45-12:30 Aula prática - Análise de laudos / exemplos - todos os palestrantes

14:00-18:00 SALA 02 | Curso Pré-Congresso: CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES

Coordenador: OSVALDO ARTIGALÁS (RS)

14:00-14:30 Revisão critérios ACMG: SNV - Parte 1 [Atualização de critérios ACMG/Clingen/ACGS]
ISABELA DORNELES PASA (RS)

14:30-15:00 Revisão critérios ACMG: SNV - Parte 2 [Atualização de critérios ACMG/Clingen/ACGS]
ISABELA DORNELES PASA (RS)

15:00-15:45 Usando o IGV
MARINA DE FRANÇA BASTO SILVA (SP)

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-16:55 **Fluxograma de Análise (NA PRÁTICA)**
BRUNO GUIMARÃES MARCARINI (SP)
16:55-17:35 **Pitfalls na Classificação de variantes**
LEONARDO MEDEIROS (RS)
17:35-18:00 **Analisando Casos na Prática (EXEMPLOS)**
TODOS PRECEPTORES
18:00-18:20 **Sessão da Illumina: EMEDGENE: MAIS DESCOBERTAS. MAIS CONFIANÇA.**
ANA KORBES (RS)

08:30-12:30 SALA 04 | Curso Pré-Congresso: TRIAGEM NEONATAL DA PRÁTICA: DO LAUDO À CONDUTA CLÍNICA

Coordenadores: CECÍLIA MICHELETTI (SP) e THIAGO OLIVEIRA (PE)

08:30-08:50 **Boas-vindas e apresentação das atividades do curso**
CECÍLIA MICHELETTI (SP)
08:50-09:20 **Aula introdutória para uniformização de conhecimentos dos assistentes**
HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)
Dinâmica 1
CECÍLIA MICHELETTI (SP), TATIANA AMORIM (BA), THIAGO OLIVEIRA (PE)
e HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)
09:20-09:30 **Distribuição de resultados para a avaliação pelos assistentes**
09:30-09:45 **Em grupo ou individualmente solicitarão o próximo exame e a partir desse a conduta**
09:45-10:15 **Apresentação do caso completo e resolução - Dúvidas e discussão**

10:15-10:45 **Intervalo**

Dinâmica 2
CECÍLIA MICHELETTI (SP), TATIANA AMORIM (BA), THIAGO OLIVEIRA (PE)
e HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)
10:45-10:50 **Distribuição de resultados para a avaliação pelos assistentes**
10:50-11:05 **Em grupo ou individualmente solicitarão o próximo exame e a partir desse a conduta**
11:05-11:35 **Apresentação do caso completo e resolução - Dúvidas e discussão**
Dinâmica 3
CECÍLIA MICHELETTI (SP), TATIANA AMORIM (BA), THIAGO OLIVEIRA (PE)
e HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (BA)
11:35-11:40 **Distribuição de resultados para a avaliação pelos assistentes**
11:40-11:55 **Em grupo ou individualmente solicitarão o próximo exame e a partir desse a conduta**
11:55-12:30 **Apresentação do caso completo e resolução - Dúvidas e discussão**
Encerramento

14:00-18:00 SALA 04 | Curso Pré-Congresso: RACIOCÍNIO CLÍNICO APLICADO: IDENTIFICANDO ERROS INATOS DO METABOLISMO EM CASOS DE VIDA REAL

Coordenadores: THIAGO OLIVEIRA (PE) e CECÍLIA MICHELETTI (SP)

14:00-14:05 **Boas-vindas e apresentação dos cursistas**
14:05-14:35 **Overview dos sinais e sintomas de alerta para Erros inatos do metabolismo**
THIAGO OLIVEIRA (PE)
14:35-15:05 **Caso clínico 1: Recém-nascido agudamente enfermo**
CECÍLIA MICHELETTI (SP)
15:05-15:35 **Caso clínico 2: Lactente com epilepsia de difícil controle**
LÍVIA MARIA SOBRINHO (MG)
15:35-15:45 **Dúvidas e discussão**

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-16:45 **Caso clínico 3: Lactente com déficit pôndero-estatural**
TATIANA AMORIM (BA)
16:45-17:15 **Caso clínico 4: Criança com regressão neurológica**
MARCO ANTÔNIO CURIATI (SP)
17:15-17:45 **Caso clínico 5: Adolescente com insuficiência hepática**
BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (RS)
17:45-17:55 **Dúvidas e discussão**
17:55-18:00 **Encerramento**

08:30-12:30 SALA 06 | Curso Pré-Congresso:
EPIGENÉTICA E A GENÉTICA MÉDICA NA ERA PÓS-GENÔMICA

Coordenadora: ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

08:30-09:00 **Introdução à Epigenética (mecanismos, epiassinaturas)**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

09:00-09:35 **Técnicas utilizadas em pesquisa e diagnóstico**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

09:35-09:55 **Quando o Genoma é inconclusivo: Epigenoma?**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

09:55-10:15 **Expressão monoalélica (inativação do cromossomo X, imprinting genômico, estocástica)**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)
JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-11:20 **Epigenética e Genética Médica**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)
JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

11:20-11:40 **Epigenética e Reprodução**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

11:40-11:55 **Epigenética e Oncogenética**
THEREZA TAYLANNE SOUZA LOUREIRO CAVALCANTI (SP)

11:55-12:10 **Epigenética e Medicina Forense**
ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

12:10-12:30 **Tratamentos em Epigenética**
THEREZA TAYLANNE SOUZA LOUREIRO CAVALCANTI (SP)

14:00-18:00 SALA 06 | Curso Pré-Congresso:
INTERFACES EM ONCOGENÉTICA: APROFUNDANDO OS ASPECTOS ONCOLÓGICOS, RADIOLÓGICOS E TERAPÊUTICOS

Coordenadores: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE) e ISRAEL GOMY (SP)

14:00-14:10 **Boas-vindas e apresentação do curso**

14:10-14:45 **Quando o tumor revela a genética germinativa: pistas de predisposição hereditária em testes somáticos**
ISRAEL GOMY (SP)

14:45-15:15 **Interpretação de variantes em oncologia: diferenças entre genômica tumoral e germinativa**
GIOVANA TORREZAN (SP)

15:15-15:45 **Armadilhas da genômica oncológica: CHIP, mosaicismo constitucional e neoplasias hematológicas hereditárias**
GIOVANA TORREZAN (SP)

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-16:35 **Ressonância Magnética de Corpo Inteiro nas síndromes hereditárias de predisposição ao câncer: indicações e limitações**
AUGUSTO ELIAS MAMERE (SP)

16:35-16:50 **Quando o defeito no reparo do DNA define o tratamento: implicações terapêuticas nas síndromes hereditárias**
RODRIGO SANTA CRUZ GUINDALINI (BA)

16:50-17:10 **Predisposição hereditária ao câncer de mama: o que fazer além da cirurgia e da vigilância?**
RODRIGO SANTA CRUZ GUINDALINI (BA)

17:10-17:40 **Discussão multidisciplinar de casos clínicos complexos**
MARIA ISABEL ACHIATI (SP)
RENATA LAZARI SANDOVAL (DF)

17:40-18:00 **Mensagens Finais**
DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)
ISRAEL GOMY (SP)

08:30-18:00 SALA 08 | Curso Pré-Congresso:
GENÉTICA NAS ESPECIALIDADES MÉDICAS

Coordenador: SALMO RASKIN (PR)

08:30-09:05 **O que é aconselhamento genético?**

MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUI (MA)

09:05-09:40 **Quando suspeitar de uma doença genética**
IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

09:40-10:15 **Como diagnosticar as doenças genéticas**
SALMO RASKIN (PR)

10:15-10:45 **Intervalo**

10:45-11:30 **Meu filho tem Autismo e TDAH. Como a genética pode me ajudar?**
RODRIGO AMBROSIO FOCK (SP)

11:30-12:15 **Meu filho parece ter falta de uma enzima. Há tratamento?**
IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

12:15-12:30 **Discussão**

12:30-14:00 **Intervalo**

14:00-14:45 **Nosso filho nasceu com malformações. Há como identificar a causa?**
CECÍLIA O. BARBOSA BUCK (SP)

14:45-15:30 **Não conseguimos levar uma gestação até o final. Será algo genético?**
MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (RS)

15:30-15:45 **Discussão**

15:45-16:15 **Intervalo**

16:15-17:00 **Há vários casos de câncer na minha família. Preciso consultar um médico geneticista?**
VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (SP)

17:00-17:45 **Meu paciente tem convulsão que nenhum remédio controla. Isso pode ser de origem genética?**
PATRÍCIA PONTES (BA)

17:45-18:00 **Discussão e encerramento**

14:00-18:00 SALA 10

REUNIÃO DOS SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS
Programa em desenvolvimento

08:30-18:00 AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN

ENCONTRO DE PACIENTES E FAMILIARES

18:15-20:15 AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO

SESSÃO SOLENE DE ABERTURA

20:15-21:30

COQUETEL

07:30-08:30 e 12:30-14:00 | CURSO

» SALA 2 «

CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES

07:30-08:30 Casos práticos (1): classificação de variantes sob tutoria
TODOS PRECEPTORES

12:30-14:00 Discussão dos casos (1): finalização
TODOS PRECEPTORES

08:30-09:15 | CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

GENOMIC PRECISION: REDEFINING THE PRESENT AND FUTURE OF PREIMPLANTATION GENETIC TESTING
Coordenadora: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)
Palestrante: GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)

09:30-10:45 | MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

ERROS INATOS DA IMUNIDADE: ALÉM DAS INFECÇÕES
Coordenadora: RAYANA ELIAS MAIA (PB)

09:30-09:50 **Doenças autoinflamatórias monogênicas: a imunidade sem freio**
IVONA AKSENTIJEVICH (online) (EUA)

09:50-10:10 **Erros Inatos da Imunidade com predisposição ao câncer**
DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)

10:10-10:30 **Imunização nos Erros Inatos da Imunidade**
ARSONVAL LAMOUNIER JÚNIOR (ES)

10:30-10:45 **Discussão**

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

DOENÇAS TRATÁVEIS QUE TODO GENETICISTA DEVE MANEJAR
Coordenadora: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

09:30-09:50 **Doença de Gaucher: qual terapia e para quem?**
ARI ZIMRAN (ISRAEL)

09:50-10:10 **Além do Tafamidis: O Futuro das Terapias para Amiloidose TTR**
EMERSON DE SANTANA SANTOS (SE)

10:10-10:30 **Osteogênese Imperfeita: tratamentos atuais e perspectivas terapêuticas**
JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

10:30-10:45 **Discussão**

» AUDITÓRIO 3 «

ACHADOS SECUNDÁRIOS EM TESTES GENÔMICOS AMPLOS: COMPLEXIDADE, INCERTEZA E AÇÃO
Coordenadora: BIANCA DOMIT WERNER LINNENKAMP (SP)

09:30-09:50 **Achados Secundários em Genes Cardíacos: Podemos Prevenir Morte Súbita e Infarto?**
BRUNO STEPHAN (SP)

09:50-10:10 **Doenças metabólicas de penetrância reduzida e de início tardio: como conduzir**
MARCO ANTÔNIO CURIATI (SP)

10:10-10:30 **Entre o Incidental e o Acionável: Como Lidar com Achados Secundários de Predisposição ao Câncer**
RENATA LAZARI SANDOVAL (DF)

10:30-10:45 **Discussão**

10:45-11:15 | VISITA AOS ESTANDES

11:15-12:30 | MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

DO LAUDO GENÉTICO À DECISÃO REPRODUTIVA: INTEGRANDO ONCOGENÉTICA, REPRODUÇÃO E ÉTICA
Coordenadora: BEATRIZ RIBEIRO VERSIANI (DF)

11:15-11:35 **PGT-M em síndromes de câncer hereditário: o que é possível hoje?**

CLARISSA GONDIM PICANÇO DE ALBUQUERQUE (CE)

11:35-11:55 **Oncogenética e preservação da fertilidade: o timing importa**
GIULIANO BEDOSCHI (SP)

11:55-12:15 **PGT-M Beyond High Penetrance: Addressing Risk and Low Penetrance Alleles in Clinical Practice**
GHEONA ALTARESCU (ISRAEL)

12:15-12:30 **Discussão**

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER: ATUALIZAÇÕES NO MANEJO
Coordenadores: ISRAEL GOMY (SP) e RACHEL JORGE DINO COSSETTI LEAL (MA)

11:15-11:35 **Síndrome de Li-Fraumeni: o que há de novo no rastreamento?**
MARIA ISABEL ACHATZ (SP)

11:35-11:55 **Síndrome de Lynch: o que há de novo na prevenção?**
MEV DOMINGUEZ (online) (NORUEGA)

11:55-12:15 **Radioterapia em síndromes de predisposição hereditária: há contraindicações?**
DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)

12:15-12:30 **Discussão**

» AUDITÓRIO 3 «

TRANSIÇÃO DE CUIDADO DA INFÂNCIA AO ADULTO: DESAFIOS E NOVOS MODELOS
Coordenadores: JUAN CLINTON LERENA JUNIOR (RJ) e ANNA CAROLINA EXPOSITO NUNES (MA)

11:15-11:35 **O exemplo da implementação de modelo de transição na anemia falciforme**
THIAGO DE SOUZA VILELA (SP)

11:35-11:55 **Cuidado de pacientes com epidermólise bolhosa**
JOAQUIM PINHEIRO VIEIRA FILHO (SP)

11:55-12:15 **O médico geneticista como centro da transição de cuidado**
MARIA ANGELICA DE FARIA DOMINGUES DE LIMA (RJ)

12:15-12:30 **Discussão**

12:45-13:45 SIMPÓSIOS SATÉLITES

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

ASTRAZENECA: NF1 AO LONGO DA VIDA: O PAPEL DO GENETICISTA NA TRANSIÇÃO DO CUIDADO DO PACIENTE COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1
RAYANA ELIAS MAIA (PB) e DIEGO SANTANA MIGUEL (BA)

» AUDITÓRIO 3 «

SANOFI: MESA DE DISCUSSÃO: POTENCIALIZANDO A RESPOSTA AO TRATAMENTO PARA DOENÇAS DE DEPÓSITO LISOSSOMAL.
Perspectivas multidisciplinares sobre biomarcadores, diagnóstico precoce e otimização terapêutica nas DDLs.
Palestrantes: ROBERTO GIUGLIANI (RS), RENATA CRAVO (R.J), MARIA HELENA VAISBICH GUIMARÃES (SP) e PAULO ZATTAR RIBEIRO (SP)

» AUDITÓRIO 4 «

ULTRAGENYX: TERAPIA GÊNICA: QUANDO A INOVAÇÃO ENCONTRA O PACIENTE.
BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (RS)

14:00-14:45 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

SIDRANSKY SYNDROME: WHEN A RARE LYSOSOMAL DISEASE (GAUCHER) MEETS A COMMON NEURODEGENERATIVE DISORDER (PARKINSON)
Coordenador: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)
Palestrante: ARI ZIMRAN (ISRAEL)

14:45-15:15 VISITA AOS ESTANDES

15:15-16:30 TEMAS LIVRES

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

Coordenadores: MARIA ANGELICA DE FARIA DOMINGUES DE LIMA (RJ) e THIAGO OLIVEIRA (PE)

15:15-15:27 **TL-01 - O SUBPROJETO DE ONCOLOGIA DO MAPEAMENTO GENÔMICO BRASILEIRO: UM ESTUDO NACIONAL MULTICÊNTRICO DE SEQUENCIAMENTO DE GENOMA COMPLETO EM AMBIENTE HOSPITALAR SOBRE CÂNCER DE MAMA, PRÓSTATA E COLORRETAL.**
MARIANA BERALDO DA COSTA, GUSTAVO CARDOSO GUIMARÃES, BENEDITO MAURO ROSSI, FÁBIO OLIVEIRA FERREIRA, PABLO DOMINGOS DE NICOLA
BP - A BENEFICÊNCIA PORTUGUESA DE SÃO PAULO

15:27-15:39 **TL-02 - INTEGRATING TUMOR LOH AND FUNCTIONAL ASSAYS FOR BRCA1 VARIANT INTERPRETATION IN HEREDITARY BREAST CANCER**
CINTIA AKEMI FUKUDA
A.C. CAMARGO CANCER CENTER

15:39-15:51 **TL-03 - PAN-CANCER RISK ASSOCIATED WITH TP53 P.R337H AND XAF1 P.E134* IN AN ADULT COHORT**
MARINA CANDIDO VISONTAI CORMEDI, ALISON LUÍS EBURNEO PEREIRA, BÁRBARA YASMIN GARCIA ANDRADE, LÍVIA MAIRA TORRES BUENO, NATHÁLIA MOSCHETA BRUSSOLO, SABRINA BARONI, FERNANDA BORCHERS COELI-LACHINI, MARGARET DE CASTRO, VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ, LIANE RAPATONI, FERNANDA MARIS PERIA, FERNANDO BELLISIMO-RODRIGUES, SONIR ANTONIN, JOÃO MAZZONCINI DE AZEVEDO MARQUES, LEANDRO MACHADO COLLI
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

15:51-16:03 **TL-04 - CARACTERIZAÇÃO DE PACIENTES COM DOENÇA DA URINA DO XAROPE DO BORDO DIAGNOSTICADOS EM UM LABORATÓRIO DE REFERÊNCIA NACIONAL ENTRE OS ANOS DE 2019 E 2025**
ANGELA SITTA, DANIELLA DE MOURA COELHO, ANA KALSE BÖTTCHER, KAUANE ROSANE KOMMERS KREBS, ANA LUIZA DA SILVEIRA PEREIRA, MOACIR WAJNER, CARMEN REGLA VARGAS
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

16:03-16:15 **TL-05 - ADESÃO À TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM DOENÇAS DE DEPÓSITO LISOSSÔMICO: ANÁLISE LONGITUDINAL DE BARREIRAS ESTRUTURAIS E FADIGA DO CUIDADO**
SANDRA OBIKAWA KYOSEN, CAMILA CLAUDINO FONSECA, JULIANA BARBOSA DA COSTA, JANAINA LOPES DA SILVA, GIOVANNA CAVALCANTE CÂMARA, MARCO ANTÔNIO CURIATI, FELIPPE RAPHAEL E OLIVEIRA PREVIDI, MARET HOLANDA RAND, LAIS ROSSO PERUZZI, CARMEN SILVIA CURIATI, ANA MARIA MARTINS
DISCIPLINA DE PEDIATRIA GERAL E COMUNITÁRIA, INSTITUTO DE GENÉTICA, ERROS INATOS DO METABOLISMO E OUTRAS DOENÇAS RARAS (IGEIM), SÃO PAULO, SP., DISCIPLINA DE PEDIATRIA GERAL E COMUNITÁRIA, DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA, ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO.

16:15-16:27 **TL-06 - QUALIDADE DE VIDA E UTILIDADE EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇA DE XAROPE DE BORDO E SEUS CUIDADORES NA BAHIA**
MARIA GABRIELA SANTOS FREITAS, GABRIELA DE OLIVEIRA SANT'ANNA, NEY BOA SORTE, TATIANA AMORIM
ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA, APAE SALVADOR

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

Coordenadores: ANTONETTE SOUTO EL HUSNY (PA) e MARCIAL FRANCIS GALERA (MT)

15:15-15:27 **TL-07 - NEXT-GENERATION SEQUENCING IN SYNDROMIC DSD: CHALLENGES OF MOLECULAR DIAGNOSIS IN HETEROGENEOUS PHENOTYPES**
GISELE NEVES PAP, JOÃO LUCAS GONÇALVES SENA AFILINE, MARA SANCHES GUARAGNA, ANDREA TREVAS MACIEL-GUERRA, TAÍS NITSCH MAZZOLA, TÁRSIS PAVIA VIEIRA, GIL GUERRA JÚNIOR, HELENA FABBRI-SCALLET
UNICAMP

15:27-15:39 **TL-08 - ANÁLISE DO DESEMPENHO DO FACEZGENE NA SÍNDROME DE TURNER EM UMA AMOSTRA BRASILEIRA**
JOYCEANE ALVES DE OLIVEIRA, FERNANDA LIMA FERREIRA GAMA, MARIANNA LOPES SABINO, CHRYSTENISE VALÉRIA FERREIRA PAES, NEUS MARTÍNEZ-ABADÍAS, TÊNIS MARIA FÉLIX, DÉBORA DE PAULA MICHELATTO, ISABELLA LOPES MONLLEÓ
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE - INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE - UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, FACULDADE DE MEDICINA - UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR ALBERTO ANTUNES - UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS, FACULTAT DE BIOLOGÍA - UNIVERSITAT DE BARCELONA, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

15:39-15:51 **TL-09 - IMPACTO DE PROTOCOLOS DE INTERVENÇÃO PSICOEDUCACIONAL E APOIO MULTIDISCIPLINAR EM MULHERES PORTADORAS DA PRÉ-MUTAÇÃO NO GENE FMR1**
LUZ MARÍA ROMERO, SONIA MARA DA SILVA ROCHA, ITALA FABIANA SANTOS DO NASCIMENTO
INSTITUTO BUKO KAESEMODEL

15:51-16:03 **TL-10 - FROM COMMUNITY TO GENE: A NEW STORY OF ALBINISM IN THE KAINGANG INDIGENOUS POPULATION OF SOUTHERN BRAZIL**
PAULYANA CORECCO-MOURA
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

16:03-16:15 **TL-11 - DESCRIÇÃO DO PERFIL CLÍNICO, FUNCIONAL E SOCIOECONÔMICO DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL DA PARAÍBA**
RODRIGO RAMALHO RODRIGUES, RAYANA ELIAS MAIA, ISABELLA ARAUJO MOTA FERNANDES, KARINA CARVALHO DONIS
UFPB, HULW

16:15-16:27 **TL-12 - EFEITOS DO ÁCIDO VALPRÓICO NA EXPRESSÃO DE GENES DA AUTOFAGIA: UMA METANÁLISE DO TRANSCRIPTOMA.**
PATRICK DUTRA, JOÃO FOLETTO, VINÍCIUS LORD, FERNANDA VIANNA, LAVINIA FACCINI, THAYNE KOWALSKI

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS), UNIVERSIDADE ESTADUAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS)

» AUDITÓRIO 3 «

Coordenadores: OSVALDO ARTIGALÁS (RS) e SALMO RASKIN (PR)

15:15-15:27 **TL-13 - SEQUENCIAMENTO DO GENOMA NO SUS EM LACTENTES CRITICAMENTE ENFERMOS: RENDIMENTO DIAGNÓSTICO E UTILIDADE CLÍNICA EM UMA COORTE MULTICÊNTRICA BRASILEIRA**
CAROLINA ARAUJO MORENO, MARINA DE FRANÇA, JOANA ROSA MARQUES PROTA, MICHELE PATRÍCIA MIGLIAVACCA, CONSÓRCIO PROJETO GENOMAS RAROS, ANA LUIZA GARCIA CUNHA, ANGELINA XAVIER ACOSTA, PAULA TEIXEIRA LYRA, RAQUEL TAVARES BOY DA SILVA, DENISE PONTES CAVALCANTI, DÉBORA GUSMÃO MELO, MAGDA MARIA SALES CARNEIRO-SAMPAIO, THEREZA TAYLANNE SOUZA LOUREIRO CAVALCANTI, TATIANA FERREIRA DE ALMEIDA, JOÃO BOSCO DE OLIVEIRA
*EINSTEIN HOSPITAL ISRAELITA, SÃO PAULO, SP, HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, BELO HORIZONTE, MG, DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA FACULDADE DE MEDICINA DA BAHIA, UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA, SALVADOR, BA, INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA, RECIFE, PE, DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA, FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS, UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO, RIO DE JANEIRO, RJ, DEPARTAMENTO DE GENÉTICA MÉDICA, FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS, UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS, CAMPINAS, SP, DISCIPLINA DE GENÉTICA, ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO, SÃO PAULO, SP, DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA, FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, SÃO PAULO, SP, HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO - USP, RIBEIRÃO PRETO, SP**

15:27-15:39 **TL-14 - PATIENT PHENOTYPE VECTOR SEARCH IN A HUMAN PHENOTYPE ONTOLOGY SEMANTIC SPACE FOR PRIORITIZING DIAGNOSTIC HYPOTHESES IN RARE GENETIC DISEASES**
ALEXANDRE CHAVES FERNANDES, MARIA EDUARDA VARELA CAVALCANTI SOUTO, HELOÍSA AUGUSTA CASTRALLI, MARIA INEZ DA CORREGGIO LEAL, GIULIA ZOCCOLI BUENO, RAFAEL AVELAR MACHADO, CARLA TONI MARCELINO MULLER DE SIAS, DERNIVAL DANTAS DIAS JÚNIOR, GABRIELA YUMI COTO SALTI, CAROLINE BRANDÃO PIAI, MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO, RACHEL SAYURI HONJO, DÉBORA ROMEO BERTOLA, CHONG AE KIM, RICARDO CERRI
USP-SP, UERN

15:39-15:51 **TL-15 - REGIONS OF HOMOZYGOSITY PREDICT DIAGNOSTIC YIELD AND REVEAL UNRESOLVED MOVEMENT/ATAXIA SUBSETS IN CLINICAL EXOME SEQUENCING**
MAIRA TRANCOZO, ANA CAROLINA DE MORAES MELLO, MARIANA MADUREIRA POMBEIRO, REYNER SANTOS DE OLIVEIRA, POLYANNA LAROZO DE OLIVEIRA, PATRICIA OLIVEIRA DE PAULA, KAREN CRISTINA MOREIRA, CAMILA ALVES DE SOUZA, DIANA CAROLINA SALAZAR BERMEO, DAYSE OLIVEIRA DE ALENCAR GUILHERME LOPES YAMAMOTO, HENRIQUE GALVÃO, FELIPE ARISTIDES SIMÃO NETO, CRISTOVAM SCAPULATEMPO-NETO, EDUARDO DA CÁS
DASA, IBUSP

15:51-16:03 **TL-16 - VERY EARLY-ONSET ATAXIAS IN BRAZIL: EXPANDING THE GENETIC AND PHENOTYPIC SPECTRUM IN A PEDIATRIC RARE DISEASE COHORT**
HUMBERTO DA SILVA RODRIGUES, ANELISE LEITE DE OLIVEIRA BAQUEIRO CEREJO, INGRID LORENA DA SILVA GOMES, THOMAS HUGENTOBLER SCHLICKMANN, ANDRÉA FERNANDES DE ALMEIDA RIOS, DANIEL MALTA RIBEIRO, ANTONIO LUCAS DA SILVA FILHO, ACÁSSIA BENJAMIM LEAL PIRES, EMÍLIA KATIANE EMBIRUÇÚ DE ARAÚJO LEÃO
UNIVERSIDADE DO ESTADO DA BAHIA, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS

16:03-16:15 **TL-17 - SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE: HETEROGENEIDADE CLÍNICA E MOLECULAR EM COORTE BRASILEIRA**
ISABEL FURQUIM PINHEIRO, RACHEL SAYURI HONJO, BEATRIZ CARVALHO NUNES, THAINÁ VILELLA, RIE SEYAMA, YURI UCHIYAMA, NAOMI TSUCHIDA, NAOMICHI MATSUMOTO, MARIA ISABEL MELARAGNO, CHONG AE KIM
INSTITUTO DA CRIANÇA, HOSPITAL DAS CLÍNICAS, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO, YOKOHAMA CITY UNIVERSITY HOSPITAL

16:15-16:27 **TL-18 - RARE VARIANT BURDEN IN THE RAS/MAPK PATHWAY AS A MODIFIER OF PHENOTYPIC SEVERITY IN RASOPATHIES**
LUCAS PIRES
INSTITUTO DA CRIANÇA

16:45-18:30 APRESENTAÇÃO DE PÔSTER

PÔSTERES DESTAQUE

» TÓTEM 1 «

Avaliadores: ISRAEL COMY (SP) e MELISSA MACHADO VIANA (MG)

16:45-16:54 **PD-01 - EXPLORANDO TUMORES FORA DO ESPECTRO EM SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E MOLECULARES**
JAQUELINE DOS SANTOS GOMES, RENATA MENDES DE FREITAS, DIRCE MARIA CARRARO, JOSÉ CLAUDIO CASALI DA ROCHA, GIOVANA TARDIN TORREZAN
A.C. CAMARGO CANCER CENTER

16:55-17:04 **PD-02 - ONCOGENÉTICA NO SUS: PERFIL CLÍNICO E MOLECULAR DOS PACIENTES ATENDIDOS EM UM AMBULATÓRIO DE REFERÊNCIA NO NORDESTE BRASILEIRO**
RUBSTENIA MIRANDA SOARES DE ARAUJO, RAYANA ELIAS MAIA, LAURA MODESTO LINS GRIZ, JOCIANE DA SILVA BEZERRA, DYJAVAN DE SOUZA PEREIRA, JOÃO VICTOR PEREIRA BRAZ
UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO - HUAC

17:05-17:14 **PD-03 - QUALIFICAÇÃO DOS REGISTROS DE ANOMALIAS CONGÊNITAS POR MEIO DA INTEGRAÇÃO DE SISTEMAS DE INFORMAÇÃO EM SAÚDE**
RICARDO ROHWEDER, IRIA RAMOS OLIVEIRA, JONAS CARNEIRO CRUZ, ELLEM NAJLA FERREIRA RODRIGUES, JOÃO MATHEUS BREMM
MINISTÉRIO DA SAÚDE

17:15-17:24 **PD-04 - MATERNAL FOLIC ACID SUPPLEMENTATION AND PLACENTAL DNA METHYLATION: AN EPIGENOME-WIDE ASSOCIATION STUDY**
MARÍLIA KÖRBES ROCKENBACH, LUCILE BROSÉUS, CAZILÉ MASDOUMIER, ARIANE GUILBERT, JORC TOST, FLORENCE BUSZKA, CLAIRE PHILIPPAT, SAM BAYAT, RÉMY SLAMA, SARAH LYON CAEN, SYLVAIN CARRAS, MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO, THAYNE WOYCINCK KOWALSKI, JOHANNA LEPEULE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, UNIVERSITÉ GRENOBLE ALPES, UNIVERSITÉ PARIS-SACLAY, GRENOBLE UNIVERSITY HOSPITAL, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

» TÓTEM 2 «

Avaliadoras: BIANCA DOMIT WERNER LINNENKAMP (SP) e ELIS VANESSA DE LIMA SILVA (MA)

16:45-16:54 **PD-05 - ODISSEIA DIAGNÓSTICA E PERFIL CLÍNICO DE PACIENTES COM HOMOCISTINÚRIA EM COORTE MULTICÊNTRICA NO BRASIL: DADOS DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS (RARAS)**
WILLIANS SILVA FAGUNDES NASCIMENTO, NATÁLIA GONÇALVES PEREIRA, TÊMIS MARIA FÉLIX, IDA VANESSA SCHWARTZ, VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ, ANA CECÍLIA MENEZES DE SIQUEIRA, MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS, CARLOS EDUARDO STEINER, TATIANA AMORIM, ERLANE MARQUES RIBEIRO, RAYANA ELIAS MAIA, MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO, DÉBORA GUSMÃO MELO, ANA MARIA MARTINS, SANDRA OBIKAWA KYOSEN
ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA (EPM), HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA, HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE - HCPA, HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO, INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA (IMIP), HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE, UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP), APAE SALVADOR, HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO LAURO WANDERLEY/UFPB/EBSERH, HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO (UNIFESP)

16:55-17:04 **PD-06 - RARE PATHOGENIC FGFR3 VARIANT IN A LARGE MULTIGENERATIONAL FAMILY WITH HYPOCHONDROPLASIA: EXPANDING THE GENOTYPE-PHENOTYPE SPECTRUM**
MANOEL FLÁVIO ALVES FILHO, VICENTE CASTRO BRITO, FELIPE MARTINS DE LIMA, GABRIEL TORRES DO NASCIMENTO CIRILO, DYJAVAN DE SOUZA PEREIRA, PAULA FRASSINETTI VASCONCELOS DE MEDEIROS
HUAC - UNIVERSIDADE FEDERAL DE CAMPINA GRANDE

17:05-17:14 **PD-07 - MAPEAMENTO DE DELEÇÕES E CIS-DUPLICAÇÕES DO GENE SMN1 NO BRASIL: UMA AVALIAÇÃO NACIONAL DA FREQUÊNCIA DE PORTADORES**
PATRICK DUTRA, JANICE PADILHA, CAROLINA BRASIL, GIOVANNA GIUDICELLI, THAYNE KOWALSKI, JONAS SAULTE UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS)

17:15-17:24 **PD-08 - FARMACOGENÔMICA EM UMA COORTE BRASILEIRA MISCIGENADA: DISTRIBUIÇÃO DE ALELOS ACIONÁVEIS E FENÓTIPOS METABOLIZADORES PREDITOS**
PATRICIA OLIVEIRA DE PAULA, MAIRA TRANCOZO, ANA CAROLINA GOMES TRINDADE, DIEGO LIMA DE CARVALHO, LARISSA S. PENNA, LARISSA TELLES, CAMILA ALVES, RICARDO DI LAZZARO FILHO, JULIANA SCHAUREN, BEATRIZ SCHIAVO, JACQUELINE DÁTILO, JOSE RICARDO CERONI, EDUARDO DA CAS, FELIPE SIMÃO-NETO, CAROLINA MARTINS DO PRADO
DASA

» TÓTEM 3 «

Avaliadores: EDER MOURA e GIOVANNA NAPOLITANO (SP)

16:45-16:54 **PD-09 - PERFIL E RENDIMENTO DIAGNÓSTICO DA INVESTIGAÇÃO GENÉTICA EM INDIVÍDUOS COM TEA NO MARANHÃO**
LETÍCIA NOGUEIRA MARQUES, VALÉRIA MORAIS DA SILVA, CAROLINA ALMEIDA SILVA BALLUZ
UEMA - UNIVERSIDADE ESTADUAL DO MARANHÃO, UNIVERSIDADE ESTADUAL DO MARANHÃO

16:55-17:04 **PD-10 - INVESTIGAÇÃO DE GENES NÃO CODIFICANTES EM TND SINDRÔMICO: EXPERIÊNCIA BRASILEIRA COM RNU4-2 E RNU2-2**
ERICA CARINE CAMPOS CALDAS ROSA
UNB

17:05-17:14 **PD-11 - MAPPING CHROMOSOMAL COMPLEXITY: HIDDEN STRUCTURAL VARIANTS AND RARE DISEASES**
MARILUCE RIEGEL, NATASHA MALGARESI DE MORAES, BIBIANA RUPPENTAHL DA SILVA, MARCELA RODRIGUES NUNES, BRUNA GUARANÁ, BIBIANA MELO DE OLIVEIRA, ANA CRISTINA VICTORINO KREPSKI, CARLA ROSENBERG
CASA DOS RAROS - CENTRO DE ATENÇÃO INTEGRAL E TREINAMENTO EM DOENÇAS RARAS, POA, RS, BRAZIL, HUMAN GENOME AND STEM CELL RESEARCH CENTER, UNIVERSITY OF SÃO PAULO, BRAZIL

17:15-17:24 **PD-12 - DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NO EXOMA: VALIDAÇÃO ORTOGONAL DE VARIANTES EM REGIÕES**

GENÔMICAS COMPLEXAS.
NAIARA GOMES, ANA LUIZA DA SILVA TRINDADE, ALINE MARIA MUNIZ, BIANCA ABDALA, NATANA RABELO, ISABELLE MORAES, MARIA EDUARDA NEVES, BRUNA MACEDO, FERNANDA ROLEMBERG, PATRÍCIA CORREIA, ANNELIESE BARTH, DALTRO CASTELAR JUNIOR, RAQUEL GERMER, JUAN LLERENA, SAYONARA GONZALEZ INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ - RIO DE JANEIRO/BRAZIL, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE

04 SET SEXTA-FEIRA

07:30-08:30 e 12:30-14:00 | CURSO

» SALA 2 «

CURSO ESTENDIDO DE CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES

07:30-08:30 Casos práticos (2): classificação de variantes sob tutoria
TODOS PRECEPTORES

12:30-14:00 Discussão dos casos (2): finalização
TODOS PRECEPTORES

07:30-08:30 SIMPÓSIO SATÉLITE

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

OXFORD NANOPORE
Unlocking the Future of Clinical Genomics with Nanopore Sequencing
DANUZA ROSSI (SP) e TORRIN MCDONALD (EUA)
Uma nova perspectiva para o diagnóstico: sequenciamento Nanopore transformando o workflow clínico no Hospital de Amor de Barretos.
MARIANA BISARRO DOS REIS (SP)

» AUDITÓRIO 4 «

IQVIA | DOENÇA DE GAUCHER
CHARLES MARQUES LOURENÇO (SP)

08:30-09:15 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

DNA METHYLATION EPISIGNATURES: A PARADIGM SHIFT IN DIAGNOSIS OF RARE DISORDERS
Coordenadora: ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)
Palestrante: BEKIM SADIKOVIC (CANADÁ) (Online)

09:30-10:45 | MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

APLICABILIDADE DE CUIDADOS PALIATIVOS NA GENÉTICA MÉDICA
Coordenadores: GIOVANNA NAPOLITANO (SP) e RACHEL VILELA DE ABREU HAICKEL NINA (MA)

09:30-09:50 Cuidados paliativos e genética médica: definindo conceitos e lançando fundamentos para uma assistência completa ao paciente
GRAZIELA PARONETTO MACHADO ANTONIALLI (DF)

09:50-10:10 Equipe multidisciplinar de cuidados paliativos como base na assistência de pacientes com condições genéticas
TIZIANA VERARDO POLASTRINI (SP)

10:10-10:30 Doenças Metabólicas Hereditárias: mesmo as tratáveis possuem indicação de cuidados paliativos?
CECÍLIA MICHELETTI (SP)

10:30-10:45 Discussão

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO DOS ERROS INATOS DO METABOLISMO
Coordenador: MARCO ANTÔNIO CURIATI (SP)

09:30-09:50 Como organizar o raciocínio clínico e estreitar os diagnósticos diferenciais
THIAGO OLIVEIRA (PE)

09:50-10:10 Exames bioquímicos: uso racional em cenários de baixa disponibilidade
LIVIA MARIA SOBRINHO (MG)

10:10-10:30 Era do genoma first: a relevância de corroborar os achados moleculares com os bioquímicos
BIBIANA MELLO DE OLIVEIRA (RS)

10:30-10:45 Discussão

» AUDITÓRIO 3 «

MUDANÇAS CLIMÁTICAS, ANOMALIAS CONGÊNITAS E RISCOS REPRODUTIVOS
Coordenadoras: MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (RS) e MARIA JULIANA RODOVALHO DORIQUI (MA)

09:30-09:50 Ondas de calor e eventos extremos são fatores de risco para anomalias congênitas?
LAVINIA SCHULER-FACCINI (RS)

09:50-10:10 Desreguladores endócrinos, anomalias congênitas e infertilidade
LUCAS ROSA FRAGA (RS)

10:10-10:30 Avaliação Clínica e Epidemiológica das Anomalias Congênitas e outros desfechos adversos na gravidez após emergências climáticas
JORGE LOPEZ-CAMELO (ARGENTINA)

10:30-10:45 Discussão

10:45-11:15 VISITA AOS ESTANDES

11:15-12:30 MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

BRASIL EM TRANSIÇÃO: O HORIZONTE DA TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA
Coordenadora: CECÍLIA MICHELETTI (SP)

11:15-11:35 Infraestrutura e Inovação: Equipando o Brasil para a Triagem Neonatal Ampliada.
CLAUDINER PEREIRA DE OLIVEIRA (DF)

11:35-11:55 Capacitação em Rede: O Papel do Pediatra e da Saúde da Família no Sucesso da Triagem
MARCIAL FRANCIS GALERA (MT)

11:55-12:15 Da Teoria à Prática: Relato de Experiência de um Serviço na Implementação do Painel Ampliado
JOSÉ NÉLIO JANUARIO (MG)

12:15-12:30 Discussão

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

DISCUTINDO O ACONSELHAMENTO GENÉTICO QUANDO O DIAGNÓSTICO É DISPLASIA ESQUELÉTICA
Coordenadora: CECÍLIA O. BARROSA BUCK (SP)

11:15-11:35 Particularidades do Aconselhamento Genético das Displasias Esqueléticas
DENISE POINTES CAVALCANTI (SP)

11:35-11:55 Novos fenótipos de Displasias Esqueléticas
DEBORA ROMEO BERTOLA (SP)

11:55-12:15 Atualização sobre clinical trials em Displasias Esqueléticas
JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

12:15-12:30 Discussão

» AUDITÓRIO 3 «

O DIAGNÓSTICO QUE NÃO VEM: IMPASSES CLÍNICOS APÓS O EXOMA INCONCLUSIVO
Coordenadora: LARISSA S. DE ATHAYDE COSTA (AL)

11:15-11:35 Reanálise ou Exoma de trio?
FABIOLA PAOLI MONTEIRO (SP)

11:35-11:55 Reanálise ou Genoma?
CAIO ROBLEDO QUAIO (SP)

11:55-12:15 Análises complementares com mRNA?
MATHEUS WILKE (online) (EUA)

12:15-12:30 Discussão

12:45-13:45 SIMPÓSIOS SATÉLITES

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

PTC - NOVAS PERSPECTIVAS NO TRATAMENTO DA PKU: DOS ESTUDOS CLÍNICOS À VIDA REAL
Moderadora: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

Fenilcetonúria e estudos clínicos de Sephience
MARIA GIZEWSKA (POLÔNIA)
Sephience na prática clínica
EVA VENEGAS MORENO (ESPANHA)

» AUDITÓRIO 3 «

GENESIS - ALÉM DO SEQUENCIAMENTO: O PAPEL INTEGRATIVO DA BIOQUÍMICA E DA SEGREGAÇÃO NA RESOLUÇÃO DE ACHADOS MOLECULARES COMPLEXOS.
Suporte da Bioquímica Genética na Interpretação de Achados Moleculares Complexos
CECÍLIA MICHELETTI (SP)
Da Teoria à Prática: O Papel dos Estudos de Segregação Familiar na elucidação diagnóstica
GUILHERME LOPES YAMAMOTO (SP)

» AUDITÓRIO 4 «

INNOVATIVE: DEFICIÊNCIA DE ARGINASE (ARG1-D): DA SUSPEITA CLÍNICA AO TRATAMENTO MODIFICADOR DA DOENÇA
Coordenador: DANIEL F DE CARVALHO (SP)
Palestrantes: CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)
MARÍA CRUZ TUBIO (ARGENTINA)

14:00-14:45 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

REWRITING THE NATURAL HISTORY OF CARDIOMYOPATHIES: THE PROMISE OF GENE THERAPY
Coordenador: ARSONVAL LAMOUNIER JÚNIOR (ES)
Palestrante: WILLIAM JOHN MCKENNA (REINO UNIDO)

15:00-16:15 MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

PRECISÃO EM TEMPO REAL: DA TRIAGEM GENÔMICA AO DIAGNÓSTICO DO LACTENTE GRAVE
Coordenadoras: MELISSA MACHADO VIANA (MG) e EMILLY DE JESUS GARCIA ATAIDE (MA)

15:00-15:20 **Triagem Neonatal Molecular: a experiência do GUARDIAN Study**
WENDY CHUNG (EUA) - Online

15:20-15:40 **Bebê Capivara: genômica de precisão na UTI neonatal e pediátrica do SUS no Paraná**
FÁBIO PASSETTI (PR)

15:40-16:00 **Diagnóstico Integrando Bioquímica e Molecular no Lactente Grave**
CECÍLIA MICHELETTI (SP)

16:00-16:15 **Discussão**

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «

NOVAS FRONTEIRAS NO DIAGNÓSTICO EM DISMORFOLOGIA
Coordenadora: ESTER SILVEIRA RAMOS (SP)

15:00-15:30 **Identification of DNA methylation episignatures for recurrent constellations of embryonic malformations**
BEKIM SADIKOVIC (CANADÁ) (Online)

15:30-16:00 **Del fenoma al genoma: nuevas tendencias en dismorfologia**
IGNÁCIO MANUEL ZARANTE MONTOYA (COLÔMBIA)

16:00-16:15 **Discussão**

» AUDITÓRIO 3 «

TRADUZINDO A GENÉTICA: DESAFIOS DO LETRAMENTO CIENTÍFICO NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO
Coordenadora: ELIS VANESSA DE LIMA SILVA (MA)

15:00-15:20 **Estratégias de Letramento em Genética Médica**
LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (PA)

15:20-15:40 **Letramento em Genética: importância para leigos e profissionais de saúde**
VERA LÚCIA GIL DA SILVA LOPES (SP) (Online)

15:40-16:00 **Letramento científico e competência cultural: aconselhamento genético para pessoas de povos originários**
LAVINIA SCHULER-FACCINI (RS)

16:00-16:15 **Discussão**

16:15-16:45 VISITA AOS ESTANDES

16:45-18:45 SESSÃO DE CASOS CLÍNICOS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

Coordenadores: SALMO RASKIN (PR) e JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

16:45-17:00 **CC-01 - SÍNDROME RELACIONADA AO PIK3R1 COM MANIFESTAÇÕES AUTOINFLAMATÓRIAS E IMUNOLÓGICAS NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO E DESAFIO DIAGNÓSTICO**

NATÁLIA FERNANDES ARAÚJO, ALDENER GOMES DA SILVA, BRUNO JHONATAN COSTA BORDEST, OTHON TREVISAN MEIRA, KALINE VITÓRIA FALCÃO LINS, JESSICA VELOSO COSTA, LUIZA BARROS FONSECA CENTRO UNIVERSITÁRIO DOM BOSCO, UNIFACDJ/FOAMED, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER - UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, INSTITUTO DE NEUROLOGIA DE CURITIBA, PR

17:00-17:15 **CC-02 - ASSOCIAÇÃO VACTERL EM RECÉM-NASCIDO SOBREVIVENTE DE SEQUÊNCIA TRAP: IMPLICAÇÕES PARA MECANISMOS NÃO MONOGÊNICOS DO DESENVOLVIMENTO**

GUILHERME SOTTO BATTISTON, GIOVANNA DE TOLEDO ANDREATTI, ANDRÉ LUIS FERREIRA, EDUARDO PERRONE, GIOVANNA NAPOLITANO PEREIRA RIBEIRO, DÉBORA GUSMÃO MELO, CONSÓRCIO PROJETO GENOMAS RAROS DISCIPLINA DE GENÉTICA, ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA (EPM/UNIFESP), HOSPITAL SIRAELITA ALBERT EINSTEIN (HIAE), SÃO PAULO, BRASIL.

17:15-17:30 **CC-03 - CONVERSÃO GÊNICA PARCIAL ENTRE SMN1/SMN2 EM AME DO TIPO II: IMPLICAÇÕES DIAGNÓSTICAS E DESAFIOS NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

LETICIA FERREIRA DE SOUSA CHAVEIRO, VICTOR CORTÁZIO DO PRADO SANTOS, ANNA KAROLINNE NASCIMENTO, HÉLIO VAN DER LINDEN, CLÁUDIO CARLOS DA SILVA, APARECIDO DIVINO DA CRUZ, IRENE PLAZA PINTO PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM GENÉTICA E BIOLOGIA MOLECULAR, UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS, ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE ANÁPOLIS (APAE ANÁPOLIS), CENTRO DE REABILITAÇÃO E READAPTAÇÃO DR. HENRIQUE SANTILLO (CRER), LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA HUMANA E GENÉTICA MOLECULAR, SECRETARIA DE SAÚDE DO ESTADO DE GOIÁS, CENTRO CLÍNICO DE GENÉTICA HUMANA E BIOLOGIA MOLECULAR, FACULDADE DE MEDICINA, UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS

17:30-17:45 **CC-04 - DOENÇA RENAL TÚBULO-INTERSTICIAL AUTOSSÔMICA DOMINANTE TIPO 2 (ADTKD2) CAUSADA POR VARIANTE PATOGÊNICA NO GENE MUC1 DETECTADA POR LONG-RANGE PCR**

PATRÍCIA DAMASCENO RIBEIRO
LABORATÓRIO DE BIOTECNOLOGIA XY DIAGNOSE

17:45-18:00 **CC-05 - FENÓTIPO PEMIONIM EM PACIENTE 47,XXY ASSOCIADO À DELEÇÃO DO SRY**

PEDRO KOCHI DA SILVA, ISABEL FURQUIM PINHEIRO, WAGNER ANTONIO DA ROSA BARATELA, ANDREA TREVAS MACIEL-GUERRA, GIL GUERRA-JUNIOR, CARLOS ALBERTO LONGUI, CRISTIANE KOCHI COMPLEXO HOSPITALAR PADRE BENTO, FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO, HOSPITAL SÍRIO-LIBANÊS, GRUPO INTERDISCIPLINAR DE ESTUDOS DA DETERMINAÇÃO E DIFERENCIAÇÃO DO SEXO (GIEDDS) – HOSPITAL DE CLÍNICAS E FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS – UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)

18:00-18:15 **CC-06 - REARRANJO GENÔMICO CATASTRÓFICO EM PACIENTE COM MICROCEFALIA, MALFORMAÇÃO CEREBRAL E DUPLOS MINUTOS NO CARIÓTIPO: UM DIAGNÓSTICO EM CONSTRUÇÃO**

MELISSA MACHADO VIANA, LUCIANA VICENTINA RAMOS, SAMIRA SPINELI-SILVA, FABÍOLA PAOLI MENDES MONTEIRO, FERNANDO KOK
MENDELICS ANÁLISE GENÔMICA, LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA DO GRUPO FLEURY

18:15-18:30 **CC-07 - MITOCHONDRIOPATHY MIMICS OF DARS2-RELATED LEUKOENCEPHALOPATHY AND DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF NEUROINFLAMMATORY PHENOTYPES: AN 18-YEARS DIAGNOSTIC ODYSSEY**

ANTONIO LUCAS SILVA-FILHO, PATRÍCIA PONTES CRUZ, JOÃO VICTOR FREITAS DO NASCIMENTO, THIAGO GOLÇALVES FUKUDA, BRUNO BACELLAR PEDREIRA
UFBA, EBSERH

18:30-18:45 **CC-08 - DESAFIO DIAGNÓSTICO: CLÍNICA SUGESTIVA E MOLECULAR NEGATIVO NA SÍNDROME DE STROMME**

LUIZA FERRAZ MANGINI, MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO, LAURA BERGENTHAL, CAMILA GRACZYK CORRÊA, GIANFRANCO RIZZOTTO DE SOUZA, PATRÍCIA ABISAMBRA, LAURA BOUERI TICLE LIMA, MARTINA SCHROEDER WISMANN, GABRIEL DANIELLI QUINTANA, BARBARA ZANESCO MOEHLECKE, LUIS OTÁVIO GALHO MENDONÇA HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

05 SET SÁBADO

09:00-11:00 ASSEMBLEIA

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «
ASSEMBLEIA DA SBGM

11:15-12:30 MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «
CARDIOGENÉTICA NA ROTINA DO GENETICISTA: DO DIAGNÓSTICO À CONDUTA
Coordenadora: BIANCA DOMIT WERNER E LINNEIKAMP (SP)

11:15-11:35 **Advances in Cardiomyopathy Genetics: Diagnosis, Risk Stratification and Management**
WILLIAM JOHN MCKENNA (REINO UNIDO)

11:35-11:55 **Além da Hipercolesterolemia Familiar: As Outras Dislipidemias Hereditárias que Não Podemos Perder**
MARJORIE MIZUTA (SP)

11:55-12:15 **Diferenciais Genéticos da Morte Súbita: Canalopatias, Miocardiopatias e Além**
LUCAS VIEIRA LACERDA PIRES (SP)

12:15-12:30 **Discussão**

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «
QUANDO OS FENÓTIPOS SE CRUZAM: ESTRATÉGIAS DE RACIOCÍNIO DIAGNÓSTICO E RECONHECIMENTO DE SINAIS SENTINELA
Coordenadora: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)

11:15-12:30 **Apresentação e discussão de casos clínicos.**
THIAGO OLIVEIRA (PE), GIOVANNA NAPOLITANO (SP), JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ) e CAROLINA ARAUJO MORENO (SP)

» AUDITÓRIO 3 «
NOVAS FRONTEIRAS NA GENÉTICA DOS TRANSTORNOS DO NEURODESENVOLVIMENTO
Coordenadoras: CAROLINA ALMEIDA SILVA BALLUZ (SP) e BIANCA PORTELA TELES PESSOA (MA)

11:15-11:35 **Regiões não codificantes e RNUopathies: a nova fronteira dos transtornos do neurodesenvolvimento**
PATRÍCIA PONTES (BA)

11:35-11:55 **Neuroinflamação**
ROSA MAGALY MORAIS (SP)

11:55-12:15 **Epigenômica**
RODRIGO AMBROSIO FOCK (SP)

12:15-12:30 **Discussão**

12:30-14:00 INTERVALO

14:00-15:15 MESAS REDONDAS

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «
NEUROGENÉTICA NO SÉCULO XXI: DIAGNÓSTICO, BIOMARCADORES E NOVAS TERAPIAS
Coordenadoras: PATRÍCIA PONTES (BA) e MARI-NILVA MAIA DA SILVA (MA)

14:00-14:20 **Nova Era do Diagnóstico Molecular: Superando Limites do PCR nas Doenças de Expansão**
MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)

14:20-14:40 **Testes Preditivos em Neurogenética: Experiência Brasileira e Mudança de Paradigma com Novos Tratamentos**
KARINA CARVALHO DONIS (RS)

14:40-15:00 **Biomarcadores em SPG e AME: Eficácia das Terapias em Neurogenética – Onde Estamos e Para Onde Vamos**
JONAS ALEX MORALES SAUTE (RS)

15:00-15:15 **Discussão**

» AUDITÓRIO TEREZINHA JANSEN «
GENÔMICA NO SUS: O QUE OS DADOS JÁ REVELAM
Coordenadora: ANTONETTE SOUTO EL HUSNY (PA)

14:00-14:20 **Introdução: Interface pesquisa-clínica**
IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

14:20-14:40 **Implementação de uma rotina assistencial de sequenciamento de exoma para o SUS**
ADRIANA BASTOS CARVALHO (RJ)

14:40-15:00 **Genoma SUS: entregas e resultados até o momento**
LEANDRO MACHADO COLLI (SP)

15:00-15:15 **Discussão**

» AUDITÓRIO 3 «

FARMACOGENÉTICA NA PRÁTICA CLÍNICA - DO CONCEITO AO DEBATE CRÍTICO

Coordenadora: MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE (CE)

14:00-14:20 **Farmacogenética: como o DNA influencia a resposta aos medicamentos**
DOUGLAS ANTUNES BITENCOURT (RS)

14:20-14:40 **Farmacogenética na prática: quando e como usar no consultório**
MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE (CE)

14:40-15:00 **Farmacogenética: falando do impacto clínico real**
ELLAINE DÓRIS FERNANDES CARVALHO (CE)

15:00-15:15 **Discussão**

15:15-16:30 COMPARTILHANDO EXPERIÊNCIAS

Coordenadores: DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ) e BIANCA DOMIT WERNER LINNENKAMP (SP)

15:15-15:30 **CE-01 - INFORMAÇÃO É PODER: IMPLEMENTANDO PROGRAMA DE PREVENÇÃO PRÉ-CONCEPCIONAL DE DOENÇAS GENÉTICAS NA COMUNIDADE JUDAICA NO BRASIL.**
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ, RENATA MOLDENHAUER MINILLO, TATIANA FERREIRA DE ALMEIDA, FERNANDA TERESA DE LIMA, CRISTÓVÃO L. P. MANGUEIRA, ALEXANDRE LOBEL, DANIEL ZYLBERSZTEJN, SALMO RASKIN, CLARA HAIM, CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA, FERNANDA KALIM, VIVIAN RENNE GERBER LEDERMAN, MIRIAM VASSERMAN
INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ E CERES-GENETICA, LABORATÓRIO CLÍNICO DO EINSTEIN HOSPITAL ISRAELITA – SÃO PAULO, CLINICA MATER PRIME – SÃO PAULO, LABORATORIO FLEURY – SÃO PAULO, GENETIKA-CENTRO DE ACONSELHAMENTO GENETICO, CURITIBA, PR, CLINICA ORIGEN – RIO DE JANEIRO, CASA DOS RAROS – PORTO ALEGRE, FEDERAÇÃO ISRAELITA DO ESTADO DE SÃO PAULO

15:30-15:45 **CE-02 - CONSTRUÇÃO DE UM ECOSSISTEMA AUDITÁVEL E REPLICÁVEL PARA COMPARTILHAMENTO DE VARIANTES GENÔMICAS CLÍNICAS NA AMÉRICA LATINA**
EDUARDO DA CAL, POLYANNA CARDZO DE OLIVEIRA, JULLIAN GABRIEL DAMASCENO, MARIANA MADUREIRA POMBEIRO, REYNER SANTOS DE OLIVEIRA, MAIRA TRANCOZO, PATRICIA OLIVEIRA DE PAULA, KAREN CRISTINA MOREIRA, BRUNO MARCARINI, CRISTOVAM SCAPULATEMPO-NETO, THEREZA CAVALCANTI, VITORIA PELEGRINO DO VAL, HENRIQUE GALVÃO, FELIPE ARISTIDES SIMÃO NETO, NARA SOBREIRA
DASA GENÔMICA

15:45-16:00 **CE-03 - IMPLANTAÇÃO DE AMBULATÓRIO DE REANÁLISE GENÉTICA EM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DO SUS: UMA EXPERIÊNCIA PIONEIRA NA INTEGRAÇÃO ENTRE ASSISTÊNCIA E MEDICINA GENÔMICA**
PATRICIA PONTES CRUZ, TAISA MANUELA BONFIM MACHADO LOPES, GABRIELA GAYER SCHEIBLER, LUCAS CADETE CALDEIRA COSTA, BRENO SILVA FERNANDES, VINICIUS LIMA FERRAZ, DANIEL DA SILVA DE JESUS, DANIEL MALTA RIBEIRO, MARCELE FONTENELLE BASTOS, PAULA BRITO COBREA
SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL UNIVERSITARIO PROFESSOR EDGARD SANTOS, UFBA, LABORATÓRIO DE IMUNOLOGIA E BIOLOGIA MOLECULAR, UFBA

16:00-16:15 **CE-04 - MUTIRÃO MULTIPROFISSIONAL NO RASTREIO DE SÍNDROMES TUMORAIS ENDÓCRINAS: RELATO DE EXPERIÊNCIA**
GISELLE RABELO MATIAS, ANA BEATRIZ DE LIMA, ISADORA DE ALMEIDA GOMES, DAIANE MARIA DA SILVA BRITO, SABRINA MAGALHÃES PEDROSA ROCHA PINHEIRO, CARLOS EDUARDO DE MELO OLIVEIRA, CAMILA VIVIANE RIBEIRA CHAGAS, RENAN VILANOVA DE OLIVEIRA SOUZA, GIOVANNA CLEMENTINO DE SÁ MENEZES, ANA ROSA PINTO QUIDUTE
UFC - UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ

16:15-16:30 **CE-05 - DESENVOLVIMENTO DE UM DASHBOARD CLÍNICO ASSISTIDO POR INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL PARA O MONITORAMENTO LONGITUDINAL DA DOENÇA DE FABRY**
FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

16:30-16:45 VISITA AOS ESTANDES

16:45-17:30 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

FERRAMENTAS DIGITAIS E DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL APLICADAS À GENÉTICA MÉDICA

Coordenador: JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)
Palestrante: IGNÁCIO MANUEL ZARANTE MONTOYA (COLÔMBIA)

17:30-18:00 ENCERRAMENTO

» AUDITÓRIO DARCY RIBEIRO «

PREMIAÇÃO E SESSÃO DE ENCERRAMENTO