SBGM
Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

CBGM 2025 RECIFE

XXXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica

24 a 27 de setembro de 2025

PROGRAMA OFICIAL

Ida Vanessa D. Schwartz
Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

É com grande orgulho que recebemos a todos no XXXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica, que este ano acontece no Recife, de 24 a 27 de setembro. Nesta edição do evento, celebraremos a especialidade da genética médica e sua interface com as especialidades irmãs.

O XXXVI CBGM é promovido anualmente pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), que nasceu poucos anos antes de seu congresso e tem testemunhado toda a (r)evolução que a genética trouxe à medicina e ao cuidado dos pacientes e famílias com condições genéticas.

O médico geneticista é o centro da equipe multidisciplinar que os acompanha: se a condição é genética, nada pode ser feito sem aconselhamento genético. Além disso, tratamos, monitoramos, acompanhamos o paciente em todo o seu ciclo vital; inclusive, atualmente nos tornamos 'avôs' e 'avós' dos filhos e filhas daqueles e daquelas que chegaram até nós ainda nos seus primeiros dias de vida.

Por tudo isso, nosso congresso foi preparado com muito carinho e cuidado. Recife é a nossa Bela da Tarde, uma cidade multicultural do mar e dos rios Capibaribe e Beberibe.

Sejam bem-vindos!

Diogo Soares
Presidente do XXXVI Congresso
Brasileiro de Genética Médica

Caros colegas e amigos,

É com grande entusiasmo e uma imensa honra que recebemos vocês no XXXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica (CBGM), que acontecerá pela primeira vez na história na encantadora cidade de Recife, de 24 a 27 de setembro de 2025. Com o tema central "Genética Médica e Genômica: redefinindo fronteiras na Medicina", este evento é uma oportunidade singular para reunir profissionais, pesquisadores e estudantes comprometidos com o avanço da Genética Médica e Genômica no Brasil.

Recife, com sua rica história cultural, hospitalidade calorosa e paisagens deslumbrantes, será o cenário perfeito para um encontro inspirador, onde ideias inovadoras e discussões transformadoras tomarão forma. Nossa programação científica abrangente trará os mais recentes avanços e os temas mais relevantes da Genética Médica e Genômica, reforçando o protagonismo do médico geneticista no cuidado aos pacientes com doenças genéticas e as aplicações da Genômica na Medicina.

Além disso, este congresso destacará iniciativas voltadas para a ampliação do acesso ao diagnóstico genético e o impacto da genômica populacional na medicina personalizada, reforçando nosso compromisso com a equidade em saúde. Contaremos com a presença de renomados palestrantes nacionais e internacionais, que trarão valiosas contribuições para enriquecer as nossas discussões.

Não perca a chance de vivenciar, além das sessões científicas, as experiências culturais e gastronômicas únicas de Recife. Temos certeza de que a energia vibrante desta cidade tornará o evento ainda mais memorável.

Convidamos você a participar deste momento único, onde juntos redefiniremos as fronteiras da Medicina com a força da Genética Médica e da Genômica. Sua presença é fundamental para o sucesso do XXXVI CBGM 2025. Esperamos recebê-lo de braços abertos!

Com os melhores cumprimentos,

COMISSÃO ORGANIZADORA

Angelina Acosta
Vice-Presidente da SBGM

Arsonval Lamounier Júnior
Coordenador da área de Cardiogenética

Beatriz Ribeiro Versiani
Coordenadora da área de Ética

Carlos Grangeiro
Coordenador da área de Genética Reprodutiva

Carolina Moreno
Administração

Denise Cavalcanti
Coordenadora da área de Dismorfologia

Diogo Soares
Presidente do Congresso

Ida Vanessa D. Schwartz
Presidente da SBGM

Karolyne Raftopoulos
Representante dos Médicos Residentes em Genética e Jovens Geneticistas

Matheus Castro
Coordenador da área de Neurogenética

Osvaldo Artigalás
Coordenador da área de Genômica e Testes Genéticos

Patrícia Prolla
Coordenadora da área de Oncogenética

Salmo Raskin
Diretor Científico da SBGM
e Coordenador da Comissão Organizadora

Thiago Oliveira
Coordenador da área de Erros Inatos do Metabolismo

PROGRAMA CIENTÍFICO

24 SET | quarta-feira

CURSOS PRÉ-CONGRESSO

08:30-18:00 | SALA 01

INTRODUÇÃO À GENÉTICA MÉDICA

Público-Alvo: Estudantes de Graduação de Medicina e Médicos

Coordenador: SALMO RASKIN (PR)

08:30-09:00	Introdução à Genética Médica *CHONG AE KIM (SP)*
09:00-09:40	Exames laboratoriais em Genética Médica: indicações e implicações na prática clínica *SALMO RASKIN (PR)*
09:40-10:15	Citogenética na prática clínica *BEATRIZ RIBEIRO VERSIANI (DF)*
10:15-10:45	Intervalo
10:45-11:30	Bases genéticas dos Transtornos do Desenvolvimento *RODRIGO AMBROSIO FOCK (SP)*
11:30-12:15	Aspectos genéticos da infertilidade humana *CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (CE)*
12:15-12:30	Discussão
12:30-14:00	**Intervalo**
14:00-14:45	Bases da investigação das Anomalias Congênitas *DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)*
14:45-15:30	Visão geral dos Erros Inatos do Metabolismo *THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)*
15:30-15:45	Discussão
15:45-16:15	**Intervalo**
16:15-17:00	Oncogenética: reconhecendo os princípios básicos e as síndromes clássicas *VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (SP)*
17:00-17:45	Bases genéticas das Doenças Neurológicas: Neurogenética *MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)*
17:45-18:00	Discussão e encerramento

08:30 - 12:30 | SALA 02

ATUALIZAÇÃO EM CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO

Público-Alvo: Médicos geneticistas, oncologistas, mastologistas, médicos residentes.
Coordenadores: P*ATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS) e DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)*

08:30-08:45	Quais são os genes que estão associados a maior risco para o desenvolvimento de câncer de mama? *DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)*
08:45-09:00	Quais pacientes com câncer de mama devem ser encaminhados para avaliação genética? *MARIA ISABEL ACHATZ (SP)*
09:00-09:15	Quais são os elementos de aconselhamento genético pré-teste? *HENRIQUE DE CAMPOS REIS GALVÃO (SP)*
09:15-09:30	Há justificativa para análise de exoma ou genoma na investigação do câncer de mama hereditário? *GIOVANA TORREZAN (SP)*
09:30-09:45	Como otimizar o teste em cascata em paciente com variante germinativa detectada? *THEREZA TAYLANNE SOUZA LOUREIRO CAVALCANTI (SP)*
09:45-10:15	Discussão *Debatedores: MARIA ISABEL ACHATZ (SP) e VANDRÉ CARNEIRO (PE)*
10:15-10:45	**Intervalo**
10:45-11:00	Quais são os elementos de aconselhamento genético pós-teste e manejo em caso de resultado negativo e VUS? *DANIELE PAIXÃO PEREIRA (SP)*
11:00-11:15	Quais são os elementos de aconselhamento genético pós-teste e manejo em caso de resultado positivo alta e moderada penetrância? *PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS)*
11:15-11:30	Abordagem cirúrgica no câncer de mama hereditário diagnosticado ou suspeito. *ALESSANDRA BORBA (RS)*
11:30-11:45	Terapias de alvo molecular em câncer de mama hereditário: indicações, aspectos práticos do uso e impacto prognóstico *JOSÉ FERNANDO MOURA (PE)*
11:45-12:00	Discussão e perguntas *Debatedores: INACELLI CAIRES (PE), ANA CAROLINE PATU (PE), DIOGO CORDEIRO Q. SOARES (PE)*
12:00-12:30	Take home message (RESUMO DO CURSO) *PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS), MARIA ISABEL ACHATZ (SP)*

14:00 - 18:00 | SALA 02

CURSO BÁSICO DE CLASSIFICAÇÃO E INTERPRETAÇÃO DE VARIANTES

Público-Alvo: Alunos de graduação e pós-graduação, médicos residentes, médicos geneticista e médicos das demais especialidades interessados nos conceitos introdutórios de classificação e interpretação de variantes genéticas.
Coordenador: OSVALDO ARTIGALÁS (RS)

14:00-14:35	Aula introdutória *ISABELA DORNELES PASA (RS)*
14:35-15:10	Introdução sobre os critérios ACMG *LEONARDO MEDEIROS (RS)*
15:10-15:45	Critérios de classificação (parte I) *BRUNO GUIMARÃES MARCARINI (SP)*
15:45-16:15	**Intervalo**
16:15-16:45	Critérios de classificação (parte II) *JOSELITO SOBREIRA (PE)*
16:45-17:15	Ferramentas de análise para o clínico na prática diária *LARISSA S. DE ATHAYDE COSTA (AL)*
17:15-18:00	Aula prática: análise de laudos (todos os palestrantes)

08:30 - 12:30 | SALA 04

DISPLASIAS ESQUELÉTICAS: APRENDENDO A RECONHECER FENÓTIPOS RADIOLÓGICOS

Público-Alvo: Médicos pediatras, geneticistas, endocrinopediatras, radiologistas, ortopedistas, incluindo os médicos residentes dessas especialidades.
Coordenadores: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP) e JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

08:30-09:00	Introdução às Displasias Esqueléticas *DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)*
09:00-09:30	Espectro FGFR3 *JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)*
09:30-10:15	Grupo Osteogênese Imperfeita

DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)

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

10:45-11:20 Displasia Campomélica / Colagenopatias tipo 2
DEBORA ROMEO BERTOLA (SP)

11:20-12:00 Cartilage Hair Hypolasia / Ciliopatias Esqueléticas
DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)

12:00-12:30 • Quiz (todos os palestrantes)

14:00 - 18:00 | SALA 04

GENÉTICA APLICADA AOS ERROS INATOS DA IMUNIDADE

Público-Alvo: Médicos geneticistas, médicos residentes (genética, imunologia clínica, pediatria), médicos imunologistas e demais profissionais da saúde com interesse em Imunogenética.
Coordenador: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)

14:00-14:15 Erros Inatos da Imunidade: Conceitos Gerais
MAGDA MARIA SALES CARNEIRO SAMPAIO (SP)

14:15-14:45 Nova Classificação dos Erros Inatos da Imunidade
EKATERINI SIMOES GOUDOURIS (RJ)

14:45-15:15 Quando suspeitar e como triar?
ADRIANA AZOUBEL ANTUNES (PE)

15:15-15:45 Introdução à Citometria de Fluxo e sua Aplicação nos Erros Inatos da Imunidade
LEURIDAN CAVALCANTE TORRES (PE)

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

16:15-16:45 Particularidades e Pitfalls na Genômica dos Erros Inatos da Imunidade
JOÃO BOSCO DE OLIVEIRA FILHO (PE)

16:45-17:00 Casos Clínicos - Triagem Neonatal
PAULA TEIXEIRA LYRA (PE)

17:00-17:15 Casos Clínicos - Impacto do Diagnóstico Genético no Manejo de Pacientes com Erros Inatos da Imunidade
FILIPE WANICK SARINHO (PE)

17:15-17:30 Casos Clínicos - Doença Autoinflamatória
MARCUS VILLANDER BARROS DE OLIVEIRA SÁ (PE)

17:30-18:00 Discussão e Resumo do curso
JOÃO BOSCO DE OLIVEIRA FILHO (PE), DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE), ANA CARLA AUGUSTO MOURA FALCÃO (PE)

08:30 - 12:30 | SALA 05

GENÉTICA APLICADA ÀS DOENÇAS CARDIOVASCULARES

Público-Alvo: Cardiologistas, arritmologistas, geneticistas e demais profissionais de saúde, incluindo estudantes de graduação.
Coordenador: ARSONVAL LAMOUNIER JÚNIOR (ES)

08:30-08:40 Boas vindas e apresentação

08:40-09:25 Aconselhamento Genético em Cardiologia
ARSONVAL LAMOUNIER JÚNIOR (ES)

09:25-10:05 Famílias com morte súbita cardíaca: como a genética pode contribuir?
FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR (RS) e NATALYA GONÇALVES PEREIRA (SP)

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

10:45-11:30 Identificando Síndromes Genéticas na Cardiologia
BIANCA DOMIT WERNER LINNENKAMP (PR) e RAQUEL GERMER (RJ)

11:30-12:15 Testes Genéticos Aplicados às Doenças Cardiovasculares
BRUNO STEPHAN (SP) e GIOVANNA NAPOLITANO (SP)

14:00 - 18:00 | SALA 05

ERROS INATOS DO METABOLISMO: RACIOCÍNIO DIAGNÓSTICO A PARTIR DE SINAIS E SINTOMAS DE ALERTA

Público-Alvo: Médicos geneticistas, residentes em Genética Médica, médicos e residentes de outras especialidades, outros profissionais de saúde, graduandos, pós-graduandos.
Coordenadores: THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE) e MARCO ANTONIO CURIATI (SP)

14:00-14:15 Boas-vindas e apresentação dos participantes
THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)

14:15-14:45 Sinais e sintomas de alerta no lactente
MARCO ANTONIO CURIATI (SP)

14:45-15:15 Sinais e sintomas de alerta na criança e no adolescente
MANUEL SCHIFF (FRANÇA)

15:15-15:45 Sinais e sintomas de alerta no adolescente e no adulto
FRANÇOIS MAILLOT (FRANÇA)
15:45-16:15 Intervalo
16:15-17:50 Dinâmica de discussão de casos clínicos de vida real por grupos
THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE), MARCO ANTONIO CURIATI (SP), MANUEL SCHIFF (FRANÇA), FRANÇOIS MAILLOT (FRANÇA), MARCELO SOARES KERSTENETZKY (PE), VANESSA VAN DER LINDEN (PE)
17:50-18:00 Encerramento e agradecimentos
THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)

08:30 - 18:00 | SALA 06

ENCONTRO DAS ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES

Coordenadores: FÁBIO MARQUES (PE) e JOSELITO SOBREIRA (PE)

08:30 - 12:30 | SALA 05 08:30 - 12:30 | SALA 07

FUNDAMENTOS DE NEUROGENÉTICA

Público-Alvo: Médicos geneticistas, residentes de Genética Médica, neurologistas e neurologistas infantis, residentes de Neurologia e Neurologia Infantil, e áreas correlatas.
Coordenadores: MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP) e LEONARDO MEDEIROS (RS)

08:30-08:40 Boas-vindas e apresentação
MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP) e LEONARDO MEDEIROS (RS)
08:40-09:00 Bebê hipotônico.
VANESSA VAN DER LINDEN (PE)
09:00-09:30 Neurônios motores.
JONAS ALEX MORALES SAUTE (RS)
09:30-10:00 Neuropatias.
ANNA PAULA PARANHOS (PE)
10:00-10:15 Discussão (todos os palestrantes)
10:15-10:45 Intervalo
10:45-11:15 Músculo e Junção Neuromuscular.
RENATA AMARAL ANDRADE DE MENDONÇA (PE)
11:15-11:45 Distúrbios do movimento
MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)
11:45-12:30 Discussão e Apresentação de casos clínicos (todos os palestrantes)

14:00 - 18:00 | SALA 07

DA EMBRIOLOGIA DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS ÀS FERRAMENTAS DE APOIO PARA IDENTIFICÁ-LAS

Público-Alvo: Médicos geneticistas, pediatras, obstetras, radiologistas, profissionais de saúde pública, médicos residentes dessas especialidades e outros profissionais envolvidos no cuidado neonatal e na vigilância de defeitos congênitos.
Coordenadores: CLAUDIA FERNANDES LOREA (RS) e LUCAS ROSA FRAGA (RS)

14:00-14:15 Introdução vigilância de anomalias congênitas
LAVÍNIA SCHULER-FACCINI (RS)
14:15-15:00 Desenvolvimento embrionário
LUCAS ROSA FRAGA (RS)
15:00-15:45 Diagnóstico e condutas no pré-natal
MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO (RS)
15:45-16:15 Intervalo
16:15-17:00 Uso dos aplicativos CranFlow
VERA LÚCIA GIL-DA-SILVA-LOPES (SP)
17:00-17:45 Uso do app GBDD (Birth Defects)
CLAUDIA FERNANDES LOREA (RS)
17:45-18:00 Encerramento e dúvidas (todos os palestrantes)

08:30 - 12:30 | SALA 09

RECONHECIMENTO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA ATENÇÃO PRIMÁRIA DE SAÚDE

PROFISSIONAIS DE NÍVEL TÉCNICO (ACS E ATE) (evento restrito a convidados)
Coordenadoras: ANGELINA XAVIER ACOSTA (BA), DÉBORA GUSMÃO MELO (SP), RACHEL SAYURI HONJO KAWAHIRA (SP)

08:30-08:45 Apresentação Inicial (ACS e ATE)
ERIKA MARIA MONTEIRO SANTOS (SP)

08:45-09:15 Deficiência intelectual (ACS e ATE)
BIBIANA MELLO OLIVEIRA (RS)
09:15-09:45 Anomalias congênitas (ACS e ATE)
LAÉRCIO MOREIRA CARDOSO-JÚNIOR (RS)
09:45-10:15 Oncogenética (ACS e ATE)
ERIKA MARIA MONTEIRO SANTOS (SP)
10:15-10:45 Intervalo
10:45-11:15 Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal (ACS e ATE)
KAROLYNE RAFTOPOULOS (MG)
11:15-12:15 Discussão de Caso Clínico (todos os palestrantes)
11:15-12:15 Encerramento e questionário pós-curso

14:00 - 18:00 | SALA 09

ASPECTOS GENÉTICOS DA INFERTILIDADE HUMANA

Público-Alvo: Profissionais e estudantes das áreas de medicina, biomedicina, genética, biologia, enfermagem e demais interessados em reprodução humana assistida.
Coordenador: CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (CE)

14:00-14:30 Introdução à Medicina Reprodutiva.
ADRIANA GRIZ (PE)
14:30-15:45 Aspectos Genéticos da Infertilidade por fator feminino
NATÁLIA GONÇALVES (SP)
15:45-16:15 Intervalo
16:15-17:00 Aspectos Genéticos da Infertilidade por fator Masculino
CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (CE)
17:00-18:00 Diagnóstico genético pré-implantacional (Overview)
JOSÉ RICARDO MAGLIOCCO CERONI (SP)

08:30 - 12:30 | SALA 10

RECONHECIMENTO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA ATENÇÃO PRIMÁRIA DE SAÚDE

PROFISSIONAIS DE NÍVEL SUPERIOR (PNS) (evento restrito a convidados)
Coordenadoras: ANGELINA XAVIER ACOSTA (BA), DÉBORA GUSMÃO MELO (SP), RACHEL SAYURI HONJO KAWAHIRA (SP)

08:30-08:45 Apresentação Inicial (PNS)
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)
08:45-09:15 Deficiência intelectual (PNS)
SIMONE MENEZES KARAM (RS)
09:15-09:45 Anomalias congênitas (PNS)
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)
09:45-10:15 Oncogenética (PNS)
VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (SP)
10:15-10:45 Intervalo
10:45-11:15 Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal (PNS)
THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)
11:15-12:15 Discussão de Caso Clínico (todos os palestrantes)
11:15-12:15 Encerramento e questionário pós-curso

14:00 - 18:00 | SALA 10

REUNIÃO DOS SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS

(Evento restrito a convidados)
Coordenadora: TÊMIS MARIA FÉLIX (RS)

19:00 - 20:15 | AUDITÓRIO

SESSÃO SOLENE DE ABERTURA

20:15 - 20:45 | AUDITÓRIO

CONFERÊNCIA DE ABERTURA

THE PATH FROM UNDERSTANDING THE NATURAL HISTORY OF RARE DISEASES TO FINDING PHARMACOLOGICAL TREATMENTS
Coordenador: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)
Palestrante: NARA LYGIA DE MACENA SOBREIRA (EUA)

25 SET | quinta-feira

CONGRESSO

08:30-09:15 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

AUDITÓRIO

OLIGONUCLEOTÍDEOS ANTISENSE NO TRATAMENTO DE CONDIÇÕES NEUROGENÉTICAS

Coordenador: MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)
Palestrante: GANESHWARAN MOCHIDA (EUA)

09:30-10:45 MESAS-REDONDAS

AUDITÓRIO

FENÓTIPOS RAROS E A INTERFACE COM A NEUROGENÉTICA E OS ERROS INATOS DO METABOLISMO

Coordenadora: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)

09:30-09:50 **Casos clínicos emblemáticos**
CAROLINA ARAUJO MORENO (SP)

09:50-10:10 **Detectando alterações do SNC que ajudam o diagnóstico final ou ampliam os diagnósticos diferenciais**
MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)

10:10-10:30 **O recém-nascido é dismórfico, mas a síndrome é metabólica**
THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)

10:30-10:45 **Discussão**

SALA 1

AVANÇOS E DESAFIOS DA GENÉTICA NOS ERROS INATOS DA IMUNIDADE

Coordenador: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE) e JOÃO BOSCO DE OLIVEIRA FILHO (PE)

09:30-09:50 **Imunodeficiências Sindrômicas: o que há de novo?**
KATHLEEN SULLIVAN (EUA)

09:50-10:10 **Triagem Neonatal nos Erros Inatos da Imunidade: onde estamos?**
EKATERINI SIMÕES GOUDOURIS (RJ)

10:10-10:30 **Genômica dos Erros Inatos da Imunidade na vida real**
FERNANDA SALES LUIZ VIANNA (RS)

10:30-10:45 **Discussão**

SALA 2

GENÔMICA PARA TODOS

Coordenadores: ELIS VANESSA DE LIMA SILVA (MA) e OSVALDO ARTIGALÁS (RS)

09:30-09:50 **GENOMAS BRASIL e Parque Tecnológico em Genômica**
MEIRUZE FREITAS (DF)

09:50-10:10 **Bancos Brasileiros - Genomas SUS**
LEANDRO MACHADO COLLI (SP)

10:10-10:30 **Admixture's impact on Brazilian population evolution and health e a Experiência do DNA BR**
KELLY NUNES (SP) - (online)

10:30-10:40 **Implementação de testes genéticos no SUS**
EDUARDO DAVID GOMES DE SOUSA (DF)

10:40-10:45 **Discussão**

SALA 3

REPRODUÇÃO NO PRÉ-NATAL

Coordenador: JOSÉ RICARDO MAGLIOCCO CERONI (SP)

09:30-09:50 **Experiência com terapia de reposição enzimática no pré-natal**
RAQUEL BOY (RJ)

09:50-10:10 **Sequenciamento completo do exoma em embriões**
JORGE PINTO (PORTUGAL)

10:10-10:30 **Edição gênica e mosaicismo embrionário: os limites da ciência na Reprodução Humana**
NATÁLIA GONÇALVES (SP)

10:30-10:45 **Discussão**

10:45 - 11:15 VISITA AOS ESTANDES

11:15 - 12:30 MESAS-REDONDAS

AUDITÓRIO

VIGILÂNCIA DOS DEFEITOS CONGÊNITOS

Coordenadora: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)

11:15-11:35 **Evolução da vigilância dos Defeitos Congênitos no SINASC**
DÁCIO DE LYRA RABELLO NETO (DF)

11:35-11:55 **Importância do programa ECLAMC no Brasil**
JORGE LOPES-CAMELO (ARGENTINA)

11:55-12:15 **Defeitos Congênitos na LATAM (conhecendo o RELAMC)**
IÊDA MARIA ORIOLI (RJ)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 1

REPRODUÇÃO NO PÓS-NATAL

Coordenador: CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (CE)

11:15-11:35 **Triagem expandida pré-concepcional: Overview e casos clínicos**
JOSÉ RICARDO MAGLIOCCO CERONI (SP)

11:35-11:55 **Infertilidade Feminina e Reserva Ovariana: Desafios, Soluções e Futuro**
NATÁLIA GONÇALVES (SP)

11:55-12:15 **Infertilidade Masculina: ampliando o espectro clínico das formas não-sindrômicas**
CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (CE)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 2

TECNOLOGIAS GENÉTICAS NO TRATAMENTO DE DOENÇAS NEUROLÓGICAS

Coordenador: MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)

11:15-11:35 **Terapia gênica: o agora**
LEONARDO MEDEIROS (RS)

11:35-11:55 **Terapia gênica: o que está por vir**
JONAS ALEX MORALES SAUTE (RS)

11:55-12:15 **Terapias personalizadas: oligonucleotídeos antisense**
GANESHWARAN MOCHIDA (EUA)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 3

ONCOGENÉTICA NA VIDA REAL

Coordenador: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)

11:15-11:35 **Q&A câncer de mama hereditário no dia a dia**
RODRIGO SANTA CRUZ GUINDALINI (BA)

11:35-11:55 **Q&A câncer de pâncreas/próstata/ovário hereditário no dia a dia**
DANIELE KONZEN (RS)

11:55-12:15 **Q&A câncer de cólon hereditário no dia a dia**
THEREZA TAYLANNE SOUZA LOUREIRO CAVALCANTI (SP)

12:15-12:30 **Discussão**
Debatedores: HENRIQUE DE CAMPOS REIS GALVÃO (SP) e ALESSANDRA BORBA (RS)

12:45 - 13:45 SIMPÓSIOS-SATÉLITES

AUDITÓRIO

SIMPÓSIO SATÉLITE GENESIS
MACHINE LEARNING NA ANÁLISE DE VARIANTES GENÉTICAS. AVANÇOS E PERSPECTIVAS.

Moderador: WAGNER BARATELA (SP)
Palestrantes: JESSICA ESPOLAOR (SP) e RODRIGO DE SOUZA REIS

SALA 1

SIMPÓSIO SATÉLITE SANOFI
DOENÇA DE GAUCHER E ASMD SOB NOVA LUZ: AVANÇOS CIENTÍFICOS E IMPLICAÇÕES NA PRÁTICA CLÍNICA

Palestrantes: ANA MARIA MARTINS (SP), JOSÉ SIMON (SP) E WALLACE MEIRELLES (CE)

SALA 2

SIMPÓSIO SATÉLITE DASA
DO ALGORITMO À CLÍNICA: INOVAÇÕES QUE REDEFINEM O DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Moderadores: ROBERTO GIUGLIANI (RS) e GUILHERME LOPES YAMAMOTO (SP)
Palestrantes: NARA LYGIA SOBREIRA (EUA), HENRIQUE DE CAMPOS REIS GALVÃO (SP) e LEONARDO MODESTI VEDOLIN (SP)

SALA 3

SIMPÓSIO SATÉLITE ILLUMINA
PARA ALÉM DO SEQUENCIAMENTO: COMBINANDO TECNOLOGIAS NA AVALIAÇÃO DO CÂNCER

Palestrante: ANA KORBES (RS) Especialista Clínica, Illumina

14:00 - 14:45 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

AUDITÓRIO

GAIN AND LOSS IN IMMUNITY

Coordenador: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE)
Palestrante: KATHLEEN SULLIVAN (EUA)

14:45 - 15:15 VISITA AOS ESTANDES

15:15 - 16:30 TEMAS LIVRES

AUDITÓRIO

SESSÃO DE TEMAS LIVRES

Coordenadores: RAYANA ELIAS MAIA (PB) e CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (CE)

15:15-15:27 **TL 01 - COMPREHENSIVE GENETIC PANEL TESTING IN BRAZILIAN HEARING LOSS: DIAGNOSTIC YIELD, NOVEL VARIANTS, AND CLINICAL ACTIO**
STELLA DIOGO CAVASSANA (FACULDADE DE MEDICINA USP)

15:27-15:39 **TL 02 - DETECÇÃO DE MINI TRANSLOCAÇÃO CROMOSSÔMICA EQUILIBRADA POR MAPEAMENTO ÓPTICO DO GENOMA (OGM) EM CASAL COM FILHA COM ATRASO DE NEURODESENVOLVIMENTO**
LARISSA ANTUNES (IGENOMIX PARTE DO GRUPO VITROLIFE), SUSANA JOYA (IGENOMIX PARTE DO GRUPO VITROLIFE), VIRGINIA REGLA (IGENOMIX PARTE DO GRUPO VITROLIFE), ANDRÉ LUIZ MD (FERTGROUP), ANDRÉ RODRIGUEIRO (UNISCIENCE), TACCYANNA ALI (IGENOMIX PARTE DO GRUPO VITROLIFE)

15:39-15:51 **TL 03 - INVESTIGAÇÃO GENÔMICA EM UMA SÉRIE DE 365 INDIVÍDUOS DE FENDAS ORAIS SINDRÔMICAS REGISTRADOS NA BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS**
MATHEUS DE MELLO COPELLI (UNICAMP), MILENA ATIQUE TACLA (UNICAMP), LAÍS BERNARDO LOPES (UNICAMP), AGNES CRISTINA FETT-CONTE (FAMERP)), ANA CAROLINA XAVIER (CENTRINHO PREFEITO LUIZ GOMES), DENISE PONTES CAVALCANTI (UNICAMP), ELAINE LUSTOSA MENDES (CAIF/AFISSUR), ERLANE MARQUES RIBEIRO (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA - HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), NAYANA MARQUES VIDAL (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA - HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), ISABELLA LOPES MONLLÉO (SERVIÇO DE GENÉTICA CLÍNICA/FACULDADE DE MEDICINA - HUPAA-UFA), TÊMIS MARIA FÉLIX (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)), TÁRSIS PAIVA VIEIRA (UNICAMP), VERA LÚCIA GIL-DA-SILVA-LOPES (UNICAMP)

15:51-16:03 **TL 04 - DADOS PRELIMINARES CLÍNICOS, EPIDEMIOLÓGICOS E ODISSEIA DA DEFICIÊNCIA INTELECTUAL NO BRASIL: UMA ANÁLISE A PARTIR DA REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS**
JOAO TAKEUCHI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), BRUNA VENHOLD PICOLO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), MILENE MEROLA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), RAFAELA COELHO PIRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), THAINAH CARVALHO MORAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), LUISA DUARTE WEISSHEIMER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), RAFAELLA MERGENER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), CARLA GRAZIADIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO), ANGELINA XAVIER ACOSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. EDGAR SANTOS/EBSERH), CARLOS EDUARDO STEINER (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS), TÊMIS MARIA FÉLIX (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA), RARAS NETWORK GROUP (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

16:03-16:15 **TL 05 - ANÁLISE CITOGENÉTICA E DO PERFIL DE EXPRESSÃO DO GENE PTPN22 NA SÍNDROME DE TURNER**
PATRICK DE LIMA REIS (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), ALDIANNE MILENE DOS SANTOS BARBOSA (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), MARIA CECÍLIA MAGALHÃES LUCKWU (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), MARIA JULIETA UCHÔA SANTOS DE ALBUQUERQUE ALMEIDA (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), EMILLY STPHFANE JOVENTINO DA SILVA (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), JULIANA VIEIRA DE BARROS ARCOVERDE (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), JAQUELINE DE AZEVÊDO SILVA (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO), NEIDE SANTOS (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA/UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO)

16:15-16:27 **TL 06 - EFFICACY AND SAFETY OF VOSORITIDE IN ACHONDROPLASIA: A SYSTEMATIC REVIEW AND META-ANALYSIS INCLUDING REAL-WORLD DATA**
ISABELA DORNELES PASA (HUSM), JOAO PAULO PELUZIO PIOVESAN (FAME), ANDRESSA LOHANA DE ALMEIDA (AC CAMARGO), ANA CLARA FANDINHO MONTES (IFF/ FIOCRUZ), VICTORIA SILMAN HUANG (UNIVERSIDADE MUNICIPAL DE SÃO CAETANO DO SUL), IGOR ARAÚJO VIEIRA (UNISINOS), RAQUEL GERMER TOJA COUTO (UFF)

SALA 1

SESSÃO DE TEMAS LIVRES

Coordenadores: ARSONVAL LAMOUNIER JÚNIOR (ES) e THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)

15:15-15:27 **TL 07 - BILIARY LITHIASIS IN GAUCHER DISEASE: INSIGHTS ON RISK FACTORS**
LUCAS FERREIRA TEIXEIRA (UFRGS), GABRIELA FESTUGATO MARANHÃO (UFRGS), GABRIELA PONTE DE MATTOS (PUCRS), GIOVANNA TIBOLLA (UFRGS), DÉVORA RANDON (UFRGS), FABIANO POSWAR (HCPA), RODRIGO STAROSTA (UFRGS), MÁRIO REIS ALVARES-DA-SILVA (UFRGS), IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (UFRGS)

15:27-15:39 **TL 08 - IMPACT OF GENETIC VARIANTS ON 5-YEARS SUDDEN CARDIAC DEATH RISK PREDICTION IN PATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHIES**
GABRIELA SOUZA (INSTITUTO DO CORAÇÃO), LUCAS PIRES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERISDADE DE SÃO PAULO), BIANCA LINNENKAMP (INSTITUTO DO CORAÇÃO), BRUNO STEPHAN (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERISDADE DE SÃO PAULO), GIOVANNA NAPOLITANO (INSTITUTO DO CORAÇÃO), EDER MOURA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERISDADE DE SÃO PAULO), ATMIS HAIDAR (INSTITUTO DO CORAÇÃO), EDUARDO SALOMÃO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERISDADE DE SÃO PAULO), FERNANDO GIUGNI (INSTITUTO DO CORAÇÃO), JOSÉ KRIEGER (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERISDADE DE SÃO PAULO)

15:39-15:51 **TL 09 -ANÁLISE BIOINFORMÁTICA E CLÍNICA IMPARCIAL IDENTIFICA A GFAP COMO POTENCIAL BIOMARCADOR GLIAL NA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL**
KARINA LÚCIA SOARES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), ARTHUR CARPEGGIANI

WEBER (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), MICHELE MICHELIN BECKER (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), JULIANA MAGALHAES (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA), ANA LETÍCIA AMORIM DE ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), JÚLIA KERSTING CHADANOWICZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), GIOVANNA CÂMARA GIUDICELLI (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), FRANCIELI ROHDEN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), THAYNE WOYCINCK KOWALSKI (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MARINA SIEBERT (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), MARCELA CÂMARA MACHADO COSTA (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA), JONAS ALEX MORALES SAUTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL)

15:51-16:03 **TL 10 -PREDITORES DA IDENTIFICAÇÃO DE VARIANTES GENÉTICAS CLINICAMENTE RELEVANTES NA CARDIOMIOPATIA DILATADA EM UMA AMOSTRA DA POPULAÇÃO BRASILEIRA**
FERNANDA ALMEIDA ANDRADE (INCOR HCFMUSP), LEONARDO CEDRO MACHADO (INCOR HCFMUSP), EDUARDO KILIAN LUCENA (INCOR HCFMUSP), KELVIN HENRIQUE VILALVA (INCOR HCFMUSP), LAYARA FERNANDA VICENTE PEREIRA LIPARI (INCOR HCFMUSP), MARJORIE HAYASHIDA MIZUTA (INCOR HCFMUSP), PAULA DE MENDONÇA SENRA (INCOR HCFMUSP), LUCAS VIEIRA LACERDA PIRES (INCOR HCFMUSP), EMANUELLE LEONILIA MARQUES (INCOR HCFMUSP), FABIO FERNANDES (INCOR HCFMUSP), EDIMAR ALCIDES BOCCHI (INCOR HCFMUSP), SILAS RAMOS FURQUIM (INCOR HCFMUSP), JOSÉ EDUARDO KRIEGER (INCOR HCFMUSP)

16:03-16:15 **TL 11 - ANÁLISE MOLECULAR DE UMA COORTE COM ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 2 EM ÁREA ISOLADA DO VALE DO JURUÁ, ACRE**
ANA CLARA GARCEZ GOMES DE FREITAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), THALES HENRIQUE CALDAS ROLIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), REBECA BRAGA PONTE MENDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), TAINARA FÁTIMA CASTRO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), ANA BEATRIZ ARAGÃO RIBEIRO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), LUCAS DE OLIVEIRA AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), JAINE DE SANTANA FEITOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), JOSHUA WERNER BICALHO DA ROCHA (HOSPITAL DE AMOR AMAZÔNIA), VIVIAN SUSI DE ASSIS CANIZARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA), JOSILEIDE DUARTE DE FARIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), ANDONAI KRAUZE DE FRANÇA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA)

16:15-16:27 **TL 12 - DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE 10 ANOS DE TRIAGEM NEONATAL NO ESTADO DA BAHIA**
TAIANA AZEVEDO (APAE SALVADOR), INÊS SOUSA (APAE SALVADOR), GORETE ANDRADE (APAE SALVADOR), TATIANA AMORIM (APAE SALVADOR)

SALA 2

SESSÃO DE TEMAS LIVRES

Coordenadores: MARIA ANGELICA DE FARIA DOMINGUES DE LIMA (RJ) e OSVALDO ARTIGALÁS (RS)

15:15-15:27 **TL 13 - UTILIZAÇÃO CLÍNICA DE PAINEL MULTIGENES DE RNA PARA RECLASSIFICAR VUS PREDITAS DE IMPACTAR SPLICING EM PACIENTES COM SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO HEREDITÁRIA AO CÂNCER**
LARISSA DIAS DE SOUZA (AC CAMARGO CANCER CENTER), ALEXANDRE DEFELICIBUS (AC CAMARGO CANCER CENTER), DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (AC CAMARGO CANCER CENTER), JOSÉ CLAUDIO CASALI DA ROCHA (AC CAMARGO CANCER CENTER), DANIELE PAIXÃO PEREIRA (AC CAMARGO CANCER CENTER), DIRCE MARIA CARRARO (AC CAMARGO CANCER CENTER), GIOVANA TARDIN TORREZAN (AC CAMARGO CANCER CENTER)

15:27-15:39 **TL 14 - ANÁLISE GENÔMICA DE INDIVÍDUOS COM ALTO RISCO PARA CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO, ATENDIDOS PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE (SUS)**
ARIANE PEREIRA (INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER), FELIPE GARCIA (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), THAIS LAUREANO (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), PAULA FELÍCIO (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), CÍNTIA RAMOS (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), EDILENE ANDRADE (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), NATALIA CAMPACCI (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), CRISTINA SÁBATO (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), ANDRÉ DE PAULA (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), GABRIELA FERNANDES (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), CRISTIANO DE PÁDUA (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), RODRIGO MICHELLI (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), RUI REIS (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), HENRIQUE GALVÃO (HOSPITAL DE CÂNCER DE BARRETOS), EDENIR PALMERO (INSTITUTO NACIONAL DE CÂNCER)

15:39-15:51 **TL 15 -DELINEAMENTO DE ESTUDO MULTICÊNTRICO PARA INVESTIGAÇÃO DO LETRAMENTO EM GENÉTICA E TESTES GENÉTICOS EM DIFERENTES GRUPOS POPULACIONAIS**
ALINE ROBERTA BARIANI MARCELINO BIONDO (UNICAMP), VERA LÚCIA GIL-DA-SILVA-LOPES (UNICAMP), AMANDA DE SOUSA LIMA STRAFACCI (UNICAMP), CARLOS EDUARDO STEINER (UNICAMP), CLÁUDIA VIANNA MAURER MORELLI (UNICAMP), DÉBORA GUSMÃO MELO (UNIFESP), IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (UFRGS), ISABELLA LOPES MONLLEÓ (UFAL), LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (UFPA), MARA SANCHES GUARAGNA (UNICAMP), MARTA WEY VIEIRA (PUC-SP), TÁRSIS ANTÔNIO PAIVA VIEIRA (UNICAMP), TÊMIS MARIA FÉLIX (HCPA)

15:51-16:03 **TL 16 -GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH CANCER RISK IN BRAZILIAN NATIVE AMERICANS AND THEIR IMPACT ON THE BRAZILIAN POPULATION**
LUCAS SCHENATTO DE SENA (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA E BIOLOGIA EVOLUTIVA - USP), RENAN BARBOSA LEMES (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA E BIOLOGIA EVOLUTIVA - USP), KELLY NUNES (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA E BIOLOGIA EVOLUTIVA - USP), MAIRA RIBEIRO RODRIGUES (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA E BIOLOGIA EVOLUTIVA - USP), JOSÉ GERALDO MILL (DEPARTAMENTO DE FISIOLOGIA UFES), FERNANDA SALES LUIZ VIANNA (HCPA/DEPARTAMENTO DE GENÉTICA UFRGS), LYGIA DA VEIGA PEREIRA (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA E BIOLOGIA EVOLUTIVA - USP), PATRICIA ASHTON-PROLLA (HCPA/DEPARTAMENTO DE GENÉTICA UFRGS), TÁBITA HUNEMEIER (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA E BIOLOGIA EVOLUTIVA - USP)

16:03-16:15 **TL 17 -BEYOND TP53: CO-OCCURRENCE OF GERMLINE PATHOGENIC VARIANTS IN INDIVIDUALS WITH LI-FRAUMENI SYNDROME**
EDUARDO DA CAS (INSTITUTO DE ENSINO E PESQUISA DO HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS (HSL), DASA GENÔMICA), MARIA INEZ DACOREGIO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO - HCFMUSP), JANINA PISANI (INSTITUTO DE ENSINO E PESQUISA DO HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS (HSL)), MANUELA NOBREGA (INSTITUTO DE ENSINO E PESQUISA DO HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS (HSL)), MANUELA GRAVINA NAUFAL (INSTITUTO DE ENSINO E PESQUISA DO HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS (HSL)), RENATA SANDOVAL (INSTITUTO DE ENSINO E PESQUISA DO HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS (HSL)), MARIA ISABEL ACHATZ (INSTITUTO DE ENSINO E PESQUISA DO HOSPITAL SÍRIO LIBANÊS (HSL))

16:15-16:27 **TL 18 - RASTREAMENTO GENÉTICO DE VARIANTES PATOGÊNICAS EM FAMILIARES DE PACIENTES COM CÂNCER DE MAMA E OVÁRIO HEREDITÁRIO NO ESTADO DE GOIÁS: FERRAMENTA PARA DIAGNÓSTICO PRECOCE E PREVENÇÃO NO ÂMBITO DO PROGRAMA GOIÁS TODO ROSA**
ELISÂNGELA DE PAULA SILVEIRA-LACERDA (UFG), PAULA FRANCINETE FAUSTINO SILVA1 SILVA (UFG), KÉSSILA MACEDO VEIGA (UFG), BRUNO EDUARDO FEITOSA DO NASCIMENTO (UFG), IGOR MARQUES CESÁRIO CALASSA (UFG), ROSEMAR MACEDO SOUSA RAHAL (UFG), AMANDA SANTOS LIMONGI (SES - GOIÁS), KLEBER JUNIOR RODRIGUES MONTEIRO (SES - GOIÁS), RASIVEL DOS REIS SANTOS JUNIOR (SES - GOIÁS)

SALA 3

SESSÃO DE TEMAS LIVRES

Coordenadores: SALMO RASKIN (PR) e RODRIGO AMBROSIO FOCK (SP)

15:15-15:27 **TL 19 - TRACING THE EPIGENETIC FOOTPRINT OF EARLY-LIFE STRESS: SLC6A4 METHYLATION DYNAMICS IN PRETERM NEWBORNS**

LETÍCIA SANTIAGO DA SILVA FERREIRA (SOUZA MARQUES FACULTY (FSM), D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), ALINE DE ARAÚJO BRASIL (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), PAULO VICTOR BARBOSA ELEUTHERIO DOS SANTOS (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), LEO TRAVASSOS VIEIRA MILONE (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), STEPHANIE CRISTINA ALVES DE OLIVEIRA SAIDE (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), MARIANA BARROS GENUINO DE OLIVEIRA (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), GEÓRGIA CHALFUN (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR), FEDERAL UNIVERSITY OF RIO DE JANEIRO (UFRJ)), ANTÔNIO JOSÉ LEDO ALVES DA CUNHA (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR), FEDERAL UNIVERSITY OF RIO DE JANEIRO (UFRJ)), MARIA CLARA MAGALHÃES BARBOSA (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR)), ARNALDO PRATA BARBOSA (D´OR INSTITUTE FOR RESEARCH AND EDUCATION (IDOR), FEDERAL UNIVERSITY OF RIO DE JANEIRO (UFRJ))

15:27-15:39 **TL 20 - WHOLE-EXOME SEQUENCING FOR DIAGNOSTIC INVESTIGATION OF 267 PATIENTS FROM THE BRAZILIAN PUBLIC HEALTH SYSTEM (SUS) FOLLOWED BY REANALYSIS OF NEGATIVE/INCONCLUSIVE CASES**

BRUNO DE OLIVEIRA STEPHAN (ICR - HC/FMUSP), CAROLINE PIAI BRANDÃO (ICR - HC/FMUSP), DÉBORA SOTYRIOS SOUZA PEGOS (ICR - HC/FMUSP), JULIANA DUQUE LEÃO (ICR - HC/FMUSP), VITÓRIA PELEGRINO DO VAL (ICR - HC/FMUSP), MATHEUS CASTRO ARAÚJO (ICR - HC/FMUSP), RACHEL SAYURI HONJO (ICR - HC/FMUSP), DEBORA ROMEO BERTOLA (ICR - HC/FMUSP), EMILLY KOSHIMIZU (YOKOHAMA CITY UNIVERSITY), NAOMICHI MATSUMOTO (YOKOHAMA CITY UNIVERSITY), CHONG AE KIM (ICR - HC/FMUSP)

15:39-15:51 TL 21 -IDENTIFICATION OF METHYLATION SITES AT 11P15.5 AS NEW DIAGNOSTIC TARGETS FOR SILVER-RUSSELL SYNDROME

HOZANA BEATRIZ DANTAS BARBALHO (PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM BIOQUÍMICA E BIOLOGIA MOLECULAR - UFRN), LEONARDO CAPISTRANO FERREIRA (INSTITUTO DE MEDICINA TROPICAL - UFRN)

15:51-16:03 **TL 22 - REANÁLISE DO SEQUENCIAMENTO DO GENOMA NUMA COORTE DE 131 PACIENTES COM ANOMALIAS CONGÊNITAS, SINDRÔMICAS OU NÃO: RESULTADOS PRELIMINARES**

JADE C MADRID (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP), CAROLINA A MORENO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP), LUCIANA C BONADIA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP), CONSÓRCIO PROJETO GENOMAS RAROS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), DENISE P CAVALCANTI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP)

16:03-16:15 **TL 23 - GENOMIC PRODUCTION AND BIOBANKING STRATEGY IN MEDICAL GENETICS: EXPERIENCE OF THE APPLIED CYTOGENOMICS LABORATORY AT FMUSP IN SUPPORTING THE BRAZILIAN PUBLIC HEALTH SYSTEM (SUS)**

EDER ALENCAR MOURA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA APLICADA), MARIANA RIBEIRO COSTA SIEMANN (DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LUCAS LIRO VIEIRA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA APLICADA), BEATRIZ MARTINS WOLFF (DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), RAFAELA DA SILVA MENDES (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA APLICADA), KARINA MARINHO NASCIMENTO (DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LISSANDRO DE SOUSA ROLIM (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA APLICADA), GLEYSON FRANCISCO DA SILVA CARVALHO (DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), YANCA GASPARINI OLIVEIRA (LABORATÓRIO DE CITOGENÔMICA APLICADA), LESLIE DOMENICI KULIKOWSKI (DA FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

16:15-16:27 **TL 24 - IMPORTÂNCIA DE DUPLA ANÁLISE EM TESTES GENÉTICOS LABORATORIAIS COMPLEXOS: IMPACTO NA CONDUTA CLÍNICA**

MELISSA MACHADO VIANA (DASA GENÔMICA), ANA CAROLINA DE MORAES MELLO (DASA GENÔMICA), EDUARDO DA CÁS (DASA GENÔMICA), VITÓRIA PELEGRINO DO VAL (DASA GENÔMICA), DAYSE OLIVEIRA DE ALENCAR (DASA GENÔMICA), GISLAINE DOS SANTOS PEREIRA (DASA GENÔMICA), BRUNO GUIMARÃES MARCARINI (DASA GENÔMICA), LUCIANA SANTOS SERRAO DE CASTRO (DASA GENÔMICA), ANNE CAROLINE BARBOSA TEIXEIRA (DASA GENÔMICA), JOSELITO SOBREIRA (DASA GENÔMICAV), JOSE RICARDO MAGLIOCCO CERONI (DASA GENÔMICA), PATRICIA PONTES CRUZ (DASA GENÔMICA), CAMILA COSTA MAZONI MENDES (DASA GENÔMICA), DIAN A CAROLINA SALAZAR BERMEO (DASA GENÔMICA), GUILHERME LOPES YAMAMOTO (DASA GENÔMICA)

16:45 - 18:30 APRESENTAÇÃO DE PÔSTER

SESSÃO DE POSTÊR ELETRÔNICO

16:50 - 18:30 APRESENTAÇÃO PÔSTER DESTAQUE

SESSÃO DE POSTÊR TELÃO
Coordenadores: SIMONE MENEZES KARAM (RS) e BEATRIZ RIBEIRO VERSIANI (DF)

16:50-17:00 **PD 412 - PERFIL CLÍNICO E ODISSEIA DIAGNÓSTICA DE PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY: RESULTADOS NACIONAIS DO PROJETO RARAS**

GIOVANNA RAJEVSKI ALVES (UNIVERSIDADE ANHEMBI MORUMBI), NATHALIA IZABELLE ALVES DA SILVA (UNIVERSIDADE ANHEMBI MORUMBI), SANDRA OBIKAWA KYOSEN (DISCIPLINA DE PEDIATRIA GERAL E COMUNITÁRIA - DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA - ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), MARCO ANTONIO CURIATI (INSTITUTO DE GENÉTICA E ERROS INATOS DO METABOLISMO), MARCELO YAMAMOTO (INSTITUTO DE GENÉTICA E ERROS INATOS DO METABOLISMO), MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO (HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA, HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA), ANGELINA XAVIER ACOSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGARD SANTOS - UFBA), LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO BETTINA FERRO DE SOUZA - UFPA), ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), CARLOS EDUARDO STEINER (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS), ELLAINE CARVALHO (HOSPITAL GERAL DOUTOR CESAR CALS), VICTOR CASSÃO (LABORATÓRIO DE INTELIGÊNCIA EM SAÚDE - FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO - USP), TÊMIS MARIA FÉLIX (SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), DÉBORA GUSMÃO MELO (DISCIPLINA DE GENÉTICA - DEPARTAMENTO DE MORFOLOGIA E GENÉTICA - ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), ANA MARIA MARTINS (DISCIPLINA DE PEDIATRIA GERAL E COMUNITÁRIA - DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA - ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP)

17:00-17:10 **PD 413 - INVESTIGAÇÃO GENÔMICA CLINICAMENTE DIRIGIDA DE DEFEITOS OTOMANDIBULARES REGISTRADOS NA BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS: RESULTADOS PRELIMINARES.**

LAÍS BERNARDO LOPES (FCM - UNICAMP), TAÍS ROSA CALISTO (FCM - UNICAMP), JOSEP JORENTE (FCM - UNICAMP), ERLANE MARQUES RIBEIRO (FCM - UNICAMP), ISABELLA LOPES MONLLÉO (HUPAA - UFAL), ANA CAROLINA XAVIER (CENTRINHO PREFEITO LUIZ GOMES - JOINVILLE), TÊMIS MARIA FÉLIX (HCPA), TÁRSIS PAIVA VIEIRA (FCM - UNICAMP),

VERA LÚCIA GIL-DA-SILVA-LOPES (FCM - UNICAMP)

17:10-17:20 **PD 414 - IN SILICO ANALYSIS OF MICRORNAS GENE REGULATORY NETW ORK IN COMPLEX CHROMOSOMAL REARRANGEMENTS**
BIBIANA RUPPENTHAL DA SILVA (CASA DOS RAROS), NATASHA MALGAREZI DE MORAES (CASA DOS RAROS), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA), MARCELA RODRIGUES NUNES (CASA DOS RAROS), MILENE MEROLA (UFCSPA), KENDI NISHINO MIYAMOTO (UNISINOS), IGOR ARAUJO VIEIRA (UNISINOS), MARILUCE RIEGEL (CASA DOS RAROS)

17:20-17:30 **PD 415 - CLINICAL APPLICATION OF PGT-M FOR HLA-TYPING IN BRAZIL AND ARGENTINA**
DANIELA LORENZI (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), SUSANA JOYA (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), MARTINA DI BASTIANO (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), LARISSA ANTUNES (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), VIRGINIA REGLA (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), GISELE AQUILINO (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), PAULA QUEIROZ ESTRADA (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), CAMILA DANTAS (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), SEBASTIAN SALINAS (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), JOSÉ ANTONIO MARTINEZ-CONEJERO (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), TACCYANNA MIKULSKI ALI (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), ANA CERVERO (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP), CARMEN RUBIO (IGENOMIX PART OF VITROLIFE GROUP)

17:30-17:40 **PD 416 - INTEGRAÇÃO DE BASES DE DADOS PARA ESTIMAR A PREVALÊNCIA DE HIPOSPÁDIAS E O ACESSO AO TRATAMENTO NO RIO GRANDE DO SUL**
RICARDO ROHWEDER (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), MÁRCIA HELENA BARBIAN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL), LAVÍNIA SCHULER-FACCINI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL)

17:40-17:50 **PD 417 - UNCOVERING THE HIDDEN: ACMG SECONDARY FINDINGS IN 3,865 BRAZILIAN PATIENTS UNDERGOING CARDIOGENETIC TESTING**
ATMIS MEDEIROS HAIDAR (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), BIANCA DOMIT LINNENKAMP (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), BRUNO DE OLIVEIRA STEPHAN (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), EDER ALENCAR MOURA (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), GIOVANNA NAPOLITANO (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LUCAS VIEIRA LACERDA PIRES (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), LAYARA FERNANDA VICENTE PEREIRA LIPARI (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), PAULA DE MENDONÇA SENRA (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), MARIANA PERES LOMBARDI DE CARVALHO (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), SILAS RAMOS FURQUIM (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), FERNANDA ALMEIDA ANDRADE (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), JOSÉ EDUARDO KRIEGER (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO), PESQUISADORES MAPA GENOMA BRASIL (INSTITUTO DO CORAÇÃO DO HOSPITAL DA CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO)

17:50-18:00 **PD 418 - INVESTIGAÇÃO DE VARIANTES ESTRUTURAIS POR MAPEAMENTO ÓPTICO DO GENOMA EM INDIVÍDUOS COM DOENÇAS RARAS SEM CONCLUSÃO DIAGNÓSTICA APÓS SEQUENCIAMENTO GENÔMICO: RESULTADOS PRELIMINARES**
CAROLINA GAMA NASCIMENTO (DEPTO DE GENÉTICA MÉDICA E MEDICINA GENÔMICA), CARLOS EDUARDO STEINER (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNICAMP), DENISE PONTES CAVALCANTI (DEPTO DE GENÉTICA MÉDICA E MEDICINA GENÔMICA), VERA LÚCIA GIL-DA-SILVA-LOPES (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DA UNICAMP), TÁRSIS PAIVA VIEIRA (DEPTO DE GENÉTICA MÉDICA E MEDICINA GENÔMICA)

18:00-18:10 **PD 420 - DO RASTREAMENTO AO DIAGNÓSTICO DE PRECISÃO: GALACTOSEMIA NA TRIAGEM NEONATAL**
CECILIA MICHELETTI (DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA EPM/UNIFESP E DLE/GRUPO FLEURY), THIAGO CAVOLE (DLE/GRUPO FLEURY), MATEUS OLIVEIRA TORRES (DLE/GRUPO FLEURY), ANA EDUARDA SARAIVA PEREIRA CAMPOS (DLE/GRUPO FLEURY), BETANIA LOURES (DLE/GRUPO FLEURY), MARTA FARIA (DLE/GRUPO FLEURY), REGINA MUNHOZ (DLE/GRUPO FLEURY), ALBERTINA DE FATIMA EUZEBIO DE B DIAS (DLE/GRUPO FLEURY), JACQUELINE FONSECA (DLE/GRUPO FLEURY), ARMANDO FONSECA (DLE/GRUPO FLEURY)

18:10-18:20 **PD 421 - APLICATIVO DE VIGILÂNCIA EPIDEMIOLÓGICA PARA DOENÇAS RARAS**
DIEGO SANTANA CHAVES GERALDO MIGUEL (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA), LUÍZA CAJADO COSTA (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA), RODRIGO AMAZONAS SAMPAIO (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA), RAFAEL NASCIMENTO DE CARVALHO (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA), MARIA BETÂNIA PEREIRA TORALLES (DNA - CENTRO LABORATORIAL DE GENÉTICA E BIOLOGIA

26 SET | sexta-feira

07:30 - 08:20 SIMPÓSIO SATÉLITE ALFATALIGLICERASE

SALA 1

DESVENDANDO FENÓTIPOS EM ESFINGOLIPIDOSES: IMPACTO DAS FERRAMENTAS GENÔMICAS E BIOQUÍMICAS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO PRECOCE DA DOENÇA DE GAUCHER
Palestrante: CHARLES MARQUES LOURENÇO (SP)

08:30 - 09:15 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

AUDITÓRIO

GENE THERAPY IN INBORN ERRORS OF METABOLISM: FROM PRECLINICAL TRIALS TO REAL-LIFE PRESCRIPTION

Coordenadora: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)
Palestrante: MANUEL SCHIFF (FRANÇA)

09:30 - 10:45 MESAS-REDONDAS

AUDITÓRIO

ÉTICA NAS DIFERENTES ÁREAS DA GENÉTICA

Coordenadora: BEATRIZ RIBEIRO VERSIANI (DF)

09:30-09:50 **Autópsia cardiomolecular**
LUCIANA SACILOTTO (SP)

09:50-10:10 **"Estado interessante" - Os cuidados com os aspectos éticos nos testes genéticos pré natais**
DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (RJ)

10:10-10:30 **Aspectos éticos dos achados incidentais**
JORGE PINTO (PORTUGAL)

10:15-10:45 **Discussão**

SALA 1

DISPLASIAS ESQUELÉTICAS: A GENÔMICA INFLUENCIANDO DIAGNÓSTICOS E TRATAMENTOS

Coordenadora: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)

09:30-09:45 **Displasias Esqueléticas de apresentação perinatal: fenótipos novos e clássicos**
CARLOS R. FERREIRA (EUA)

09:45-10:00 **A Genômica explica ou complica o diagnóstico clínico?**
DEBORA ROMEO BERTOLA (SP)

10:00-10:15 **Osteogênese Imperfeita e outras displasias com baixa densidade óssea: condutas terapêuticas**
LUIZ CLÁUDIO GONÇALVES DE CASTRO (DF)

10:15-10:30 **Acondroplasia: seguimento de uma coorte tratada com Vosoritide em um centro de referência**
JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (RJ)

10:30-10:45 **Discussão**

SALA 2

GENÉTICA CARDIOVASCULAR: ASPECTOS CLÍNICOS E MOLECULARES

Coordenador: ARSONVAL LAMOUNIER JÚNIOR (AC)

09:30-09:50 **Polygenic Risk Scores in Cardiovascular Disease**
ANIRUDDH PATEL (EUA) - online

09:50-10:10 **Particularidades na Interpretação de Variantes Genéticas em Cardiomiopatias: a atuação do geneticista clínico.**
LUCAS VIEIRA LACERDA PIRES (SP)

10:10-10:30 **Investigação Genética em Arritmias Cardíacas**
SAMUEL NOGUEIRA (BA)

10:30-10:45 **Discussão**

SALA 3

REDES LATINO-AMERICANAS NA ÁREA DE GENÉTICA HUMANA

Coordenadora: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

09:30-09:50 **RELAGH**
JOSE ELIAS GARCIA (MÉXICO)

09:50-10:10 **LatinOMICS**
HARVY VELASCO PARRA (COLÔMBIA) - online

10:10-10:30 **CEPCAL**
CLAUDIA GONZAGA-JAUREGUI (MÉXICO) - online

10:30-10:45 **Discussão**

10:45 - 11:15 VISITA AOS ESTANDES

11:15 - 12:30 MESAS-REDONDAS

AUDITÓRIO

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS

Coordenadora: LAVÍNIA SCHULER-FACCINI (RS)

11:15-11:35 **Diagnóstico pré-natal e neonatal das cardiopatias**
ANA PAULA DAMIANO (SP)

11:35-11:55 **Manejo clínico das cardiopatias congênitas**
JULIANA RODRIGUES NEVES (PE)

11:55-12:15 **Abordagem diagnóstica das cardiopatias isoladas e associadas a outros defeitos congênitos**
VERA LÚCIA GIL DA SILVA LOPES (SP)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 1

DESFAZENDO O "MEDO": COMO O(A) GENETICISTA DEVE MANEJAR UMA DE ERRO INATO DO METABOLISMO

Coordenadora: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

11:15-11:35 **Acidúrias propiônica e metilmalônica**
MANUEL SCHIFF (FRANÇA)

11:35-11:55 **Acidúria glutárica tipo I**
EUGÊNIA RIBEIRO VALADARES (MG)

11:55-12:15 **Doença da urina de xarope de bordo**
MARCO ANTONIO CURIATI (SP)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 2

VISÃO ALÉM DOS GENES: O QUE OS GENETICISTAS PRECISAM COMPREENDER DA OFTALMOLOGIA

Coordenadora: KAROLYNE RAFTOPOULOS (MG)

11:15-11:35 **Conceitos básicos e exames complementares em oftalmologia**
JOSÉ RONALDO LIMA DE CARVALHO JUNIOR (EUA)

11:35-11:55 **Tratamentos em oftalmogenética**
MARIA FERNANDA ABALEM (SP)

11:55-12:15 **Casos clínicos**
JULIANA M. FERRAZ SALLUM (SP)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 3

APLICAÇÕES DA SAÚDE DIGITAL NA GENÉTICA MÉDICA

Coordenador: RODRIGO FOCK (SP)

11:15-11:40 **Telemedicina: oportunidades e diretrizes na Genética Médica**
RACHEL HONJO (SP)

11:40-12:00 **Ciência Aberta e Saúde Digital em Rede: A experiência colaborativa da rede RARAS**
FILIPE BERNARDI (PORTUGAL) - (on-line)

12:00-12:20 **Soluções em Saúde Digital para o SUS**
MARIA CRISTINA MARINO CALVO

12:20-12:30 **Discussão**

12:45 - 13:45 SIMPÓSIOS SATÉLITES

AUDITÓRIO

SIMPÓSIO SATÉLITE ASTRAZENECA

ESTUDO KOMET - NOVO TRATAMENTO APROVADO NO BRASIL PARA ADULTOS COM NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES NA NF1

Moderadora: RAYANA ELIAS MAIA (PB)
Palestrantes: DIOGO CORDEIRO DE QUEIROZ SOARES (PE) e VIVIANE SONAGLIO (SP)

SALA 1

SIMPÓSIO SATÉLITE DB MOLECULAR

GENÉTICA DE PONTA EM UM PAÍS DE EXTREMOS: COMO VENCER AS BARREIRAS DE ACESSO NA ERA DA GENÔMICA.

CARLOS ASCHOFF (Médico Geneticista do DB Molecular e do DB Genômica)
JOÃO BOSCO (CEO and Founder do NeoGenomica)
OSVALDO ARTIGALÁS (Médico especialista em Genética Médica)

SALA 2

SIMPÓSIO SATÉLITE ULTRAGENYX

A ASSINATURA DO GENETICISTA NAS DOENÇAS RARAS E O DIAGNÓSTICO GENÉTICO DA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR HOMOZIGÓTICA

Palestrante: ANA MARIA MARTINS (SP)

SALA 3

SIMPÓSIO SATÉLITE BIOGEN

ATAXIA DE FRIEDREICH: TRANSFORMANDO O CUIDADO COM SKYCLARYS™ (OMAVELOXOLONA)

Palestrantes: FERNANDO FREUA (SP) e MATEUS CASTRO (SP)

14:00 - 14:45 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

AUDITÓRIO

ESTADO DA ARTE DAS DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Coordenadora: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)
Palestrante: CARLOS R FERREIRA (EUA)

15:00 - 16:15 MESAS-REDONDAS

AUDITÓRIO

DISMORFOLOGIA PERINATAL: DO DIAGNÓSTICO ÀS QUESTÕES TÉCNICAS E ÉTICAS

Coordenadora: BEATRIZ RIBEIRO VERSIANI (DF)

15:00-15:20 **Desafios no diagnóstico de fetos/RNs com anomalias graves**
DENISE PONTES CAVALCANTI (SP)
15:20-15:35 **Genes do desenvolvimento em fetos/RNs com anomalias graves**
LUCAS ROSA FRAGA (RS)
15:35-15:50 **A dismorfologia perinatal e os bancos de dados de anomalias congênitas**
JORGE LOPES-CAMELO (ARGENTINA)
15:50-16:15 **Discussão**

SALA 1 **TRIAGEM NEONATAL BIOLÓGICA: DESAFIOS** *E AVANÇOS*
Coordenador: THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)
15:00-15:20 **Meu paciente é sintomático e a triagem foi negativa: o que fazer?**
CECÍLIA MICHELETTI (SP)
15:20-15:40 **Futuro próximo da triagem neonatal no Sistema Único de Saúde: etapa II da ampliação nacional**
CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)
15:40-16:00 **French experience in newborn screening**
MANUEL SCHIFF (FRANÇA)
16:00-16:15 **Discussão**

SALA 2 **ULTRAPASSANDO A FRONTEIRA DO DIAGNÓSTICO EM NEUROGENÉTICA**
Coordenador: LEONARDO MEDEIROS (RS)
15:00-15:20 **Aperfeiçando tecnologias: ExpansionHunter**
MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)
15:20-15:40 **Distúrbios do Movimento: Do Sintoma ao Gene em Tempos de Exoma**
CLECIO GODEIRO (RN)
15:40-16:00 **Descobrindo o gene perdido: a experiência de uma nova associação gene-fenótipo**
FERNANDO KOK (SP)
16:00-16:15 **Discussão**

SALA 3 **HOT TOPICS EM CÂNCER HEREDITÁRIO**
Coordenadora: MARINA CANDIDO VISONTAI CORMEDI (SP)
15:00-15:20 **Escores de risco poligênico na Oncogenética - cenário em 2025**
RODRIGO SANTA CRUZ GUINDALINI (BA)
15:20-15:40 **Manejo de pacientes com câncer de mama e variantes germinativas hipomórficas**
DANILO VIANA (MS)
15:40-16:00 **Síndromes genéticas raras e ultrarraras com maior predisposição ao câncer de mama**
RENATA LAZARI SANDOVAL (DF)
16:00-16:15 **Discussão**
Debatedores: ALESSANDRA BORBA (RS) e ANA CAROLINA LEITE GIFFONI (CE)

16:15 - 16:45 VISITA AOS ESTANDES

16:45 - 18:15 SESSÃO DE CASOS CLÍNICOS

AUDITÓRIO **SESSÃO DE CASOS CLÍNICOS**
Coordenadores: DENISE PONTES CAVALCANTI (SP) e MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)
Debatedora: CHONG AE KIM (SP)

18:15 - 20:00 AUDITÓRIO ASSEMBLÉIA DA SBGM

27 SET | sábado

10:00-10:45 CONFERÊNCIA INTERNACIONAL

AUDITÓRIO

CÂNCER DE MAMA HEREDITÁRIO: PASSADO, PRESENTE E FUTURO
Coordenadora: RENATA LAZARI SANDOVAL (DF)
Palestrante: JUDY GARBER (EUA)

10:45 - 11:15 VISITA AOS ESTANDES

11:15 - 12:30 MESAS-REDONDAS

AUDITÓRIO

TESTES PREDITIVOS
Coordenadora: KAROLYNE RAFTOPOULOS (MG)

11:15-11:35 **A Decisão de Testar: Desafios Éticos e Clínicos no Teste Preditivo em Oncogenética**
PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS)

11:35-11:55 **Teste Preditivo: Dilemas em Neurogenética**
LEONARDO MEDEIROS (RS)

11:55-12:15 **Identificação de Genótipos de Alto Risco em Cardiomiopatias**
EMERSON SANTANA SANTOS (AL)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 1

DAS CLÁSSICAS ÀS INOVADORAS: OPÇÕES TERAPÊUTICAS EM ERROS INATOS DO METABOLISMO
Coordenadora: CECÍLIA MICHELETTI (SP)

11:15-11:35 **Beyond nutritional therapy: innovations in Phenylketonuria**
FRANÇOIS MAILLOT (FRANÇA)

11:35-11:55 **Reposição enzimática, transplante e terapia gênica em doenças lisossômicas: quando e para quem indicar**
ROBERTO GIUGLIANI (RS)

11:55-12:15 **Atualizações dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas: o que é ofertado na Sistema Único de Saúde?**
THIAGO OLIVEIRA SILVA (PE)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 2

GENÔMICA NA ERA DO PÓS-EXOMA: O QUE VEM POR AÍ?
Coordenadores: SALMO RASKIN (PR) e JOSELITO SOBREIRA (PE)

11:15-11:35 **Genome-wide methylation analysis (assinaturas epigenéticas)**
NARA LYGIA DE MACENA SOBREIRA (EUA)

11:35-11:55 **Long read sequencing**
LUIZA RAMOS (BÉLGICA) - online

11:55-12:15 **Optical Genome Mapping**
JULIANA MAZZEU (DF)

12:15-12:30 **Discussão**

SALA 3

ACONSELHAMENTO GENÉTICO NO BRASIL
Coordenadores: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS) e GABRIELA LEAL FERRAZ (PE)

11:15-11:30 **Aconselhamento genético multidisciplinar no Brasil**
DÉBORA GUSMÃO MELO (SP)

11:30-11:45 **A visão do CFM**
EDUARDO JORGE DA FONSECA LIMA (PE)

11:45-12:00 **Residência multiprofissional no Brasil**
GRAZIELLA SANTANA FEITOSA FIGUEIREDO (DF)

12:00-12:15 **A experiência de residência multiprofissional no Reino Unido**
HECTOR YURI CONTI WANDERLEY (ES) - online

12:15-12:30 **Discussão**

12:45 - 13:45 SIMPÓSIOS SATÉLITES

SALA 1

SIMPÓSIO SATÉLITE TAKEDA
Desafios e Diagnóstico na Doença de Fabry
Palestrante: MARIA ANGÉLICA DE F. D. DE LIMA (RJ)

SALA 2

SIMPÓSIO SATÉLITE MGI
A Variante se Manifesta: Transformando Dados Genômicos em Decisões Clínicas
Palestrante: GIL MONTEIRO

SALA 3

SIMPÓSIO SATÉLITE REBRACH - EXATUS GENE
Coordenadoras: ANA CAROLINA LEITE GIFFONI (CE) e PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS)

12:45-12:55 **Boas-vindas**

ANA CAROLINA LEITE GIFFONI (CE) e PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS)

12:55-13:25 **Keynote Lecture: Foundations and Horizons in Oncogenetics: Reflections on a Transforming Field**
JUDY GARBER (Dana-Farber Câncer Institute, EUA)

13:25-13:35 **Visão Estratégica: Compromisso com o Futuro da Oncogenética: O Valor da Colaboração Científica**
PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (UFRGS/HCPA, ReBraCH)

13:35-13:55 **Discussão em mesa redonda**
JUDY GARBER (EUA), PATRÍCIA ASHTON-PROLLA (RS), ANA CAROLINA LEITE GIFFONI (CE), MARIA ISABEL ACHATZ (SP), RENATA SANDOVAL (DF) e DIOGO SOARES (PE)

13:55-14:00 **Encerramento**

14:00 - 15:15 COMPARTILHANDO EXPERIÊNCIAS

AUDITÓRIO

Sessão: COMPARTILHANDO EXPERIÊNCIAS
Coordenadoras: ANGELINA XAVIER ACOSTA (BA) e KAROLYNE RAFTOPOULOS (MG)

15:15 - 16:00 CONFERÊNCIA DE ENCERRAMENTO

AUDITÓRIO

GENÉTICA NO SERTÃO – DIÁLOGO COM A GENÉTICA COMUNITÁRIA
Coordenadora: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)
Palestrante: ANGELINA XAVIER ACOSTA (BA)

16:00 - 16:30 ENCERRAMENTO

AUDITÓRIO

Sessão: PREMIAÇÃO E ENCERRAMENTO