

**Paulo Ricardo Gazzola Zen** Endereço para acessar este CV: <https://lattes.cnpq.br/2755927536747919> Última atualização do currículo em 16/10/2020 Bolsista de produtividade em pesquisa do CNPq - Nível 2**Resumo informado pelo autor**

Possui graduação em Medicina pela Universidade Federal de Pelotas (1986), residência médica em Pediatria no Hospital Ernesto Dornelles (1988) e em Genética Médica pela Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre (FFFCMPA) (2001), mestrado em Genética e Biologia Molecular pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul (2003) e doutorado em Patologia pela Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) (2008). Atualmente é sócio e foi diretor do Título de Especialista e Exercício Profissional da Sociedade Brasileira de Genética Médica (2012-2016). Professor associado, orientador nos PPGs Patologia e Pediatria da UFCSPA. Foi Coordenador Geral de Pesquisa da UFCSPA no período de 2013 a 2017. Bolsista de Produtividade em Pesquisa nível 2 do CNPq. Atua como revisor ad hoc de agências como FAPERGS, CNPq, Fundação de Amparo à Ciência e Tecnologia do Estado de Pernambuco, SISC&T e Secretaria da Ciência, Inovação e Desenvolvimento Tecnológico do RGS. Membro do corpo editorial e revisor de periódicos nacionais e internacionais. Tem experiência na área de Medicina, com ênfase em Genética Clínica, atuando principalmente nos seguintes temas: citogenética, microdeleções, cardiopatia congênita, dismorfologia, câncer.

(Texto informado pelo autor)**Links para Outras Bases:**[SciELO - Artigos em texto completo](#) **Nome civil****Nome** Paulo Ricardo Gazzola Zen**Dados pessoais****Nome em citações bibliográficas** ZEN, PRG;ZEN, P.;Zen, Paulo Ricardo Gazzola;Zen, Paulo R.G.;Gazzola Zen, Paulo Ricardo;Zen, Paulo Ricardo G.;Zen, P. R. G.;Zen, Paulo R. G.;Paulo Ricardo Gazzola Zen;Zen, PRG (Paulo Ricardo Gazzola Zen);ZEN, PAULO**Sexo** Masculino**Cor ou Raça** Branca**Filiação** Jeninho Zen e Dileta Gazzola Zen**Nascimento** 18/12/1963 - Arvorezinha/RS - Brasil**Carteira de identidade** 1001892411 SSP - RS - 13/10/1986**CPF** 393.152.740-91**Endereço residencial** Rua Nicola Mathias Falci
Jardim do Salso - Porto Alegre
91410330, RS - Brasil
Telefone: 51 37372681
Celular 51 999829322
URL da home page: <http://www.ufcspa.edu.br>**Endereço profissional** Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Departamento de Clínica Médica
Rua Sarmiento Leite, 245 / 404
Centro - Porto Alegre
90050170, RS - Brasil
Telefone: 51 33038774
URL da home page: <http://www.ufcspa.edu.br>**Endereço eletrônico** E-mail para contato : paulozen@ufcspa.edu.br
E-mail alternativo paulorgzen@gmail.com**Formação acadêmica/titulação****2005 - 2008** Doutorado em Patologia.
Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, FFFCMPA, Brasil
Título: Significado prognóstico da presença da fusão TEL/AML1 em uma amostra de pacientes pediátricos gaúchos com Leucemia Linfoblástica Aguda, Ano de obtenção: 2008
Orientador: Giorgio Adriano Paskulin
Palavras-chave: Fusão TEL/AML1, LLA, t(12;21)
Áreas do conhecimento: Genética, Cancerologia
Sectores de atividade: Saúde Humana**2002 - 2003** Mestrado em Genética e Biologia Molecular.
Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
Título: Prevalência em nosso meio da translocação (12;21)(p13;q22) em Leucemia Linfoblástica Aguda na infância, identificada através de hibridação in situ fluorescente com sondas de DNA para o rearranjo TEL/AML1, Ano de obtenção: 2003
Orientador: Margarete Sufé Mattevi
Bolsista do(a): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Leucemia, Translocação, LLA
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Sectores de atividade: Saúde Humana**2001 - 2001** Especialização em Título de Especialista Em Genética Clínica.
Sociedade Brasileira de Genética Clínica, SBGC, Brasil**2000 - 2001** Especialização - Residência médica em Genética Médica.
Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, FFFCMPA, Brasil
Título: Genética Médica, Ano de obtenção: 2001
Bolsista do(a): Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre
Áreas do conhecimento: Genética**1987 - 1988** Especialização - Residência médica em Pediatria.
Hospital Ernesto Dornelles, HED, Brasil, Ano de obtenção: 1988
Bolsista do(a): Pediatria Ernesto Dornelles**1981 - 1986** Graduação em Medicina.
Universidade Federal de Pelotas, UFPEL, Pelotas, Brasil**2000 - 2001** Aperfeiçoamento em Gestão em Saúde.
Fundação Oswaldo Cruz, FIOCRUZ, Brasil, Ano de obtenção: 2001**Formação complementar****2019 - 2019** Curso de curta duração em Curso de Capacitação do SEI-UFCSPA. (Carga horária: 3h).
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
Palavras-chave: Capacitação**2015 - 2015** Curso de curta duração em Interpretação dos Critérios de Avaliação e Agente do SAG. (Carga horária: 28h).
Associação Qualidade RS/PGQP, PGQP, Porto Alegre, Brasil
Palavras-chave: Qualidade, Produtividade, Excelência da gestão**2014 - 2014** Extensão universitária em Gestão em Saúde. (Carga horária: 32h).
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
Palavras-chave: Excelência de gestão, Gestão integrada, Atenção à saúde, Saúde pública**2013 - 2013** Curso de curta duração em Curso Técnico: Gestão Integrada. (Carga horária: 4h).
Federação das Indústrias do Estado do Rio Grande do Sul, FIERGS, Porto Alegre, Brasil
Palavras-chave: Gestão integrada, Normas ISO, Excelência da gestão

2011 - 2011	Curso de curta duração em Encontro Nacional de Educação Permanente em Saúde. (Carga horária: 30h). Escola de Saúde Pública, ESP, Brasil <i>Palavras-chave: Educação, Saúde pública</i>
2010 - 2010	Oficina de Trabalho do Programa Diretrizes da AMB. . (Carga horária: 12h). Associação Médica Brasileira, AMB, Brasil <i>Palavras-chave: Diretrizes, Medicina</i>
2008 - 2008	Curso de curta duração em Formação Continuada de Professores. (Carga horária: 30h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil <i>Palavras-chave: Educação</i>
2007 - 2007	Aspectos básicos do cultivo celular e embrionário. . (Carga horária: 15h). Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Brasil <i>Palavras-chave: Cultivo celular</i>
2006 - 2006	Seminário em Patologia. . (Carga horária: 15h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2006 - 2006	Bioética. . (Carga horária: 30h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2006 - 2006	Extensão universitária em I Simpósio de Bioética da FFFCMPA. (Carga horária: 10h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil <i>Palavras-chave: Pesquisa</i>
2006 - 2006	Citogenética. . (Carga horária: 240h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil <i>Palavras-chave: Citogenética, FISH, Genética</i>
2006 - 2006	Avaliação Crítica e Desenvolvimento de Metodologia. . (Carga horária: 30h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2005 - 2005	Curso de curta duração em Citogenética. (Carga horária: 8h). Sociedade Brasileira de Genética Clínica, SBGC, Brasil
2005 - 2005	Curso de curta duração em O novo modelo de gestão governamental. (Carga horária: 4h). Prefeitura Municipal de Porto Alegre, P/PORTO ALEGRE, Porto Alegre, Brasil <i>Palavras-chave: Administração</i>
2005 - 2005	Seminário em Patologia. . (Carga horária: 15h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2005 - 2005	Técnicas em Patologia e Imunopatologia. . (Carga horária: 45h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2005 - 2005	Proficiência em Língua Espanhola. . Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2005 - 2005	Curso de curta duração em I Escola Latino Americana de Genética Humana e Méd. (Carga horária: 40h). Escola Latino Americana de Genética Humana e Médica, ELAGH, Brasil
2005 - 2005	Introdução à Epidemiologia. . (Carga horária: 45h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2004 - 2004	Patologia Geral. . (Carga horária: 60h). Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA, Porto Alegre, Brasil
2003 - 2003	Prática de Ensino em Genética. . (Carga horária: 30h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Evolução. . (Carga horária: 60h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Proficiência em Língua Inglesa. . Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Citogenética Fundamental. . (Carga horária: 30h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Fundamentos de Biologia Molecular. . (Carga horária: 60h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Mutagenicidade Cromossômica. . (Carga horária: 30h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Imunogenética. . (Carga horária: 45h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Genética Estatística. . (Carga horária: 45h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Genética do Desenvolvimento Humano. . (Carga horária: 45h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2002 - 2002	Bases Biológicas do Comportamento Humano. . (Carga horária: 15h). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Porto Alegre, Brasil
2001 - 2001	Curso de curta duração em Genética e Citogenética Molecular de Tumores Human. (Carga horária: 120h). Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, UNESP, Brasil
2001 - 2001	Curso de curta duração em Genética e Câncer: implicações no diagnóstico e pr. (Carga horária: 90h). Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, UNESP, Brasil
1999 - 1999	Curso de curta duração em Biologia Molecular Básica. (Carga horária: 68h). Universidade Luterana do Brasil, ULBRA, Canoas, Brasil
1991 - 1991	Curso de curta duração em Epidemiologia Clínica. (Carga horária: 28h). Hospital da Criança Santo Antônio, HCSA, Brasil
1988 - 1988	Curso de curta duração em Estágio Voluntário na Unidade de Tratamento Intens. (Carga horária: 160h). Hospital da Criança Santo Antônio, HCSA, Brasil

Atuação profissional

1. Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre - UFCSPA

Vínculo institucional	
2017 - 2017	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Associado , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Colaborador da Liga de Motricidade Orofacial.
2015 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Membro da Comissão Interna de Biossegurança
2015 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Membro da Comitê Técnico de Biossegurança
2015 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Membro da Comissão Interna de Biossegurança
2014 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Responsável pelo Laboratório de Pesquisa em Citogenética.
2014 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Supervisor do Programa de Residência Médica em Genética Médica da UFCSPA.
2013 - Atual	Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Coordenador Geral de Pesquisa
2013 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Vice-Coordenador do Programam de Pós-Graduação em Patologia
2013 - Atual	Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva Outras informações: Orientador de Doutorado.

- 2012 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro da Comissão de Pesquisa (ComPesq) da UFCSPA.
- 2011 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro do Núcleo Docente Estruturante do Curso de Fonoaudiologia.
- 2010 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro do Núcleo Docente Estruturante do Curso de Fonoaudiologia da UFCSPA
- 2009 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro da Comissão de Pós-Graduação (ComPG)
- 2009 - 2013** Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro do Comitê Institucional de Iniciação Científica
- 2009 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro da equipe de Acompanhamento de Projetos do Programa de Pós-Graduação em Patologia
- 2009 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro da Comissão Coordenadora do Programa de Pós-Graduação em Patologia
- 2009 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Orientador de Mestrado
- 2008 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Membro da equipe de Planejamento Estratégico do Programa de Pós-Graduação em Patologia
- 2008 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Permanente - PPG Patologia, Regime: Parcial
- 2007 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Docente nas disciplinas de: Genética Clínica, Genética Aplicada à Fonoaudiologia, Pediatria Aplicada à Fonoaudiologia, Patologia (PPG-Patologia)
- 2007 - Atual** Vínculo: Preceptor da Residência Médica , Enquadramento funcional: Professor Adjunto, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Preceptor da Residência Médica em Genética Médica.
- 2007 - 2008** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Assistente , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
- 2007 - Atual** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Adjunto , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
Outras informações:
Preceptor do Programa de Residência Médica em Genética Médica.

Atividades

- 04/2013 - Atual** Direção e Administração, Pró-Reitoria de Pesquisa e Pós-Graduação

Cargos ocupados:
Coordenador Geral de Pesquisa
- 03/2009 - Atual** Pesquisa e Desenvolvimento, Programa de Pós-Graduação em Patologia

Linhas de pesquisa:
Bases moleculares das doenças genéticas , Citogenética Humana , Estudo clínico das malformações congênitas, neoplasias e patologias multifatoriais
- 02/2007 - Atual** Graduação, Medicina

Disciplinas ministradas:
Genética Clínica
- 02/2007 - Atual** Graduação, Fonoaudiologia

Disciplinas ministradas:
Genética Aplicada à Fonoaudiologia

2. Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre - FFCMPA**Vínculo institucional**

- 2007 - 2008** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Professor Assistente , Carga horária: 40, Regime: Dedicção exclusiva
- 2006 - 2007** Vínculo: Preceptor , Enquadramento funcional: Preceptor do Programa de Residência Médica , Carga horária: 10, Regime: Parcial
Outras informações:
Preceptor do Programa de Residência Médica em Genética Médica
- 2005 - 2008** Vínculo: Aluno de Doutorado , Enquadramento funcional: Aluno de Pós-Graduação , Carga horária: 10, Regime: Parcial

3. Irmandade da Santa Casa de Misericórdia - ISCMPA**Vínculo institucional**

- 2002 - 2007** Vínculo: Outro , Enquadramento funcional: Consultor - Genética Clínica , Carga horária: 2, Regime: Parcial
- 1990 - 1995** Vínculo: Outro , Enquadramento funcional: Contratado , Carga horária: 25, Regime: Parcial

Atividades

- 10/2002 - 01/2007** Serviço Técnico Especializado, Hospital da Criança Santo Antônio, Ambulatório

Especificação:
Consultas
- 01/1990 - 03/1995** Serviço Técnico Especializado, Hospital da Criança Santo Antônio, Ambulatório

Especificação:
Pediatria contratado

4. Governo do Estado do Rio Grande do Sul - GOVERNO/RS**Vínculo institucional**

- 1994 - 2007** Vínculo: Servidor público , Enquadramento funcional: Médico , Carga horária: 40, Regime: Integral

Atividades

- 12/1994 - 01/2007** Serviço Técnico Especializado, Secretaria da Saúde e do Meio Ambiente, Unidade Sanitária Cruzeiro Febem

Especificação:
Médico

5. Hospital Santa Rita - HSR

Vínculo institucional

2002 - 2007 Vínculo: Consultor , Enquadramento funcional: Consultor , Carga horária: 2, Regime: Parcial

Atividades

03/2005 - 01/2007 Serviço Técnico Especializado, Ambulatório de Prevenção ao Câncer

Especificação:
Consultoria

6. Hospital Ernesto Dorneles - HED**Vínculo institucional**

2002 - 2007 Vínculo: Outro , Enquadramento funcional: Médico Consultor , Carga horária: 1, Regime: Parcial

Atividades

01/1997 - 01/2007 Serviço Técnico Especializado, Hospital

Especificação:
Genética Clínica

7. Hospital da Criança Santo Antônio - HCSA**Vínculo institucional**

2018 - Atual Vínculo: Consultor , Enquadramento funcional: Consultor , Carga horária: 1, Regime: Parcial

2002 - 2007 Vínculo: Consultor , Enquadramento funcional: Consultor , Carga horária: 10, Regime: Parcial

Atividades

10/2002 - 01/2007 Serviço Técnico Especializado, Ambulatório

Especificação:
Consultoria

8. Sociedade Brasileira de Genética Médica - SBGM**Vínculo institucional**

2012 - 2016 Vínculo: Colaborador , Enquadramento funcional: Diretor , Carga horária: 2, Regime: Parcial
Outras informações:
Diretor do Título de Especialista em Genética Médica e de Exercício Profissional.

2001 - Atual Vínculo: Sócio Efetivo , Enquadramento funcional: Sócio, Regime: Parcial
Outras informações:
Coordenador do Departamento de Residência Médica.

9. Universidade Federal do Rio Grande do Sul - UFRGS**Vínculo institucional**

2002 - 2003 Vínculo: Estudante de Pós-Graduação , Enquadramento funcional: Aluno , Carga horária: 20, Regime: Parcial

10. Centralped Ambulatório de Pediatria Ltda - CENTRALPED**Vínculo institucional**

1990 - 1997 Vínculo: Outro , Enquadramento funcional: Sócio-gerente , Carga horária: 12, Regime: Parcial

Atividades

11/1990 - 10/1997 Direção e Administração, Empresa Privada

Cargos ocupados:
Sócio Gerente

11. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas - HMIPV**Vínculo institucional**

2013 - Atual

Linhas de pesquisa

1. Bases moleculares das doenças genéticas
2. Citogenética Humana
3. Estudo clínico das malformações congênitas, neoplasias e patologias multifatoriais

Projetos**Projetos de pesquisa**

2020 - Atual Rede nAcional de doenças raRAS (RARAS)

Descrição: No Brasil, o Ministério da Saúde estabeleceu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) no âmbito do SUS em 2014. Até o momento foram habilitados dezesseis Serviços de Referência em Doenças Raras, um número considerado insuficiente para atender a demanda na nossa população. A grande maioria dos casos são atendidos em Hospitais Universitários (HU), porém não há conhecimento se os recursos humanos e tecnológicos são adequados no atendimento de Doenças Raras. Apesar do avanço no diagnóstico, principalmente devido às novas tecnologias e a recente estruturação do atendimento de DR no Brasil, ainda faltam dados epidemiológicos sobre estas afecções, e estes, quando existentes, restringem-se a doenças específicas. O objetivo deste projeto é realizar um inquérito de representatividade nacional acerca da epidemiologia, quadro clínico, recursos diagnósticos e terapêuticos empregados e custos em indivíduos com doenças raras de origem genética e não genética no Brasil. Será estabelecida uma Rede Nacional de Doenças Raras composta por Hospitais Universitários, pertencentes a rede EBSERH e outros HU, Serviços de Referência em Doenças Raras e Serviços de Triagem Neonatal. Um estudo ambispectivo será realizado (o retrospectivo correspondente aos atendimentos de 2018 e 2019 e prospectivo). O instrumento de coleta de dados vai usar um protocolo padrão com dados sócio-demográficos, e aspectos clínicos e de diagnóstico de acordo com ontologia internacional. O presente projeto foi aprovado na Chamada no. 25/2019 do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico – CNPq, com o apoio do Ministério da Saúde - MS. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Temis Maria Felix (Responsável) Financiador(es): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq

2020 - Atual Avaliação clínica de indivíduos suspeitos de síndrome de DiGeorge e análise citogenética molecular através das técnicas de FISH e MLPA: em busca da relação gene versus fenótipo.

Descrição: A síndrome de DiGeorge ou deleção 22q11.2 (22q11.2DS; OMIM #188400) é a síndrome de microdeleção cromossômica mais frequente, que ocorre em aproximadamente 1 em cada 1.000-7.000 recém-nascidos. A 22q11.2DS é considerada uma das anomalias cromossômicas mais frequentemente observadas em associação com as cardiopatias congênitas (CHD), ficando atrás somente da síndrome de Down. A CHD é a alteração congênita mais comum e uma das principais causas de morbidade infantil relacionadas a malformações congênitas. Com incidência de 19 a 75 casos a cada mil nascidos vivos, possui etiologia complexa e multifatorial, com cerca de 80% das cardiopatias congênitas surgindo através da combinação de fatores genéticos e ambientais. Um grande número de indivíduos que apresentam a CHD possui a deleção 22q11.2: em 52% dos indivíduos com arco aórtico tipo B interrompido, em 34% com truncus arteriaes, em 16% com Tetralogia de Fallot e em aproximadamente 5-10% com defeitos do septo ventricular. A relação entre os genes presentes na região 22q11.2 deletados em heterozigose e os fenótipos ainda é pouco compreendida. Sabe-se que 4 LCRs (A, B, C e D) definem essa região e dependendo do tamanho da deleção e LCRs envolvidas, o fenótipo pode ser discreto ou mais abrangente. O presente projeto visa verificar a existência e o real tamanho da deleção e quais os genes envolvidos em pacientes suspeitos de 22q11.2DS e/ou portadores de cardiopatia congênita, correlacionando os dados obtidos com aspectos clínicos e dismorfológicos.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Graduação (1); Especialização (1); Mestrado acadêmico (1); Doutorado (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Andressa Barreto Glaeser; Juliana Alves Josahkian; Cláudia Fernandes Lorea; Bruna Baierle Guarani; Janaina Huber; BRUNA LIXINSKI DINIZ; ANDRESSA SCHNEIDERS SANTOS; RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA

Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA

2019 - Atual Avaliação etiológica e clínica de pacientes portadores de cardiopatia congênita

Descrição: O projeto visa realizar investigação clínica e genética de pacientes com cardiopatia congênita utilizando técnicas moleculares e de citogenética molecular. Constituir um biorepositório de amostras de DNA de indivíduos portadores de cardiopatia congênita; Utilizar técnicas moleculares (como sequenciamento de genes ou do exoma) e de citogenética molecular (como o MLPA e aCGH/SNP array) para análise genética de indivíduos portadores de CC; Correlacionar os achados identificados através dessas técnicas com os aspectos clínicos dos pacientes; - Possibilitar o acesso a novas tecnologias aos pacientes portadores de cardiopatia congênita; Fornecer laudos aos pacientes sobre os procedimentos diagnósticos realizados.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Graduação (2); Mestrado acadêmico (5);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Cláudia Pires Ricachinevsky; Maiara Anschau Floriani; Andressa Schneiders Santos; Bruna Lixinski Diniz; Andressa Barreto Glaeser; Bruna Baierle Guarani; Camila Coelho Nunes; Fernanda Oliveira; Andreza Ávila de Moura; Luiza Carolina da Rosa Scherner

2018 - Atual Avaliação Fonoaudiológica em pacientes atendidos em interface com o serviço de genética clínica

Descrição: O fonoaudiólogo é o profissional que atua na reabilitação dos distúrbios da comunicação humana, envolvido com pesquisa, prevenção, avaliação e terapia fonoaudiológica na área da linguagem, voz, motricidade oral e audição, bem como no aperfeiçoamento dos padrões de fala e voz. Especificamente entre os pacientes com suspeita ou diagnóstico de doença genética, as alterações relacionadas à fala e à audição são bastante frequentes. Assim, o objetivo será analisar o perfil das alterações fonoaudiológicas de pacientes atendidos pelo Serviço de Genética Clínica da UFCSPA no Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA). Inicialmente serão convidados a fazer parte deste projeto todos os pacientes atendidos pelo Serviço de Genética Clínica da UFCSPA. Será apresentado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido aos pacientes e/ou seus responsáveis. Serão utilizados uma anamnese e um protocolo que foram elaborados pelas participantes do projeto, com o objetivo de fazer uma triagem inicial para direcionamento a avaliação específica fonoaudiológica nas áreas de linguagem, audição, deglutição. Após a finalização das avaliações, os familiares e pacientes receberão o resultado dos procedimentos, com orientações e encaminhamentos específicos (se houver necessidade). Caso identifique-se necessidade de intervenção imediata (nos casos dos pacientes em internação) faremos contato com os profissionais do hospital para atendimento fonoaudiológico.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Graduação (3);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Sheila Tamanini de Almeida; Nadini Cristina Marins Martinez; Luiza Menegaz Tozzi Votto Lima; Carolina Pereira Fernandes

2018 - Atual Investigação etiológica de pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas, ou síndromes malformativas

Descrição: Embora as doenças genéticas sejam individualmente raras, sua frequência conjunta faz com que elas representem um importante problema de saúde pública. De todos os neonatos, 2 a 3% têm pelo menos uma anomalia de congênita maior, das quais pelo menos 50% são causadas exclusivamente ou parcialmente por fatores genéticos. As incidências de anomalias cromossômicas e distúrbios monogênicos em neonatos são de aproximadamente 1 em 200 e 1 em 100, respectivamente. A cardiopatia congênita é a alteração congênita mais comum e uma das principais causas de morbidade infantil relacionadas a malformações congênitas. Com incidência de 19 a 75 casos a cada mil nascidos vivos, possui etiologia complexa e multifatorial, com cerca de 80% das cardiopatias congênitas surgindo através da combinação de fatores genéticos e ambientais. Cerca de 20% dos casos podem ser atribuídos a anomalias cromossômicas, síndromes mendelianas, desordens genéticas não síndrômicas ou teratogênicos. As doenças genéticas representam um importante problema de saúde pública, pois, além de provocarem uma enorme proporção de mortes infantis, são a causa de grande parte das internações em hospitais pediátricos. Atualmente são poucos os exames genéticos realizados via SUS. O presente projeto visa a realização de uma abordagem clínica e genética em pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas. A amostra será composta por pacientes do SUS em ambulatório ou internados atendidos pelos médicos colaboradores do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ISCMPA, com suspeita ou diagnóstico clínico de doença genética ou síndrome malformativa. Para aqueles pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas será coletada uma amostra de sangue para cultivo de células e/ou extração de DNA. O material biológico coletado será processado e armazenado no Laboratório de Citogenética da UFCSPA, compondo um biorepositório que será utilizado para a realização de exames genéticos visando a obtenção do diagnóstico. De modo associado, serão coletadas informações clínicas dos pacientes para correlação entre aspectos clínicos e laboratoriais. Além disso, poderão ser desenvolvidos trabalhos de conclusão de curso, mestrados e doutorados. Em um primeiro momento serão disponibilizados testes de FISH e MLPA para microdeleções. A realização de testes genéticos específicos possibilita a obtenção de diagnósticos mais precisos, levando a um planejamento terapêutico mais otimizado, além de diminuir o sofrimento de pacientes e suas famílias.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Graduação (1); Mestrado acadêmico (2); Doutorado (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Louise Lapagasse de Camargo Pinto; Rafael Fabiano Machado Rosa; Luiza Emy Dorfman; Maiara Anschau Floriani; Andressa Schneiders Santos; Bruna Lixinski Diniz; Andressa Barreto Glaeser; Juliana Alves Josahkian; Cláudia Fernandes Lorea

2017 - Atual Avaliação dos efeitos genotóxicos de pesticidas em agricultores em uma cidade do sul do Brasil

Descrição: A procura de bioindicadores confiáveis para o estudo da exposição humana aos agrotóxicos e seus derivados constitui ainda matéria para muita pesquisa. Muitos dos bioindicadores propostos apresentam limitações que vão, desde a baixa sensibilidade até a grande variabilidade dos resultados obtidos, mostrando a influência de fatores não totalmente controlados sobre a sua metodologia, o que pode limitar em muito a utilização dos mesmos. O presente estudo tem por objetivo verificar os efeitos genotóxicos de pesticidas sobre agricultores, bem como a influência de fatores como a dieta e genes associados ao metabolismo e integridade do DNA. Assim, utilizaremos testes para a identificação de anomalias genéticas (cromossômicas e moleculares) e de genes associados ao metabolismo e a integridade do DNA em agricultores, correlacionando os resultados com a exposição aos pesticidas e com indivíduos normais. Também avaliaremos o estado nutricional e as características sociais e demográficas dos indivíduos em estudo. Adicionalmente, será realizada a composição de um biorepositório de DNA para estudos futuros de genes associados ao metabolismo e integridade do DNA. Assim, avaliaremos agricultores e indivíduos saudáveis, no intuito de analisar o papel genotóxico associado à exposição destes indivíduos aos pesticidas, utilizando-se de técnicas como o ensaio de micronúcleos, teste cometa e a determinação do Índice de TCI e de quebras cromossômicas, bem como a influência de certos fatores, como a dieta, sobre estes e demais biomarcadores.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Graduação (3); Mestrado acadêmico (1); Doutorado (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Tatiana Diehl Zen; Leonardo Augusto Schreiner; Andressa Schneiders Santos; Leonardo Klein Ramos; Renata Delazari Lang

2017 - Atual Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de carcinomas de pulmão e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico

Descrição: O câncer de pulmão é a neoplasia maligna, globalmente, mais frequente e com maior taxa de mortalidade, sendo o carcinoma de pequenas células o tipo histológico mais agressivo e com menor taxa de sobrevivência. Ao contrário do adenocarcinoma em que alvos moleculares, como mutações do EGFR transformaram paradigmas terapêuticos, não existem avanços pontuais para o carcinoma de pequenas células. Tal como acontece com outros tumores sólidos, a busca de sucesso terapêutico envolve estudos moleculares. Iniciaremos investigando anomalias genéticas do gene EGFR. Posteriormente, outros marcadores imunohistoquímicos e genéticos serão avaliados. O objetivo é investigar aspectos clínicos, citogenéticos, moleculares e imunohistoquímicos em portadores de carcinoma de pequenas células. É um estudo retrospectivo transversal, realizado na Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre e Complexo Hospitalar Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, no período de 2006 a 2016, utilizando 40 amostras de biópsias de pulmão. As variáveis sexo, idade, sobrevivência e exames de imagem, serão revisadas em prontuários. A realização do FISH e imunohistoquímica seguirão protocolos pré-existentis da UFCSPA. O processamento e a análise dos dados serão feitos pelos programas SPSS para Windows (versão 18.0), Microsoft® Excel 2010 e PEPI (versão 4.0). Serão utilizados teste exato de Fisher, Qui Quadrado e teste t, considerando significantes valores de p < 0,05. Para comparação das variáveis, média, mediana, teste exato de Fisher, e para análise do tempo de progressão e sobrevivência, método de Kaplan-Meier e teste log-rank. Nos últimos anos, tem havido um interesse crescente em torno da imunoterapia. A descoberta de alterações moleculares tumorais, levaram à produção de agentes que aumentam a sensibilidade do tumor. Drogas, como os inibidores da políase-quinase (PLK), Aurora-quinase, HDAC e inibidores da PARP foram produzidos (BRYAN, 2013). Estamos iniciando a pesquisa com o desafio de colaborar com dados sobre mutações em carcinoma de pequenas células, que ajudem a elucidar diagnóstico e desenvolvimento de terapias-alvo.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Doutorado (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Josenel Maria Barcelos Marçal

2017 - Atual Avaliação clínica e prognóstico de pacientes com cardiopatia congênita: um olhar multidisciplinar

Descrição: São escassos na literatura, tanto nacional como mundial, estudos que avaliem as características do parto e perinatais, bem como a evolução clínico cirúrgica de pacientes portadores de cardiopatia congênita. Assim, verificaremos aspectos clínicos, laboratoriais e prognósticos em pacientes com cardiopatia congênita, hospitalizados pela primeira vez na unidade de terapia intensiva do Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA). Focaremos principalmente aspectos nutricionais, fonoaudiológicos e anestésico-cirúrgicos, bem como dados sócio-demográficos. A amostra é composta por uma coorte

	prospectiva e consecutiva de pacientes em sua primeira hospitalização devido à CC, já avaliados em um estudo anterior. O presente projeto representa uma ampliação do anterior, necessitando apenas da coleta de informações complementares a partir dos prontuários dos pacientes. Não haverá a necessidade de contato com os pacientes, nem coleta de material. Apenas serão obtidas informações que constam dos próprios prontuários. Serão coletadas informações sobre aspectos nutricionais, fonocardiológicos e anestésico-cirúrgicos, bem como dados sócio-demográficos, disponíveis nos prontuários médicos dos pacientes previamente selecionados. A estimativa é de investigar 300 indivíduos, através da análise dos seus prontuários. O estudo será completamente realizado no Arquivo Médico do HCSPA. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Doutorado (4); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa (Responsável); Leonardo Leiria de Moura da Silva; Ernani Bohrer da Rosa; Daniêlle Bernardi Silveira; Jamile Dutra Correia; Daniela Salvatori
2017 - Atual	Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ISCMPA Descrição: A Genética possui uma abrangência ampla que inclui a avaliação de crianças portadoras de malformações, indivíduos com história familiar de câncer, diagnóstico pré-natal, casais com abortamentos de repetição, casos de infertilidade masculina e feminina, e doenças neurodegenerativas. As doenças genéticas representam também um importante problema de saúde pública, pois, além de provocarem uma enorme proporção de mortes infantis, são a causa de grande parte das internações em hospitais pediátricos. Contudo, apesar de todos os avanços ocorridos nas últimas décadas, muitas das causas de malformações e síndromes descritas ainda não são conhecidas. Além disso, pouco se sabe sobre as características clínicas e prognósticas de muitas destas condições em nosso meio. Desta forma, o estudo e descrição de experiências clínicas apresentadas por centros de Genética Clínica presentes não só no Brasil como no mundo são fundamentais, tanto para o melhor manejo e tratamento destes pacientes, como para a possível identificação de fatores etiológicos e prognósticos. Assim, o presente projeto propõe a realização de estudos prospectivos envolvendo dados secundários de indivíduos atendidos pelo Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ISCMPA, a partir da descrição de séries de casos e relatos de caso. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (3); Doutorado (4); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa; Rosana Cardoso Manique Rosa; Tatiana Diehl Zen; Sheila Tamanini de Almeida; Marilu Fiegenbaum; Ernani Bohrer da Rosa; Daniêlle Bernardi Silveira; Izabelle Matos; Luiza Emy Dorfman; Leonardo Augusto Schreiner; Jamile Dutra Correia; Maíara Anschau Florian; Bruna Lixinski Diniz
2017 - Atual	Estudo molecular e citogenético molecular de pacientes portadores de cardiopatia congênita: em busca de novas etiologias Descrição: O número de adultos portadores de algum tipo de CC está crescendo rapidamente devido às terapias e aos diagnósticos cada vez mais eficazes. Apesar disso e das muitas terapias hoje disponíveis, as CCs ainda representam um verdadeiro problema de saúde pública. Alguns pacientes apresentam malformações complexas que necessitam de serviços especializados na área. Grandes avanços têm ocorrido nas últimas décadas no diagnóstico e tratamento das CC; contudo, o conhecimento das suas causas ainda é limitado. Para avaliar a necessidade de cada paciente, é preciso uma melhor compreensão das suas possíveis etiologias, permitindo uma visão da base patobiológica da CC e da sua definição de risco. A CC caracteriza-se do ponto de vista etiológico por ser uma malformação bastante heterogênea. A identificação de genes e possíveis rotas envolvidas no desenvolvimento desta malformação irá melhorar o entendimento sobre a biologia molecular da CC. Testes genéticos cumprem esse papel, sendo importantes em termos de decisão clínica para pacientes que necessitem de intervenção médica precoce. O resultado trazido por eles é de grande ajuda no planejamento e atendimento especializado, e facilitam a concentração de casos raros e complexos que necessitam de procedimentos cirúrgicos e atendimento especializado em centros de referência. Este estudo visa identificar a ocorrência de anomalias genéticas em pacientes portadores de CC avaliados pelo Serviço de Cardiologia do Hospital da Criança Santo Antônio/RS, referência no tratamento desta malformação. Poucos trabalhos foram publicados na América Latina estudando o perfil clínico e genético de pacientes com CC. O conhecimento das causas e do impacto das CCs sobre a mortalidade e a morbidade infantil é importante para a integração de medidas preventivas e de estratégias de tratamentos de saúde para, de forma eficaz, diminuir o impacto que esta doença causa aos pacientes e às suas famílias. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa (Responsável); Maíara Anschau Florian
2017 - Atual	Diagnóstico de infecções do sistema nervoso central e desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas Descrição: A etiologia das infecções do Sistema Nervoso Central (SNC) representa um grande desafio clínico, sendo que mais de 50% dos casos não possuem um diagnóstico etiológico, de acordo com dados americanos. No Brasil, não encontramos dados consolidados em relação ao número de casos não diagnosticados que, possivelmente, seja ainda maior. As infecções do SNC impõem um enorme gasto com recursos na área da saúde em todo o mundo. Como exemplo, nos Estados Unidos, há cerca de 19.000 hospitalizações somente em razão de encefalite anualmente, resultando em 230.000 dias de hospitalização, 1.400 mortes e um custo de cerca de 650 milhões de dólares por ano. Além dos casos de infecções do SNC ditas adquiridas na comunidade, das quais cerca de 30% resultam em graves sequelas ou, até mesmo, a morte do paciente em razão da dificuldade na determinação do agente etiológico e, consequentemente, impossibilidade de um tratamento adequado e específico, existem os casos de infecção do SNC de ainda mais difícil tratamento. Dentre as principais categorias encontram-se os pacientes que utilizam Derivação Ventricular Externa (DVE) ou outros implantes neurocirúrgicos, pacientes imunodeprimidos, pacientes com espondilodiscite, abscessos epidurais ou osteomielites de coluna vertebral e aqueles que apresentam infecções pós-operatórias, como por exemplo, infecções pós-cirurgias para retirada de tumor cerebral, cirurgias para controle de hemorragia intracraniana ou correção de malformações arteriovenosas. Os protocolos de conduta clínica disponíveis referem-se ao manejo empírico das infecções causadas por cepas sensíveis aos antibióticos mais comumente utilizados, desconsiderando os casos de bactérias resistentes a antibióticos e demonstrando, assim, a necessidade no investimento em estudos para uma rápida identificação do agente etiológico e desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas. Ventriculites, meningites, abscessos cerebrais ou sepses são casos graves de infecções que podem ocorrer após a colocação de DVE. Nos Estados Unidos, cerca de 450.000 implantes neurocirúrgicos, incluindo DVEs, neuroestimuladores, entre outros, são colocados anualmente em pacientes e até 15% tornam-se infectados. Essas infecções estão associadas a enormes custos hospitalares, frequentemente, requerendo novas intervenções cirúrgicas e com altas taxas de morbidade e mortalidade. Além das causas bacterianas associadas às infecções de difícil tratamento do SNC, como <i>Streptococcus pneumoniae</i> e <i>Neisseria meningitidis</i>, devemos considerar também as causas virais e fúngicas, como por exemplo aquelas causadas por <i>Cryptococcus gattii</i> e <i>Cryptococcus neoformans</i>. Uma estimativa global aponta que, por ano, até 12% da população mundial portadora de HIV desenvolve criptococose. No Brasil, <i>C. neoformans</i> é o principal causador de micose sistêmica associada à pacientes com AIDS, sendo a criptococose responsável por 51% dos óbitos destes indivíduos. Importante salientar que alguns micro-organismos podem não ser identificados através das ferramentas comumente utilizadas nos laboratórios clínicos e, ainda, que infecções polimicrobianas, especialmente associadas a dispositivos biomédicos, são de difícil identificação. Pretendemos contribuir para o diagnóstico das infecções do SNC, especialmente aquelas de difícil tratamento, e desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas, utilizando novas tecnologias de sequenciamento de DNA que nos permitam identificar os patógenos presentes nas amostras de líquido cefalorraquidiano e de biópsias de tecido do SNC provenientes dos pacientes com infecções de difícil controle. A criação da Unidade de Genômica e Bioinformática Clínica tratar-se-á de um laboratório de alta tecnologia, com potencial para tornar-se o laboratório de referência no Rio Grande do Sul para o diagnóstico dessas infecções e local de desenvolvimento de estratégias inovadoras de tratamento. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Mestrado acadêmico (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa; Ana Beatriz Gortini da Veiga; Claudia Elizabeth Thompson (Responsável); Paulo Valdeci Worm; Marlene Henning Vainstein; Lívia Kmetzsch Rosa e Silva; Charley Christian Staats; Rafael Andrade Côreres; Maria Ismeria Zullian Lionzo; Cecília Dias Flores; Ana Trindade Winck; Adriana Seixas; Danielle da Silva Trentin; André Martins de Lima Cecchini; Ericson Streddo; Ricardo Gurgel Rebouças; Felipe Martins de Lima Cecchini; Luiz Felipe Valter de Oliveira Financiador(es): Governo do Estado do Rio Grande do Sul-GOVERNO/RS
2017 - Atual	Avaliação etiológica de pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas, ou síndromes malformativas. Descrição: Embora as doenças genéticas sejam individualmente raras, sua frequência conjunta faz com que elas representem um importante problema de saúde pública. De todos os neonatos, 2 a 3% têm pelo menos uma anomalia congênita maior, das quais pelo menos 50% são causadas exclusivamente ou parcialmente por fatores genéticos. As incidências de anomalias cromossômicas e distúrbios monogênicos em neonatos são de aproximadamente 1 em 200 e 1 em 100, respectivamente. A cardiopatia congênita é a alteração congênita mais comum e uma das principais causas de morbidade infantil relacionadas a malformações congênitas. Com incidência de 19 a 75 casos a cada mil nascidos vivos, possui etiologia complexa e multifatorial, com cerca de 80% das cardiopatias congênitas surgindo através da combinação de fatores genéticos e ambientais. Cerca de 20% dos casos podem ser atribuídos a anomalias cromossômicas, síndromes mendelianas, desordens genéticas não síndromicas ou teratógenos. As doenças genéticas representam um importante problema de saúde pública, pois, além de provocarem uma enorme proporção de mortes infantis, são a causa de grande parte das internações em hospitais pediátricos. Atualmente são poucos os exames genéticos realizados via SUS. O presente projeto visa a realização de uma abordagem clínica e genética em pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas. A amostra será composta por pacientes do SUS em ambulatório ou internados atendidos pelos médicos do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ISCMPA no Hospital da Criança Santo Antônio, com suspeita ou diagnóstico clínico de doença genética ou síndrome malformativa. Para aqueles pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas será coletada uma amostra de sangue para cultivo de células e/ou extração de DNA. O material biológico coletado será processado e armazenado no Laboratório de Citogenética da UFCSPA, compondo um biorepositório que será utilizado para a realização de exames genéticos visando a obtenção do diagnóstico. De modo associado, serão coletadas informações clínicas dos pacientes para o desenvolvimento de trabalhos de conclusão de curso, mestrados e doutorados. Em um primeiro momento serão disponibilizados testes de FISH e MLPA para microdeleções. A realização de testes genéticos específicos possibilita a obtenção de diagnósticos mais precisos, levando a um planejamento terapêutico mais otimizado, além de diminuir o sofrimento de pacientes e suas famílias. Também gera reflexos em relação à diminuição de custos, agilizando o diagnóstico. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Mestrado acadêmico (3); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Luiza Emy Dorfman; Leonardo Augusto Schreiner; Maíara Anschau Florian; Bruna Lixinski Diniz
2016 - Atual	Análise de pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Clínica da UFCSPA para investigação de genitália ambígua: uma experiência de 40 anos Descrição: O nascimento de uma criança com genitália ambígua é sempre considerado uma emergência médica e requer uma abordagem multidisciplinar para orientar, adequadamente, a investigação diagnóstica, os procedimentos cirúrgicos que porventura se fizerem necessários e a definição do sexo social. Embora nem todas as apresentações sejam observadas ao nascimento, sabemos que a investigação é mandatória para todos os casos. A brevidade do diagnóstico clínico é de grande

	importância, pois possui influência marcante sobre a avaliação, o prognóstico e o tratamento a serem oferecidos, bem como sobre o sofrimento psicológico do paciente e de seus familiares. No Brasil, existem poucos centros com experiência e equipes multidisciplinares preparadas para avaliação de pacientes com genitália ambígua, sendo que são escassos os dados epidemiológicos referentes aos distúrbios da diferenciação sexual em nosso país. Assim, o objetivo do presente projeto é caracterizar a população de pacientes encaminhados para avaliação de genitália ambígua no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA através da análise dos resultados de sua investigação clínica, citogenética e laboratorial. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Rosana Cardoso Manique Rosa Financiador(es): Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESU-PROEXT
2016 - Atual	Avaliação de pacientes com cardiopatia congênita através da técnica de Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA): análise de genes de referência para cardiopatia congênita e regiões cromossômicas associadas a síndromes de microdeleção Descrição: A CC caracteriza-se do ponto de vista etiológico por ser uma malformação bastante heterogênea. A identificação de genes e possíveis rotas envolvidas no desenvolvimento desta malformação irá melhorar o entendimento sobre a biologia molecular da CC. Testes genéticos cumprem esse papel, sendo importantes em termos de decisão clínica para pacientes que necessitem de intervenção médica precoce. O resultado trazido por eles é de grande ajuda no planejamento e atendimento especializado, e facilitam a concentração de casos raros e complexos que necessitam de procedimentos cirúrgicos e atendimento especializado em centros de referência. Este estudo visa identificar a ocorrência de anormalidades genéticas em pacientes portadores de CC avaliados pelo Serviço de Cardiologia do Hospital da Criança Santo Antônio/RS, referência no tratamento desta malformação. Poucos trabalhos foram publicados na América Latina estudando o perfil clínico e genético de pacientes com CC. A maioria está relacionada ao Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), que é um programa de investigação clínica e epidemiológica de fatores de risco na etiologia de anomalias congênitas. O conhecimento das causas e do impacto das CCs sobre a mortalidade e a morbidade infantil é importante para a integração de medidas preventivas e de estratégias de tratamentos de saúde para, de forma eficaz, diminuir o impacto que esta doença causa aos pacientes e às suas famílias. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Maiara Anschau Florian; Andressa Barreto Glaeser Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS
2015 - Atual	Malformações extracardíacas em pacientes portadores de cardiopatia congênita Descrição: O projeto tem por objetivo identificar a frequência e os tipos de malformações extracardíacas em crianças diagnosticadas com cardiopatia congênita hospitalizadas em uma unidade de tratamento intensivo pediátrica cardiológica de referência do Sul do país. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa (Responsável); Jamile Dutra Correia
2015 - Atual	Avaliação auditiva periférica, central e avaliação do equilíbrio em portadores de Síndrome de Williams Descrição: O projeto tem por objetivo descrever e analisar as respostas obtidas através da avaliação auditiva periférica, central e avaliação do equilíbrio em pacientes com Síndrome de Williams, atendidos pelo Serviço de Genética da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Priscila Stieffer; Rayane Brum de Fraga
2015 - Atual	Achados audiológicos centrais e periféricos em pacientes acometidos pela síndrome de deleção 22q11.2 Descrição: O projeto tem por objetivo descrever e analisar as respostas obtidas através da avaliação auditiva periférica e central em pacientes acometidos pela síndrome de deleção 22q11.2 e atendidos pelo serviço de Genética Clínica da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Priscila Stieffer; Bibiana Fuzer da Silva
2015 - Atual	Desfechos gestacionais e neonatais imediatos relacionados à obesidade materna: um estudo transversal realizado em um hospital público de Porto Alegre Descrição: O projeto tem por objetivo descrever os principais desfechos gestacionais e neonatais imediatos das gestantes atendidas no Serviço de Obstetrícia do Hospital Nossa Senhora da Conceição (HNSC), Porto Alegre – RS, relacionando essas frequências com suas características antropométricas e comparando os desfechos encontrados com aqueles relatados na literatura atual. Através dos resultados obtidos, protocolar nesse hospital uma conduta específica para manejo de gestantes com sobrepeso e obesidade, que atualmente não existe neste serviço. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Gisele Calai
2014 - Atual	Estudo das características clínicas, radiológicas e prognósticas de gestações submetidas ao diagnóstico pré-natal de anormalidades cromossômicas fetais através do exame de cariótipo Descrição: Atualmente, a Genética Médica vem desempenhando papel essencial em várias áreas da Medicina, incluindo a Medicina Fetal. Ela é um dos campos de atuação que mais se beneficiaram com a integração da pesquisa básica e aplicação clínica dos conhecimentos adquiridos. Hoje em dia, já é possível identificar mutações gênicas e anormalidades cromossômicas antes mesmo de ocorrer a implantação do embrião humano ou o nascimento do feto. As causas subjacentes de várias síndromes e distúrbios genéticos foram identificadas, sendo que possíveis estratégias de tratamento encontram-se em desenvolvimento. A Genética vem se tornando rapidamente um princípio organizador central da prática médica. Suas aplicações são amplas, e incluem a avaliação de crianças portadoras de malformações, indivíduos com história familiar de câncer, diagnóstico pré-natal, casais com abortamentos de repetição, casos de infertilidade masculina e feminina, e doenças neurodegenerativas. Os princípios e as abordagens genéticas não se restringem a nenhuma especialidade ou subespecialidade médica; ao contrário, permeiam muitas áreas da Medicina, dentre elas a Medicina Fetal. As doenças genéticas representam também um importante problema de saúde pública, pois além de provocarem uma enorme proporção de mortes infantis, são responsáveis por grande parte das internações em hospitais pediátricos. Contudo, apesar de todos os avanços ocorridos nas últimas décadas, as causas de cerca de 40% das malformações e síndromes descritas ainda não são conhecidas, necessitando ser melhor estudadas e elucidadas. Desta forma, o estudo e descrição de experiências clínicas apresentadas por centros de Genética Clínica e Medicina Fetal presentes não só no Brasil como no mundo são fundamentais, tanto para o melhor manejo e tratamento destes pacientes como para a possível identificação de fatores etiológicos e prognósticos. O presente estudo propõe-se a analisar gestantes com indicação de avaliação cromossômica devido principalmente a alterações encontradas em exames de imagem fetais. A comparação de dados como, por exemplo, a avaliação ultrassonográfica antes e depois da realização do cariótipo, nos fornece informações que podem ser pertinentes ao caso. Isto auxilia a equipe responsável pelo acompanhamento da gestante, possibilitando o correto diagnóstico e planejamento da conduta obstétrica, bem como acompanhamento fetal para proporcionar o desfecho mais adequado para cada caso individualmente. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Julia Barbi Melim
2014 - Atual	Aspectos psiquiátricos e cognitivos de uma amostra de pacientes com síndrome de deleção 22q11.2 Descrição: O projeto visa verificar as características clínicas, psiquiátricas e cognitivas de pacientes com a síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11). Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Especialização (1); Mestrado acadêmico (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Vinicius Freitas Mattos; Maria Rita Ferreira Meyer; Marcelo Vilas Boas; Ygor Arzeno Ferrão; Gledis Lisiane Correa Luz Motta; Breno Irigoyen de Freitas; Carla Papandreu da Silveira
2014 - Atual	Ampliação da estrutura multiusuário para pesquisa em biologia celular e molecular da UFCSPA Descrição: Ampliação da infraestrutura multiusuário do novo Centro de Pesquisa da UFCSPA (Prédio 3). Esta ampliação se dará através da aquisição de equipamentos a serem utilizados em estudos que envolvem a biologia celular e molecular, com enfoque principal em doenças crônicas não transmissíveis, como câncer, obesidade e doenças cardiovasculares, tanto nos aspectos relacionados à biologia básica até marcadores para diagnóstico e prognóstico. Além disso, a infraestrutura também possibilitará a ampliação de estudos envolvendo doenças raras e negligenciadas. A ampliação das tecnologias potencialmente possibilitará o desenvolvimento de novos métodos diagnósticos e prognósticos e de novos alvos e drogas terapêuticas. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (10); Mestrado acadêmico (12); Doutorado (8); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Silvana de Almeida; Marilu Fiegenbaum; Jenifer Saffi (Responsável); Vanessa Sune Mattevi; Márcia Rosângela Wink; Pedro Roosevelt Torres Romão; Dinara Jaqueline Moura; Elzandra Braganhol Financiador(es): Financiadora de Estudos e Projetos-FINEP
2014 - Atual	Verificar a frequência e o significado clínico das fusões gênicas envolvendo os genes FGFR1-TACC1, FIG-ROS1, CEP350-ROS1, NFASC-NTRK1, BCAN-NTRK1, EGFR-SEPT14, EGFR-PSHP1; amplificação do gene PDGFRA e deleção do gene RB1 em uma amostra de glioblastomas Descrição: A importância das anormalidades citogenéticas em pacientes portadores de neoplasias, em especial as hematológicas, é muito bem reconhecida desde os anos 1980. Estas alterações têm um significado muito importante no diagnóstico, na definição de terapia específica e no prognóstico, servindo inclusive como fatores preditores independentes da resposta ao tratamento. Com relação aos tumores sólidos, o caminho para o completo esclarecimento das alterações genéticas envolvidas e como elas afetam o prognóstico, bem como a resposta do paciente ao tratamento, é longo. Muitos estudos estão sendo conduzidos com o objetivo de esclarecer aspectos relevantes associados à patogênese e a fatores prognósticos dos GBMs, mas ainda há muitos fatores a serem estudados. Deste modo, se fossem obtidos dados tumorais através de citogenética convencional e molecular, os médicos poderiam dispor de diagnósticos mais específicos, possibilitando um melhor delineamento da terapêutica a ser ofertada ao paciente. Verificar a frequência e o significado clínico das fusões gênicas envolvendo os genes FGFR1-TACC1, FIG-ROS1, CEP350-ROS1, NFASC-NTRK1, BCAN-NTRK1, EGFR-SEPT14, EGFR-PSHP1; amplificação do gene PDGFRA e deleção do gene RB1 em uma amostra de glioblastomas adultos identificados através da técnica de FISH.

	Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Marileila Varella-Garcia; Valentina Oliveira Provenzi; Patricia Trevisan
2014 - Atual	Características do parto e perinatais de pacientes portadores de cardiopatia congênita: um estudo transversal com controle Descrição: As cardiopatias congênitas representam um verdadeiro problema de saúde pública. Elas são consideradas os principais defeitos congênitos observados ao nascimento. Desta forma, o conhecimento de fatores que possam auxiliar no seu manejo e determinação do prognóstico é de extrema relevância. O objetivo do estudo é determinar as características do parto e perinatais de pacientes portadores de cardiopatia congênita hospitalizados na Unidade de Tratamento Intensivo (UTI) do Hospital da Criança Santo Antônio (HCSA)/Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA) e compará-las com as de um grupo controle composto por pacientes sem evidência desta malformação, hospitalizados na mesma UTI. Este é um centro de referência na avaliação e tratamento de pacientes com cardiopatia congênita. A amostra será composta de 396 pacientes (198 casos e 198 controles). Estes fizeram parte de um estudo prévio realizado no Programa de Pós-Graduação em Patologia. Serão incluídos no estudo somente crianças hospitalizadas pela primeira vez nesta UTI. Elas foram alocadas de forma prospectiva e consecutiva durante o período de 1 ano. Para análise dos dados, utilizar-se-ão testes estatísticos, como o teste exato de Fisher, o Qui Quadrado e o teste t, considerando-se como significantes valores de P< 0,05. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Daniëlle Bernardi Silveira
2014 - Atual	Importância da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de defeitos cardíacos congênitos: acurácia e avaliação de fatores associados Descrição: As cardiopatias congênitas representam um verdadeiro problema de saúde pública no mundo e caracterizam-se por serem defeitos com uma importante morbimortalidade. O diagnóstico pré-natal destes pacientes apresenta importantes implicações, uma vez que sua identificação possibilita, por exemplo, não só o planejamento do nascimento como o tratamento. Desta forma, este diagnóstico tem grande importância sobre o prognóstico dos pacientes. Nosso objetivo será avaliar o papel da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação de fetos portadores de cardiopatia congênita. A amostra será composta de 198 pacientes hospitalizados pela primeira vez na Unidade de Tratamento Intensivo (UTI) do Hospital da Criança Santo Antônio do Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA). Este é um centro de referência na avaliação e tratamento de pacientes com cardiopatia congênita. Estes pacientes foram alocadas de forma prospectiva e consecutiva. Serão incluídos no estudo apenas pacientes com cardiopatia congênita com idade inferior a 2 anos submetidos a pelo menos uma ultrassonografia obstétrica após a 18ª semana de gestação, bem como avaliação citogenética através do cariótipo de alta resolução e pesquisa de microdeleção 22q11 através da técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH). Para análise dos dados, utilizar-se-ão os testes exatos de Fisher bicaudado, Qui Quadrado de Pearson e teste t, considerando-se como significantes os valores de P< 0,05. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Janaina Borges Polli
2014 - Atual	Avaliação de diferentes indicadores de estado nutricional e sua relação com o desfecho clínico de pacientes oncológicos Descrição: O presente estudo tem como objetivo avaliar os resultados obtidos através da utilização de diferentes indicadores de estado nutricional, comparando-os entre si e relacionando-os com o desfecho clínico de pacientes portadores de neoplasias do trato digestório internados no Serviço de Oncologia do Hospital Nossa Senhora da Conceição, Porto Alegre – RS. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Camila Feijó Borges; Fernanda Michielin Busnelio; Alessandra Rita Schmitt
2013 - Atual	Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas Descrição: Atualmente, a Genética Médica vem desempenhando papel essencial em várias áreas da Medicina, incluindo a Medicina Fetal. Ela é um dos campos de atuação que mais se beneficiaram com a integração da pesquisa básica e aplicação clínica dos conhecimentos adquiridos. Hoje em dia, já é possível identificar mutações gênicas e anomalias cromossômicas antes mesmo de ocorrer a implantação do embrião humano ou o nascimento do feto. As causas subjacentes de várias síndromes e distúrbios genéticos foram identificadas, sendo que possíveis estratégias de tratamento encontram-se em desenvolvimento. Assim, o objetivo deste projeto é descrever as características clínicas, laboratoriais, radiológicas e prognósticas de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) na forma de relatos de caso ou séries de casos, a partir de dados obtidos em seus prontuários médicos. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa (Responsável); André Campos da Cunha; Osvaldo Alfonso Pinto Artigalás
2013 - Atual	Implementação da produção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente Descrição: O diagnóstico citogenético molecular ainda é muito distante da realidade do nosso Sistema Único de Saúde, sendo, em geral, disponibilizado apenas através de iniciativas pontuais e ligadas a projetos de pesquisa, tendo em vista o alto custo das sondas de DNA para FISH comerciais disponíveis. Devido a isso, há uma grande demanda reprimida, o que retarda ou mesmo impossibilita o diagnóstico trazendo grande sofrimento físico e psíquico aos pacientes e seus familiares. O Serviço de Genética Médica da UFCSPA, composto pelo Ambulatório de Genética Médica e pelo Laboratório de Citogenética, completou 37 anos de atividade ininterrupta em agosto de 2012. O serviço possui grande experiência em citogenética clássica e molecular, com uma equipe bem estabelecida. Contamos com uma estrutura física adequada e com alguns equipamentos de alto qualidade recentemente adquiridos. Nossa Instituição conta com uma infra-estrutura excelente, com diversos laboratórios de graduação e pós-graduação. O Serviço está desenvolvendo diversas ações, tanto do ponto de vista clínico como laboratorial, que envolvem várias instituições públicas e contemplam um forte aspecto multidisciplinar, que permitem que os colaboradores possam usufruir das facilidades de nossa Instituição. Assim, o objetivo principal do projeto é estabelecer a técnica de manufatura de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente (FISH), com vistas à estruturação futura de um Centro de Citogenética Molecular. Futuramente o nosso serviço tanto poderá realizar os procedimentos laboratoriais de FISH como fornecer as sondas de DNA para serviços parceiros, ligados ao SUS. A prestação de serviços de diagnóstico em citogenética clássica e molecular, não completamente contemplada pelo SUS, está intrinsecamente ligada ao objetivo principal para abranger pacientes e suas famílias atendidas pelo SUS. A tecnologia de FISH permite a identificação de anomalias cromossômicas submicroscópicas tanto em neoplasias como em doenças congênitas. A identificação destas anomalias em câncer permite a realização do diagnóstico preciso, da realização da alternativa terapêutica mais adequada e da indicação de prognóstico. Esta investigação já faz parte dos protocolos de diagnóstico e tratamento de inúmeros tipos de câncer. Em indivíduos portadores de malformações múltiplas e déficit cognitivo, permite a investigação de desequilíbrios cromossômicos submicroscópicos que não são identificados pela técnica clássica de bandamento GTG, mas somente utilizando técnicas de citogenética molecular como a hibridização in situ fluorescente (FISH). A capacitação do Laboratório de Citogenética da UFCSPA para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ possibilitará a confecção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente (FISH). Permitirá também: a consolidação da metodologia no laboratório; a produção de sondas a um menor custo que o comercial; disponibilidade de uma ferramenta de ponta para a pesquisa básica; a disponibilização dos testes para os pacientes do SUS; a disponibilização da sonda para outros serviços; o fortalecimento da formação de recursos humanos qualificados, em nível de graduação e pós-graduação de nossa e de outras Instituições; o desenvolvimento e qualificação de projetos de pesquisa. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (4); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Patricia Trevisan; Luiza Emy Dorfman; Diego D'Avila Paskulin Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS Número de orientações: 3;
2013 - Atual	Avaliação clínica e citogenética molecular através da hibridização in situ fluorescente (FISH): frequência e significado clínico de aneuploidias, mplicação e fusões gênicas em glioblastomas adultos Descrição: Verificar a frequência e o significado clínico das fusões gênicas envolvendo os genes FGFR1-TACC1, FIG-ROS1, CEP85L-ROS1, NFASC-NTRK1, BCAN-NTRK1, EGFR-SEPT14, EGFR-SPHP1; amplificação do gene PDGFRA e deleção do gene RB1 em uma amostra de glioblastomas adultos identificados através da técnica de FISH. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Varella-Garcia, Marileila; Patricia Trevisan; Nelson Azambuja Pereira Filho; Leandro Infantini Dini
2012 - 2014	Determinação do critério de normalidade para trocas entre cromátides irmãs e quebras cromossômicas na faixa etária de 30-40 anos Descrição: A utilização de biomarcadores citogenéticos em linfócitos periféricos para avaliar a exposição a agentes carcinogênicos e mutagênicos têm sido amplamente utilizada nas últimas décadas. Muitos dos bioindicadores propostos apresentam limitações que vão, desde a baixa sensibilidade até a grande variabilidade dos resultados obtidos, mostrando a influência de fatores não totalmente controlados sobre a sua metodologia, o que pode limitar a utilização dos mesmos. O monitoramento genético de populações humanas expostas a agentes potencialmente mutagênicos/carcinogênicos é um sistema de alerta precoce para doenças genéticas ou câncer, pois as ACs estão intimamente relacionadas a doenças como neoplasias, nas quais se verifica uma correlação positiva entre a frequência de ACs nos linfócitos e o desenvolvimento do câncer. A avaliação destes dados pode ser realizada através de técnicas citogenéticas. As TCI e as quebras cromossômicas são geralmente referidas como indicadores de genotoxicidade, já que apresentam frequências claramente elevadas pela exposição a mutagênicos e carcinogênicos. Entretanto, TCI e quebras cromossômicas surgem espontaneamente, na ausência de exposição genotóxica conhecida. Assim, o objetivo deste estudo é avaliar a frequência de quebras cromossômicas e TCI em indivíduos saudáveis, livres da exposição a agentes potencialmente genotóxicos conhecidos, a fim de determinar o critério de normalidade para a população na faixa etária de 30-40 anos. Desta forma, este estudo incluirá 60 indivíduos hígidos e que não estejam expostos a agentes mutagênicos/carcinogênicos conhecidos, selecionados entre discentes e docentes da UFCSPA. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Juliane Nascimento da Silva; Marília Moraes Wallauer
2012 - Atual	Características fonoaudiológicas de uma amostra de pacientes com fenótipo de síndrome de Incontinência Pigmentar

	Descrição: Doenças genéticas são comuns na população (observadas em 3 a 4% dos nascimentos) sendo que, de uma forma geral, verifica-se um número significativo de alterações fonoaudiológicas nestes pacientes. A incontinência pigmentar ou síndrome de Block-Sulzberger é uma genodermatose rara, que apresenta alterações em tecidos de diferentes órgãos e sistemas, manifestações neurológicas e anormalidades faciais. Assim, alterações de motricidade orofacial, deglutição, voz e audição podem estar presentes neste grupo de indivíduos. Portanto, fica evidente a necessidade de avaliação fonoaudiológica para que seja possível um tratamento adequado visando melhor qualidade de vida dos portadores de Incontinência Pigmentar. O presente estudo será observacional, transversal, prospectivo com coleta de dados de campo e terá como finalidade caracterizar os aspectos fonoaudiológicos de uma amostra de pacientes com fenótipo de síndrome de Incontinência Pigmentar e realizar intervenções terapêuticas nos indivíduos dessa amostra que apresentem algum tipo de anormalidade. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Sheila Tamanini de Almeida (Responsável); Mirela Martinez Marsat	
2012 - Atual	Medicamentos e drogas de abuso em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita: Avaliação do seu uso e possíveis consequências Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Juliane Nascimento da Silva	
2012 - 2015	Anormalidades cromossômicas identificadas através do cariótipo de alta resolução em uma amostra de pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados em uma Unidade de Tratamento Intensivo Cardíaca de um Hospital Pediátrico do Sul do Brasil Descrição: As malformações cardíacas são consideradas os defeitos congênitos mais frequentemente observados ao nascimento e representam um importante problema de saúde pública. Elas são etiológicamente heterogêneas, sendo que dentre suas causas conhecidas destacam-se as anormalidades cromossômicas. Assim, nosso objetivo será determinar a frequência e as características clínicas de pacientes com anormalidades cromossômicas identificadas através do cariótipo de alta resolução em uma unidade de tratamento intensivo (UTI) cardíaca de um hospital pediátrico, no caso o Hospital da Criança Santo Antônio do Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA). Este é um centro de referência na avaliação e tratamento de pacientes com cardiopatia congênita. Estimamos estudar uma amostra de 298 pacientes. Estes fizeram parte de dois estudos prévios realizados no Programa de Pós-Graduação em Patologia. Serão incluídas no estudo somente crianças hospitalizadas pela primeira vez nesta UTI. Elas foram alocadas de forma prospectiva e consecutiva durante o período de 1 ano e 4 meses. Para análise dos dados, utilizar-se-á o teste exato de Fisher, considerando-se como significantes os valores de $P < 0,05$. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Tatiana Diehl Zen; Patrícia Trevisan	
2012 - 2015	Aspectos fonoaudiológicos de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) Descrição: O espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV) (Síndrome de Goldenhar) é uma anomalia congênita rara, caracterizada por alterações oculares, auriculares e vertebrais, frequentemente associadas a outras malformações congênitas viscerais ou faciais. Acredita-se que o EOAV faça parte de um quadro clínico mais complexo de anomalias de primeiro e segundo arcos branquiais e é caracterizada pela presença adicional de dermóide epibulbares. Este espectro pode levar a formas variadas de distúrbios de comunicação, como comprometer a voz, a fluência e articulação de sons da fala, os símbolos da linguagem e o código utilizado na comunicação. Diferentes comprometimentos encontrados no EOAV podem afetar a capacidade do indivíduo de se comunicar. O objetivo do estudo é o de descrever as características fonoaudiológicas observadas nos pacientes portadores de EOAV e fornecer informações adicionais que possam contribuir para adequação da intervenção fonoaudiológica. Nesta investigação serão incluídos pacientes atendidos pelo Serviço de Genética Clínica da UFCSPA que apresentarem suspeita clínica inicial do diagnóstico de EOAV e que aceitem participar do estudo. A amostra final estimada será entre 20 e 25 pacientes. No presente estudo serão realizados anamnese e exames tais como: Audiometria tonal ou audiometria infantil, audiometria vocal, timpanometria, pesquisa dos reflexos acústicos, emissões otoacústicas e potencial evocado auditivo de tronco encefálico. Todos os exames fonoaudiológicos serão realizados no HCPCA, sem custos para o paciente, em colaboração com a Profa. Dra. Priscila Slefier, UFGRS/HCPCA, colaboradora do projeto como co-orientadora. Assim, o melhor delineamento dos aspectos fonoaudiológicos apresentados por este grupo de pacientes auxiliará tanto a realização de um diagnóstico adequado como de intervenção terapêutica otimizada. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Thayse Blenert Goetze; ALESSANDRA PAWELEC SILVA; Priscila Slefier	
2012 - 2015	Alterações estomatognáticas verificadas em uma amostra de pacientes com fenótipo de síndrome de Incontinência pigmentar Descrição: Incontinência Pigmentar é uma genodermatose rara, de herança dominante ligada ao X, caracterizada por alterações de tecidos ectodérmicos de diferentes órgãos e sistemas. Os principais afetados são a pele (e seus anexos), dentes, sistema nervoso central, olhos e esqueleto. Portanto, existe um amplo espectro de achados presentes, envolvendo especialidades como Pediatria, Genética Médica, Oftalmologia, Neurologia, Ortopedia, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Psiquiatria e Psicologia e Odontologia. A possibilidade da coexistência de anomalias graves, que necessitem de tratamento especializado tanto clínico como cirúrgico, dita a necessidade da busca por um diagnóstico específico e precoce e de um acompanhamento multidisciplinar. Os achados odontológicos (ortodônticos) podem contribuir para o diagnóstico clínico naqueles casos que apresentam o fenótipo com características leves, pois dentre os problemas ortodônticos podem-se encontrar agenesias, malformações e impações dos dentes, atraso de erupção e más oclusões. Assim como, na busca do diagnóstico precoce para a doença de pele, os problemas ortodônticos precocemente detectados podem ser conduzidos a tratamentos preventivos ou intercepsivos adequados, evitando o seu agravamento no caso de crianças e adolescentes. Em adultos, os achados ortodônticos conduzirão a tratamentos corretivos adequados. Sendo assim, torna-se necessária a análise minuciosa de um maior número de pacientes na procura das possíveis alterações odontológicas associadas, pois são escassos os trabalhos sobre IP na Odontologia, sendo a maioria das publicações relatos de casos clínicos. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Ana Elisa Kiszewski Bau; Marcia Angelica Peter Maahs; Fernanda Diffini Santa Maria	
2011 - 2017	Consolidação da infra-estrutura de pesquisa e pós-graduação da UFCSPA Descrição: O objetivo da proposta é consolidar a infraestrutura já existente, bem como possibilitar o desenvolvimento de novas linhas de pesquisas científicas e tecnológicas associadas aos Programas de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação, Patologia e Ciências da Saúde. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Mestrado acadêmico (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Silvana de Almeida; Adriana Vial Roehre; Antônio Atalbio Hartmann; Rodrigo Della Mea Plentz; Renan Rangel Bonamigo; Ariete Hibig; Marilda da Cruz Fernandes; Cláudia Giuliano Bica; Ana Beatriz Gornini da Veiga; Marliu Fiegenbaum; Jenifer Saff; Pedro Dal Lago; Vanessa Sune Mattivi Financiador(es): Financiadora de Estudos e Projetos-FINEP	
2011 - 2012	Determinação do critério de normalidade para trocas de cromátides-irmãs e quebras cromossômicas: Um estudo piloto. Descrição: A utilização de biomarcadores citogenéticos em linfócitos periféricos para avaliar a exposição a agentes carcinogênicos e mutagênicos têm sido amplamente utilizada nas últimas décadas. Muitos dos bioindicadores propostos apresentam limitações que vão, desde a baixa sensibilidade até a grande variabilidade dos resultados obtidos, mostrando a influência de fatores não totalmente controlados sobre a sua metodologia, o que pode limitar em muito a utilização dos mesmos. As trocas entre cromátides irmãs e quebras cromossômicas são geralmente referidas como indicadores de genotoxicidade, já que apresentam frequências claramente elevadas pela exposição a vários mutagênicos e carcinogênicos. No entanto, TCI e quebras cromossômicas surgem espontaneamente, na ausência de exposição genotóxica conhecida. Assim, o objetivo deste estudo piloto é avaliar a frequência de quebras cromossômicas e trocas de cromátides-irmãs em indivíduos saudáveis, livres da exposição a agentes potencialmente genotóxicos conhecidos, a fim de determinar o critério de normalidade para a população. Desta forma, este estudo incluirá indivíduos hígidos e que não estejam expostos a agentes mutagênicos/carcinogênicos, selecionados entre discentes da UFCSPA. O tamanho amostral total do estudo será de 20 indivíduos. Aprovado pelo CEPUFCSPA, Parecer 1413/11. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Patrícia Trevisan; Juliane Nascimento da Silva; Fernanda Teixeira Subtil Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS	
2011 - 2013	Parâmetros clínicos e histopatológicos de significância prognóstica em pacientes com leucemia mieloide crônica tratados com mesilato de imatinibe Descrição: As alterações morfológicas presentes na biópsia de medula óssea, exame já realizado de rotina na abordagem inicial do paciente com suspeita da doença, podem predizer uma pior resposta ao tratamento com dose padrão e sugerir a necessidade de tratamentos mais intensivos para este grupo de pacientes. Espera-se com isso, que os pacientes com LMC tenham, além dos parâmetros hematológicos, clínicos, citogenéticos e moleculares atualmente disponíveis, mais um elemento que, podendo ser identificado no início de sua avaliação diagnóstica, possa ser útil na avaliação de seu prognóstico, levando a uma otimização do protocolo de tratamento. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Marcelo Eduardo Zanela Capra; Adriana Vial Roehre; Valentina Oliveira Provenzi; Kátia Fassina; Tatiana Guedes Reboredo Número de orientações: 1;	
2011 - 2013	Aspectos clínicos, terapêuticos e prognósticos de pacientes com tumor de Wilms: um estudo retrospectivo Descrição: O objetivo principal do presente Projeto será verificar a evolução clínica das crianças portadoras de Tumor de Wilms tratadas no Hospital da Criança Conceição (HCC) de Porto Alegre, avaliando aspectos como o estadiamento no momento do diagnóstico, tratamento, complicações da própria doença e do tratamento, recidivas, possíveis fatores prognósticos e função renal. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Rosana Cardoso Manique Rosa; Valentina Oliveira Provenzi Número de produções C.T & A: 1/ Número de orientações: 1;	

	2011 - 2012 Implementação de protocolos para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ no Laboratório de Citogenética. Descrição: A proposta fundamental deste projeto de desenvolvimento tecnológico e inovação visa à adequação dos protocolos referentes às diferentes etapas envolvidas na produção de sondas de DNA para FISH e CISH para o Laboratório de Citogenética da UFCSPA. Esta proposta inicial envolve especificamente a composição dos procedimentos operacionais padrão que serão utilizados posteriormente. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Wladiana Maria Lendengues de Oliveira Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS
	2010 - 2011 Resposta citogenética ao tratamento com mesilato de imatinibe em pacientes com Leucemia Mielóide Crônica. Descrição: Estudo retrospectivo que incluindo todos os pacientes atendidos no Serviço de Oncematologia do GPC do Hospital de Leucemia mielóide crônica. A amostra total é estimada em 150 pacientes. Este estudo será baseado em dados clínicos e laboratoriais obtidos a partir dos prontuários médicos dos pacientes. Está vinculado ao projeto "Estudo clínico, citogenético, molecular e imunohistoquímico das neoplasias hematológicas para a identificação de marcadores terapêuticos e prognósticos". Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Dayane Bohn Koshiyama; Marcelo Eduardo Zanela Capra
	2010 - 2012 Avaliação clínica e citogenética molecular de uma amostra de glioblastomas adultos: frequência e significado clínico da aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e monossomia 10q. Descrição: Os tumores do sistema nervoso central são neoplasias frequentes e com uma alta morbidade/mortalidade. O glioblastoma ou glioblastoma multiforme, por sua vez, é considerado a neoplasia primária mais frequente do sistema nervoso central. Ele ocorre nas células da glia, mais especificamente nos astrócitos, sendo que o termo multiforme se deve à sua alta variabilidade histomorfológica e genética. Ele caracteriza-se por uma proliferação celular muito acelerada e uma alta capacidade de invasão dos outros tecidos. Apesar de todas as abordagens terapêuticas disponíveis, incluindo cirurgia, quimioterapia e radioterapia, a sobrevida média dos indivíduos é de aproximadamente 1 ano, sendo que este tempo praticamente não tem se alterado nos últimos 30 anos. Atualmente, a classificação baseada na análise citogenética molecular vem representando uma das mais importantes ferramentas no diagnóstico dos glioblastomas, sendo que a mesma está ajudando a caracterizar diferentes subtipos da neoplasia com potencial impacto na escolha da terapia e no prognóstico. Assim o objetivo do nosso trabalho será verificar a frequência e o significado clínico da aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e monossomia do braço longo do cromossomo 10 em uma amostra de glioblastomas adultos identificados através da técnica de hibridização in situ fluorescente. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Arlete Hilbig; Gabriel Cortez Netto Financiador(es): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq, Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS
	2010 - 2011 Frequência e tipos de anormalidades abdominais detectadas pelo exame de ultrassom em uma amostra de pacientes portadores de cardiopatia congênita: um estudo de caso controle. Descrição: As malformações cardíacas são os defeitos congênitos mais frequentemente observados ao nascimento e representam um importante problema de saúde pública. O principal objetivo é verificar a frequência e tipos de anormalidades abdominais detectadas pelo exame de ultrassom em uma amostra de pacientes portadores de cardiopatia congênita, comparando-os com aqueles observados em um grupo controle sem sinais clínicos ou evidências de malformação cardíaca e avaliar o custo-benefício da realização do exame de ultrassom abdominal como método de triagem entre os pacientes com cardiopatia congênita. Estudo observacional, transversal com controle. Os casos serão constituídos pelos pacientes portadores de cardiopatia congênita e os controles por aqueles sem sinal clínico ou evidência desta malformação. A amostra será de aproximadamente 165 pacientes provenientes do estudo intitulado "Incidência e caracterização clínica de pacientes com cardiopatia congênita que internaram na Unidade de Tratamento Intensivo Cardiológica do Hospital da Criança Santo Antônio e detecção da síndrome de deleção 22q11.2 através de exame de cariótipo sincronizado e de técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH)". Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; J Flores; Rosana Cardoso Manique Rosa Financiador(es): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq
	2010 - 2014 Estudo clínico, citogenético, molecular e imunohistoquímico das neoplasias hematológicas para a identificação de marcadores terapêuticos e prognósticos Descrição: Investigar aspectos clínicos, citogenéticos, moleculares e imunohistoquímicos em pacientes portadores de neoplasias hematológicas, que possam auxiliar no diagnóstico, no delineamento do protocolo terapêutico e no prognóstico; Investigar retrospectivamente a evolução clínica e laboratorial de pacientes portadores de leucemia mielóide crônica. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (3); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Dayane Bohn Koshiyama; Rosana Cardoso Manique Rosa; Marcelo Eduardo Zanela Capra; Marilu Fiegenbaum; Valentina Oliveira Provenzi
	2010 - 2013 Avaliação dos efeitos genotóxicos do benzeno e seus derivados em trabalhadores de postos de gasolina. Descrição: Este é um estudo observacional, prospectivo transversal com grupo de comparação, que será realizado junto ao Laboratório de Citogenética da UFCSPA e ao Laboratório de Análises Toxicológicas do Instituto de toxicologia (INTOX) da PUCRS e postos de combustíveis. Os objetivos são avaliar a frequência de quebras cromossômicas e trocas de cromátides irmãs, dosar os níveis sanguíneos de benzeno, tolueno e xilenos em trabalhadores de postos de combustíveis expostos e não expostos ao benzeno e seus derivados comparando com aqueles da população normal; e avaliar as características dos indivíduos quanto ao seu local de trabalho, seus hábitos de vida e sua saúde. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Patrícia Trevisan Financiador(es): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq, Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS Número de orientações: 1;
	2010 - 2011 Síndrome de Turner: características clínicas e citogenéticas de pacientes diagnosticadas em um Serviço de Genética Clínica. Descrição: A síndrome de Turner é uma condição genética comum, sendo que a rapidez no seu reconhecimento é essencial para a adequada tomada de decisões referentes às condutas médicas. Além disso, essas pacientes apresentam usualmente o envolvimento de múltiplos órgãos e sistemas, requerendo um tratamento multidisciplinar. Daí a importância de estudos avaliando as características citogenéticas e clínicas desses indivíduos em nosso meio. Assim, o objetivo do nosso estudo será verificar as características clínicas, radiológicas e citogenéticas de pacientes com síndrome de Turner diagnosticadas no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA. Este será um estudo naturalístico, ou seja, incluirá todas as pacientes atendidas no Serviço desde a sua criação, entre 1975 a 2009. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Marina Lorenzen Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS
	2009 - 2011 Síndrome de Edwards (trisomia do cromossomo 18): aspectos clínicos, citogenéticos e prognósticos dos pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA. Descrição: O objetivo do projeto é verificar as características clínicas, radiológicas, citogenéticas e prognósticas de pacientes com síndrome de Edwards diagnosticadas no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA. O estudo incluirá todos os pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA, entre 1975 e 2008, sendo excluídos os pacientes com prontuários com a descrição clínica incompleta. Os dados obtidos serão analisados estatisticamente. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa; Felipe Nora de Moraes; Lorenzen, Marina B. Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA
	2009 - Atual Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA Descrição: O projeto tem por objetivo realizar o estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA. Serão incluídos no estudo os pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica e que apresentarem diagnóstico de uma doença genética ou uma síndrome malformativa. O delineamento se caracteriza como uma série de casos. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (6); Especialização (1); Mestrado acadêmico (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa; Thyaise Bienert Goetze; Juliane Nascimento da Silva; Vinicius Freitas Mattos; Patricia Trevisan; Luiza Emy Dorfman
	2009 - 2011 Perfil clínico e citogenético de pacientes com suspeita e diagnóstico de anemia de Fanconi atendidos pelo serviço de genética clínica da UFCSPA/CHSCSPA Descrição: anemia de Fanconi (AF) é a causa hereditária mais comum de falência da medula óssea, sendo que as pessoas que apresentam essa síndrome possuem risco bastante aumentado de tumores hematológicos e sólidos. Além disso, atualmente é sabido que este risco pode se estender mesmo a indivíduos portadores (heterozigotos), como os pais dos pacientes com AF. Assim, a identificação desses indivíduos é fundamental para um adequado manejo clínico e aconselhamento genético seu e de sua família. Assim o objetivo de nosso estudo é caracterizar o quadro clínico e citogenético dos pacientes com suspeita e/ou diagnóstico de Anemia de Fanconi atendidos no Serviço de Genética Clínica da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) Complexo Hospitalar Santa Casa

	de Porto Alegre (CHSCPA). Parecer CEP nº 821/09 de 12 de março de 2009. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; Felipe Nora de Moraes
2009 - 2016	Estudo de aspectos etiológicos e clínicos de pacientes com doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica Descrição: O projeto tem por objetivo descrever as características clínicas, laboratoriais e prognósticas de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA. Serão incluídos no estudo os pacientes atendidos no Serviço de Genética no período de 1975 a 2009, e que apresentarem diagnóstico de uma doença genética ou uma síndrome malformativa, que tem aproximadamente 10.000 pacientes. O tipo de delineamento caracteriza-se como uma série de casos, em relação aos aspectos éticos os autores comentam, que como muitos dados serão coletados de prontuários (dados secundários). Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA Número de produções C,T & A: 9/
2009 - Atual	Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico. Descrição: Desde os anos 1980 sabe-se que a identificação de anomalias genéticas em neoplasias tem importância não somente no diagnóstico, mas também na evolução, prognóstico e, inclusive, indicação de um determinado protocolo terapêutico. Atualmente, estas informações já são bastante claras em relação às leucemias, inclusive fazendo parte de protocolos terapêuticos que auxiliam no delineamento da terapia. Por outro lado, em relação aos tumores sólidos, alguns aspectos relevantes já são conhecidos, mas ainda se fazem necessários muitos estudos. Deste modo, se além do diagnóstico imunohistoquímico realizado pela patologia, fossem obtidos dados através de citogenética convencional e molecular, os pacientes e os seus médicos poderiam dispor de diagnósticos mais específicos e tratamentos mais adequados. A possibilidade da determinação de anomalias citogenéticas com potencial preditivo e que permitam delinear protocolos terapêuticos mais adequados, é altamente tentadora e promissora. O potencial deste tipo de informação é extremamente amplo, refletindo-se diretamente na redução de custos e sofrimento dos pacientes afetados. Assim, o objetivo principal deste Projeto é instituir protocolos de cultivo de tumores sólidos e de técnica de FISH em amostras de tumores sólidos emblocados em parafina no Laboratório de Citogenética da UFCSPA. Parecer nº 881/09 de 18 de junho de 2009. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Mestrado acadêmico (1); Doutorado (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Carla Graziadio; Beatriz Menegotto; Tatiana Diehl Zen; Patricia Trevisan; Adriana Vial Roeh; Antônio Atalbio Hartmann
2009 - 2014	Aspectos clínicos, citogenéticos e moleculares de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): um estudo prospectivo Descrição: O EOAV é considerado uma condição etiológicamente heterogênea e com uma ampla variabilidade fenotípica, sendo que são poucos os estudos avaliando indivíduos com a síndrome em nosso meio. O reconhecimento precoce e a compreensão detalhada dos aspectos relacionados a etiologia, manifestações clínicas e evolução dos pacientes com o EOAV são essenciais para o seu manejo. Esse último, de um modo geral, dá-se de forma multidisciplinar em decorrência do amplo espectro de achados presentes na síndrome, envolvendo especialidades como Pediatria, Genética Médica, Otorrinolaringologia, Oftalmologia, Neurologia, Cirurgia Plástica e Pediatria, Fonoaudiologia, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Psiquiatria e Psicologia. Além disso, a intervenção precoce, em aspectos relacionados ao crescimento e desenvolvimento, é considerada uma ferramenta fundamental em indivíduos afetados por inúmeras doenças genéticas, incluindo o EOAV. A possibilidade também da coexistência de anomalias graves, que necessitem inclusive de intervenção cirúrgica, reforça ainda mais a necessidade da busca por um diagnóstico específico. Portanto, essa definição permite tanto a identificação e o tratamento de anomalias associadas como pode influenciar o aconselhamento genético a ser ministrado ao indivíduo e sua família. Parecer CEP nº 851/09 de 14 de maio de 2009. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Especialização (1); Mestrado acadêmico (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; Thayse Bienenr Goetz; Tatiana Diehl Zen; ALESSANDRA PAWELEC SILVA Financiador(es): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq
2009 - 2012	Importância da análise cromossômica dos fibroblastos em casos suspeitos de mosaicismos: experiência do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA Descrição: Mosaicismos cromossômicos são fenômenos razoavelmente frequentes em pacientes com suspeita de doença genética, no entanto, pouco identificados. O conhecimento da sua etiologia é de grande importância para a interpretação correta dos resultados laboratoriais, determinação diagnóstica e conduta clínica, com possível predição do fenótipo em alguns casos. Conhecendo-se o seu mecanismo, pode-se afirmar que toda e qualquer doença genética pode existir no estado mosaico. Usualmente as investigações clínicas limitam-se à análise cariotípica das células sanguíneas. Entretanto, a dificuldade diagnóstica que ocorre em muitos casos de mosaicismos confirma a importância da análise de um segundo tecido. Neste caso, faz-se uso principalmente da pele. Contudo, são poucos os laboratórios em nosso meio que apresentam infraestrutura e capacidade técnica adequadas para realizar esse tipo de análise. Em virtude disso e da escassez de estudos desenvolvidos em nosso meio, propomo-nos a realizar este trabalho. Este consistirá na verificação da prevalência, características clínicas e achados citogenéticos de pacientes com suspeita de mosaicismos submetidos à avaliação cromossômica através do cariótipo por bandas GTC de linfócitos e fibroblastos, atendidos no Serviço de Genética Clínica da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA). Parecer CEP nº 825/09 de 12 de março de 2009. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; Marina Lorenzen
2009 - 2011	Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA Descrição: A síndrome de Down é uma anormalidade cromossômica bastante comum, sendo que indivíduos portadores desta síndrome necessitam, rotineiramente, de uma avaliação e manejo multidisciplinar. Desta forma, são considerados indivíduos em risco devido ao grande número de possíveis anormalidades associadas, tanto do ponto de vista físico como comportamental. Estes são capazes de interferir tanto com o desenvolvimento e a qualidade de vida destes pacientes como com sua própria expectativa de vida. Assim, a definição diagnóstica e etiológica da síndrome de Down é importante não só para o manejo clínico destes indivíduos como para o adequado aconselhamento genético a ser ministrado à família. Entretanto, são escassos os estudos que avaliam as características citogenéticas e clínicas (incluindo prognósticas) desses indivíduos em nosso meio. O objetivo do nosso estudo é verificar as características clínicas, radiológicas e citogenéticas de pacientes com síndrome de Down diagnosticados no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA. Parecer CEP nº 825/09 de 12 de março de 2009. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; Felipe Nora de Moraes Financiador(es): Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico-CNPq
2008 - 2011	Identificação dos fatores de risco gestacionais e familiares para cardiopatia congênita na Unidade de Tratamento Intensivo do Hospital da Criança Santo Antônio Descrição: As malformações cardíacas são os defeitos congênitos mais frequentemente observados ao nascimento, com uma prevalência que oscila de 2 a 14 casos para 1000 nascidos vivos. Além disso, são uma importante causa de mortalidade e morbidade, tanto na infância como na vida adulta tardia, representando um importante problema de saúde pública. A etiologia das malformações cardíacas ainda é pouco compreendida, sendo que em somente 10 a 25% dos casos é possível fazer uma associação com causas conhecidas como anormalidades cromossômicas, doenças genéticas de origem gênica e multifatorial, e exposição a teratôgenos. Assim, o presente projeto tem como objetivo identificar possíveis fatores de risco para cardiopatia congênita, através da comparação de parâmetros [história gestacional (profissão materna, utilização de medicamentos, doenças maternas, fumo, álcool, drogas ilícitas) e familiar (consanguinidade, recorrência familiar de cardiopatia congênita, profissão materna)] previamente obtidos em outros dois projetos que avaliaram amostras prospectivas e consecutivas de pacientes com e sem cardiopatia congênita. Incidência e caracterização clínica dos pacientes que internam na unidade de tratamento intensivo cardiológico do HCSA e detecção da Síndrome de deleção 22q11 através de exame de cariótipo sincronizado e de técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH) e "Caracterização de aspectos relativos à história gestacional, história do parto, história familiar e reprodutiva de pacientes não portadores de cardiopatia congênita que internam na UTI do HCSA". Estes projetos já foram aprovados pelos Comitês de Ética em Pesquisa da UFCSPA (Parecer 153/06) e do Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA) (Pareceres 1014/05 e 1070/05). Para obtenção da amostra mínima confiável (580) serão coletadas 166 amostras adicionais. Os dados serão analisados através dos programas SPSS para Windows (versão 12.0), Microsoft® Excel 2002 e PEPI (versão 4.0). Parecer CEP nº 382/08 de Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Tatiana Diehl Zen
2008 - 2011	Espectro óculo-aurículo-vertebral: Análise retrospectiva de pacientes atendidos no serviço de genética clínica da FFFCMPA. Descrição: Espectro óculo-aurículo-vertebral é uma doença heterogênea e de expressão variável caracterizada por assimetria de face, apêndices pré auriculares, macrostomia, dermóide epibulbar, colobomas de pálpebra e oculares, anormalidades em vertébras cervicais e cardiopatia congênita. Esta síndrome frequentemente necessita de uma abordagem multidisciplinar tanto para a realização do seu diagnóstico como para o seu manejo clínico. Como a etiologia desta doença ainda não é conhecida, é de grande importância tentar identificar possíveis fatores de risco para o seu desenvolvimento. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Especialização (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Carla Graziadio; Marcelo Antonio Barbosa Peixoto
2008 - 2009	Prevalência e caracterização clínica de pacientes com amenorréia primária e cariótipo XY avaliadas no serviço de genética clínica da FFFCMPA Descrição: Verificar a prevalência e as características clínicas de pacientes com amenorréia e cariótipo XY avaliadas no serviço de genética clínica da FFFCMPA. Análise retrospectiva das características clínicas e laboratoriais das pacientes primárias e cariótipo XY avaliadas no serviço de genética clínica da FFFCMPA, através de uma revisão sistemática de fichas de atendimento e preenchimentos de um protocolo clínico padrão. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio;

	RAQUEL PAPANDREUS DIBI; Nadima Vieira Toscani; Leonardo Leiria de Moura da Silva
2008 - 2009	Anormalidades cromossômicas em casais com história de abortos de repetição avaliados em um serviço de genética clínica: prevalência e caracterização clínica Descrição: borto recorrente é tradicionalmente definido como a perda consecutiva de 3 ou mais gestações antes das 20 semanas gestacionais e acontece aproximadamente 1% de todos os casais. Entre as causas conhecidas, destacam-se as anormalidades cariótipas dos pais, observada em cerca de 3% dos casos. Assim, será realizada uma revisão sistemática de prontuário de casais com história de abortos de repetição, atendidos no período de janeiro de 1975 a novembro de 2007. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Andrea Kiss; Carla Graziadio; RAQUEL PAPANDREUS DIBI; JAMILE DOS SANTOS PICETTI
2007 - 2009	Análise retrospectiva de pacientes encaminhados ao serviço de Genética Clínica da UFCSPA para investigação de genitália ambígua Descrição: O nascimento de uma criança com ambiguidade genital é sempre considerado uma emergência médica e exige que o diagnóstico seja feito o mais precocemente possível, tendo em vista a sua implicação direta nas condutas clínicas e cirúrgicas, e na abordagem psicossocial do paciente e de sua família. Assim, este trabalho tem como objetivo caracterizar a população de pacientes encaminhados para avaliação de genitália ambígua no Serviço de Genética Clínica da FFFCMPA através da análise dos resultados de sua investigação clínica, citogenética e laboratorial. Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Doutorado (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Louise Lapagesse de Camargo Pinto; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Carla Graziadio
2007 - 2008	Correlação entre as manifestações clínicas de pacientes com amenorréia e anormalidades citogenéticas do cromossomo X Descrição: Será realizada uma análise retrospectiva dos achados clínicos e laboratoriais de pacientes com amenorréia e anormalidades do cromossomo X, avaliadas no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, entre Janeiro de 1975 a Novembro de 2007. O objetivo é correlacionar as manifestações clínicas de pacientes com amenorréia e anormalidades citogenéticas do cromossomo X. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (4); Mestrado acadêmico (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; RAQUEL PAPANDREUS DIBI; JAMILE DOS SANTOS PICETTI; Rosana Cardoso Manique Rosa
2006 - 2007	Pesquisa de deleção 22q11 através de estudo do cariótipo sincronizado e pelo método de hibridização in situ fluorescente (FISH) em uma amostra selecionada de pacientes com suspeita clínica de Síndrome Velocardiofacial Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Graduação (1); Especialização (2); Mestrado acadêmico (1); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Andrea Kiss; Carla Graziadio; Dayane Bohn Koshiyama; Cristina Touguinha Neves Medina; Carolina Waldman; Vera Lúcia Berenstein Pereira Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA
2005 - 2008	Significado prognóstico da presença da fusão TEL/AML1 em uma amostra de pacientes pediátricos gaúchos com Leucemia Linfoblástica Aguda Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Lúcia Mariano da Rocha Silla
2002 - 2003	Prevalência no R. G. do SUL da translocação (12;21)(p13;q22) em leucemia linfoblástica aguda na infância, identificada através de hibridização in situ fluorescente com sondas de DNA para o rearranjo TEL/AML1 Descrição: Com o objetivo de detectar a prevalência da fusão dos genes TEL e AML1 em uma amostra brasileira de leucemia linfoblástica aguda de células B (LLA-B), e visando a otimização de um protocolo de realização de FISH, selecionamos 58 amostras citogenéticas de medula óssea de pacientes menores de 16 anos. Os pacientes compreenderam 25 meninos e 33 meninas, com uma idade média de 5,5 anos e com uma contagem média de leucócitos periféricos de 45.100X10⁶/l. Os grupos de ploidia observados citogeneticamente foram os que seguem: normal – 32,7%, hiperdiploide 51-65 – 34,5%, pseudodiploide – 15,5%, hiperdiploide 47-50 – 13,8%, hipodiploide e tetraploide – 1,7% cada. O acompanhamento da evolução clínica deste grupo de pacientes pode nos proporcionar, no futuro, dados sobre o prognóstico dos pacientes portadores da t(12;21). Situação: Concluído Natureza: Projetos de pesquisa Alunos envolvidos: Mestrado acadêmico (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Magda Cirne Lima; L. Daudt; J Neumann; Margarete S Mattevi; M S Fernandes; Virginia Maria Coser; Lúcia Mariano da Rocha Silla Número de produções C,T & A: 4/
Projetos de desenvolvimento tecnológico	
2016 - Atual	Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia de Inovação em Diagnóstico Molecular - INCT-IDM Descrição: As ações deste Instituto se darão em três pilares fundamentais: (i) em curto prazo, pretende-se realizar revisões sistemáticas sobre testes moleculares e proceder com experimentos laboratoriais para desenvolver os testes moleculares in house, que serão utilizados nas etapas seguintes de validação clínica; (ii) em médio prazo, conduzir-se-ão estudos clínicos para validar os testes moleculares desenvolvidos nas etapas iniciais; (iii) por fim, planeja-se construir, com base na melhor evidência disponível, diretrizes para o uso clínico dos testes moleculares. Mobilidade acadêmica é prevista durante a execução deste projeto, particularmente em articulação com nossos colaboradores internacionais, em um intuito de promover crescente internacionalização. Os encontros entre os pesquisadores nacionais do INCT-IDM deverão ocorrer quando da realização de eventos científicos das sociedades afins e/ou através de web meetings. O programa científico do Instituto refletirá as atuais linhas de pesquisa dos pesquisadores doutores que o compõem, fortalecidos pela aquisição de equipamentos que permitirão a produção de informação cientificamente mais competitiva, amparada por uma rede nacional e internacional de colaboradores. A participação de alunos será intensamente estimulada, incluindo estudantes do ensino médio, alunos de mestrado e doutorado, e pós-doutorandos. Conforme apresentado ao longo deste projeto, o INCT-IDM deverá trazer benefícios adicionais à geração de conhecimento científico, incluindo o desenvolvimento de produtos potencialmente patentáveis, os quais poderão interessar a empresas do setor. Transferência do conhecimento e tecnologias para hospitais filantrópicos e/ou ligados ao Sistema Único de Saúde (SUS) é meta primordial do INCT-IDM, sendo isto algo que já vem ocorrendo no grupo. Neste contexto, cabe destacar que a implementação do processo de gestão de tecnologias no sistema de saúde brasileiro é orientada pela Política Nacional de Gestão de Tecnologias em Saúde (PNETS), a qual norteia as ações em avaliações de tecnologia em saúde no Brasil. Além disso, a Lei nº 12.401, de 28/abril/2011, que dispõe sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologias em saúde no âmbito do SUS, atribui à Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC) a função de incorporação, exclusão ou alteração dessas tecnologias no SUS. Neste sentido, INCT-IDM se propõe a apresentar conceitos de avaliação de tecnologias em saúde, bem como orientar a elaboração de pareceres técnico-científicos em diagnóstico molecular. O parecer é uma ferramenta de resposta rápida que dá suporte à gestão e à tomada de decisão em saúde, baseada em evidências científicas. Sua execução e conteúdo devem ser simplificados e de linguagem acessível. Além de subsidiar a tomada de decisão, os resultados de um parecer podem sugerir a realização de novos estudos quando a evidência for insuficiente. A presente proposta vai também ao encontro do Plano de Ação em Ciência, Tecnologia e Inovação para o Desenvolvimento Nacional, do Governo Federal, que envolve: i) Sistema Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação; ii) Inovação na Sociedade e nas Empresas; iii) Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação em Áreas Estratégicas; iv) Ciência, Tecnologia e Inovação para o Desenvolvimento Social. Considerando que a Saúde é uma das áreas estratégicas dentro deste Plano, a geração de novos produtos, processos e serviços que proporcionem melhora nas condições de saúde para a sociedade, além de impactarem, direta ou indiretamente na economia do país, e uma das metas a serem alcançadas por este INCT. Salientamos, por fim, que existem poucos INCTs no Brasil com as características aqui propostas – para que tenhamos crescimento sustentável no setor, com geração de conhecimento competitivo e transferência de tecnologias, o apoio a esta estratégia. Situação: Em andamento Natureza: Projetos de desenvolvimento tecnológico Alunos envolvidos: Graduação (10); Mestrado acadêmico (10); Doutorado (15); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa; Rodrigo Della Mea Pientz; Alessandro Comari Pasqualotto (Responsável); Diego D'Avila Paskulin; Ailton T. Stein; Daniela D. Rosa; Juliana Giacomazzi; Maria Inês da Rosa; Vladimir Cantarelli Financiador(es): Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação-MCTI
2013 - Atual	Implementação da produção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente Descrição: O diagnóstico citogenético molecular ainda é muito distante da realidade do nosso Sistema Único de Saúde, sendo, em geral, disponibilizado apenas através de iniciativas pontuais e ligadas a projetos de pesquisa, tendo em vista o alto custo das sondas de DNA para FISH comerciais disponíveis. Devido a isso, há uma grande demanda reprimida, o que retarda ou mesmo impossibilita o diagnóstico trazendo grande sofrimento físico e psíquico aos pacientes e seus familiares. O Laboratório de Citogenética da UF UFCSPA completou 37 anos de atividade ininterrupta em agosto de 2012. Possuímos grande experiência em citogenética clássica e molecular, com uma equipe bem estabelecida e uma estrutura física bastante adequada. Assim, o objetivo principal do projeto é estabelecer a técnica de manufatura de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente (FISH), com vistas à estruturação futura de um Centro de Citogenética Molecular. Futuramente o nosso serviço tanto poderá realizar os procedimentos laboratoriais de FISH como fornecer as sondas de DNA para serviços parceiros, ligados ao SUS. A prestação de serviços de diagnóstico em citogenética clássica e molecular, não completamente contemplada pelo SUS, está intrinsecamente ligada ao objetivo principal para abranger pacientes e suas famílias atendidas pelo SUS. A tecnologia de FISH permite a identificação de anomalias cromossômicas submicroscópicas tanto em neoplasias como em doenças congênitas. A identificação destas anomalias em câncer permite a realização do diagnóstico preciso, da realização da alternativa terapêutica mais adequada e da indicação de prognóstico. Esta investigação já faz parte dos protocolos de diagnóstico e tratamento de inúmeros tipos de câncer. Em indivíduos portadores de malformações múltiplas e déficit cognitivo, permite a investigação de desequilíbrios cromossômicos submicroscópicos que não são identificados pela técnica clássica de bandamento GTG, mas somente utilizando técnicas de citogenética molecular como a hibridização in situ fluorescente (FISH). A capacitação do Laboratório de Citogenética da UFCSPA além da produção de sondas de DNA para hibridização in situ permitirá também: a consolidação da metodologia no laboratório; a produção de sondas a um menor custo que o comercial; disponibilidade de uma ferramenta de ponta para a pesquisa básica; a disponibilização dos testes para os pacientes do SUS; a disponibilização da sonda para outros serviços; o fortalecimento da formação de recursos humanos qualificados, em nível de graduação e pós-graduação de nossa e de outras Instituições; o desenvolvimento e qualificação de projetos de pesquisa.

	Situação: Em andamento Natureza: Projetos de desenvolvimento tecnológico Alunos envolvidos: Graduação (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Marilu Fiegenbaum; Patricia Trevisan; Rafaela Ribeiro Machado Oliveira; Luiza Emy Dorfman; Diego D'Ávila Paskulin Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS
2013 - 2014	Planejamento da infraestrutura e implementação de protocolos e para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ no Laboratório de Citogenética Descrição: A proposta fundamental deste projeto de desenvolvimento tecnológico e inovação visa à adequação dos protocolos referentes às diferentes etapas envolvidas na produção de sondas de DNA para FISH e CISH para o Laboratório de Citogenética da UFCSPA. Esta proposta inicial envolve especificamente a composição dos procedimentos operacionais padrão que serão utilizados posteriormente e a composição da estrutura de apoio necessária para a realização dos procedimentos laboratoriais. Futuramente, ao invés de comprar uma sonda pronta, que é específica para um determinado experimento, passaremos a produzir aquela que necessitamos. Isto permitirá uma inovação de um processo tecnológico (implantação do método de produção de sonda) como, no futuro, uma inovação de produto (produção de novas sondas não disponíveis no mercado). De modo concomitante à produção da sonda, deverá ocorrer a sua validação como um insumo para que possa ser utilizado não somente para pesquisa, mas também para o diagnóstico clínico. Adicionalmente, uma vez que a sonda seja validada, ela se tornará um produto tecnológico podendo ser patenteado e comercializado. Situação: Concluído Natureza: Projeto de desenvolvimento tecnológico Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Juliane Nascimento da Silva; Patricia Trevisan; Rafaela Ribeiro Machado Oliveira Número de orientações: 1;
Projeto de extensão	
2015 - Atual	Assistência, ensino e pesquisa em Genética Clínica Descrição: É fato que 4% das gestações resultam no nascimento de uma criança com alguma anomalia congênita ou doença genética. Pode-se inferir que em 2008 nasceram 5.405 indivíduos afetados em nosso estado, que possui apenas quatro serviços de atendimento em genética pelo Sistema Único de Saúde (SUS). O Serviço de Genética Clínica da UFCSPA presta assistência aos pacientes do SUS desde 1975. Os pacientes atendidos apresentam deficiências, incapacidades ou pertencem a grupos sociais vulneráveis, muitas vezes portadores de malformações congênitas e/ou de deficiência mental, necessitando atendimento multidisciplinar. Salientamos que, além dos alunos do curso de Medicina, desde o ano de 2009 alunos do curso de Fonoaudiologia realizam atividades ligadas ao atendimento de pacientes junto ao Serviço. Os pacientes são atendidos e aqueles que necessitam realizar cariótipo, o fazem no Laboratório do Serviço, resultando ao final um relatório médico. Concomitantemente ao atendimento acontece um processo de educação sobre o que são as anomalias, sua causa, prevenção, cuidados e perspectivas para uma vida com qualidade. Também, os pacientes avaliados são utilizados nas aulas teóricas e práticas, proporcionando a capacitação dos alunos e profissionais da saúde. Estes devem ser preparados do ponto de vista técnico e psicológico para lidar com situações desta natureza, enxergando o indivíduo como um todo. O atendimento prestado possibilita o aprendizado acadêmico e profissional e a produção científica (artigos científicos, apresentação de trabalhos em eventos científicos, trabalhos de conclusão de curso de graduação e pós-graduação, dissertações e teses). Situação: Em andamento Natureza: Projeto de extensão Alunos envolvidos: Graduação (5); Mestrado acadêmico (8); Doutorado (4); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa; Prícila Sleiifer; Sheila Tamanini de Almeida; Marilu Fiegenbaum; Marcia Angelica Peter Maahs Financiador(es): Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESU-PROEXT
2012 - 2014	Assistência Ensino e Pesquisa em Genética Clínica Descrição: É fato que 4% das gestações resultam no nascimento de uma criança com alguma anomalia congênita ou doença genética. Pode-se inferir que em 2008 nasceram 5.405 indivíduos afetados em nosso estado, que possui apenas quatro serviços de atendimento em genética pelo Sistema Único de Saúde (SUS). O Serviço de Genética Clínica da UFCSPA presta assistência aos pacientes do SUS desde 1975. Os pacientes atendidos apresentam deficiências, incapacidades ou pertencem a grupos sociais vulneráveis, muitas vezes portadores de malformações congênitas e/ou de deficiência mental, necessitando atendimento multidisciplinar. Salientamos que, além dos alunos do curso de Medicina, desde o ano de 2009 alunos do curso de Fonoaudiologia realizam atividades ligadas ao atendimento de pacientes junto ao Serviço. Os pacientes são atendidos e aqueles que necessitam realizar cariótipo, o fazem no Laboratório do Serviço, resultando ao final um relatório médico. Concomitantemente ao atendimento acontece um processo de educação sobre o que são as anomalias, sua causa, prevenção, cuidados e perspectivas para uma vida com qualidade. Também, os pacientes avaliados são utilizados nas aulas teóricas e práticas, proporcionando a capacitação dos alunos e profissionais da saúde. Estes devem ser preparados do ponto de vista técnico e psicológico para lidar com situações desta natureza, enxergando o indivíduo como um todo. O atendimento prestado possibilita o aprendizado acadêmico e profissional e a produção científica (artigos científicos, apresentação de trabalhos em eventos científicos, trabalhos de conclusão de curso de graduação e pós-graduação, dissertações e teses). Situação: Concluído Natureza: Projeto de extensão Alunos envolvidos: Graduação (6); Especialização (1); Mestrado acadêmico (3); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa; Thayse Bienert Goetze; ALESSANDRA PAWELEC SILVA; Patricia Trevisan; Sheila Tamanini de Almeida; Marilu Fiegenbaum; Juliane Nascimento da Silva; Marcia Angelica Peter Maahs; Fernanda Diffini Santa Maria Financiador(es): Ministério da Educação-MEC
2010 - 2012	Assistência, Ensino e Pesquisa em Genética Clínica Descrição: É fato que 4% das gestações resultam no nascimento de uma criança com alguma anomalia congênita ou doença genética. Pode-se inferir que em 2008 nasceram 5.405 indivíduos afetados em nosso estado, que possui apenas dois serviços de atendimento em genética. O Serviço de Genética Clínica da UFCSPA presta assistência aos pacientes do Sistema Único de Saúde desde 1975. Os pacientes atendidos apresentam deficiências, incapacidades ou pertencem a grupos sociais vulneráveis, muitas vezes portadores de malformações congênitas e/ou de retardo mental, necessitando atendimento multidisciplinar. Os pacientes são atendidos e aqueles que necessitam realizar cariótipo, o fazem no Laboratório do Serviço, resultando ao final um relatório médico. Concomitantemente ao atendimento acontece um processo de educação sobre o que são as anomalias, sua causa, prevenção, cuidados e perspectivas para uma vida com qualidade. Também, os pacientes avaliados são utilizados nas aulas teóricas e práticas, proporcionando a capacitação dos alunos e profissionais da saúde. Estes devem ser preparados do ponto de vista técnico e psicológico para lidar com situações desta natureza, enxergando o indivíduo como um todo. O atendimento prestado possibilita o aprendizado acadêmico e profissional e a produção científica (artigos científicos, trabalhos de conclusão de curso de graduação e pós-graduação, dissertações e teses). Situação: Concluído Natureza: Projeto de extensão Alunos envolvidos: Graduação (4); Mestrado acadêmico (2); Doutorado (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Giorgio Adriano Paskulin (Responsável); Carla Graziadio; Rafael Fabiano Machado Rosa; Sheila Tamanini de Almeida; Marilu Fiegenbaum Financiador(es): Ministério da Educação-MEC
2009 - 2014	Avaliação da necessidade de atuação fonoaudiológica em pacientes atendidos em um Serviço de Genética Clínica Descrição: O objetivo do projeto é avaliar a necessidade de atuação fonoaudiológica em uma amostra de pacientes atendidos pelo serviço de genética clínica da UFCSPA/Complexo Hospitalar Santa Casa. Este é um estudo prospectivo, que envolverá todos os pacientes atendidos pelo serviço de genética da UFCSPA/CHSCPA durante um período de seis meses, em uma amostra estimada de 240 pacientes. Parecer CEP nº 858/09 de 14 de maio de 2009. Pesquisador Responsável. Situação: Concluído Natureza: Projeto de extensão Alunos envolvidos: Graduação (1); Especialização (2); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Carla Graziadio; Thayse Bienert Goetze; ALESSANDRA PAWELEC SILVA; Reinaldo Luna de Omena Filho Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA
Projeto de ensino	
2018 - Atual	Montagem de um atlas de dismorfologia para auxílio no ensino da Genética Humana Descrição: As dismorfias são consideradas alterações na forma de uma parte ou de um órgão do corpo, já observadas ao nascimento, que podem ter diferentes implicações e significados. Elas podem ser classificadas em maiores, que são aquelas anormalidades associadas a sintomas e alterações de função, ou menores, que têm um significado mais estético do que funcional. Contudo, estas últimas, apesar de não se associarem a uma maior gravidade, podem dar pistas importantes para o reconhecimento de diversas síndromes genéticas. Atualmente, sabe-se que a maioria das síndromes genéticas é diagnosticada clinicamente não pela presença de dismorfias ou malformações maiores, mas mais pelo padrão das dismorfias menores observado. Dá-l a importância do conhecimento, tanto do ponto de vista visual como conceitual, das mesmas. Assim, este projeto visa realizar a montagem de um Atlas de Dismorfologia para auxílio no ensino dentro da disciplina de Genética Humana. Este resultará não só em uma importante ferramenta de aprendizado, como em uma publicação, o que ajudará ainda mais a difundir o conhecimento da Genética, dentro e fora da Universidade. Além disso, será organizada uma exposição com os desenhos das dismorfias, junto com as suas respectivas informações, no intuito também de divulgação deste conhecimento. Situação: Em andamento Natureza: Projeto de ensino É um projeto em cooperação com: Instituição de Ensino. O projeto possui ações inovadoras no(a): Graduação. Em relação a temática: Ensino e aprendizagem. Objetivos e metas: Objeto geral: - Realizar a montagem de um atlas de dismorfologia para auxílio no ensino da Genética Humana. Objetivos específicos: - Ampliar e auxiliar a consolidar o conhecimento oferecido dentro Disciplina de Genética Humana da UFCSPA; - Auxiliar na compreensão de assuntos abordados na Disciplina, em especial a melhor compreensão das características físicas das síndromes genéticas, por meio do conhecimento das dismorfias, tanto do ponto de vista visual como de significado; - Elaborar discussões e criar associações entre as dismorfias presentes no Atlas de Dismorfologia com os temas abordados em aula, no intuito de potencializar o conhecimento da Genética Humana, bem como destacando suas aplicações; - Realizar a publicação do Atlas de Dismorfologia, no sentido de expandir ainda mais o conhecimento da Genética, tornando-o acessível a todos os estudantes; - Montar uma exposição com os desenhos das dismorfias presentes no Atlas, junto com a sua respectiva definição e significado, afim de difundir o conhecimento da Genética, não só aos alunos que estão cursando a Disciplina como aqueles pertencentes à comunidade acadêmica da UFCSPA. Alunos envolvidos: Graduação (1); Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Marilu Fiegenbaum Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA Número de orientações: 1;

Revisor de periódico

1. PRENATAL DIAGNOSIS

Vínculo

2016 - Atual Regime: Parcial

2. Journal of International Research in Medical and Pharmaceutical Sciences

Vínculo

2016 - Atual Regime: Parcial

3. Case Reports in Obstetrics and Gynecology

Vínculo

2016 - Atual Regime: Parcial

4. Case Reports in Pediatrics

Vínculo

2016 - Atual Regime: Parcial

5. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A

Vínculo

2016 - Atual Regime: Parcial

6. European Journal of Medical Genetics

Vínculo

2013 - Atual Regime: Parcial

7. Clinics (USP. Impresso)

Vínculo

2013 - Atual Regime: Parcial

8. International Journal of Case Reports in Medicine

Vínculo

2013 - Atual Regime: Parcial

9. International Journal of Biomedical Science

Vínculo

2012 - Atual Regime: Parcial

10. Revista Paulista de Pediatria

Vínculo

2009 - Atual Regime: Parcial

11. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia (Impresso)

Vínculo

2009 - Atual Regime: Parcial

12. British Journal of Medicine and Medical Research

Vínculo

2012 - 2017 Regime: Parcial

Membro de corpo editorial

1. Journal of International Research in Medical and Pharmaceutical Sciences

Vínculo

2016 - Atual Regime: Parcial

2. Journal of Tumor

Vínculo

2013 - Atual Regime: Parcial

3. Oncocytology Journal

Vínculo

2012 - Atual Regime: Parcial

4. Jornal Panorama

Vínculo

2013 - 2017 Regime: Parcial
Outras informações:
Jornal da UFCSPA.

5. British Journal of Medicine and Medical Research

Vínculo**2012 - 2017** Regime: Parcial**Membro de comitê de assessoramento****1. Sistema de Informações de Ciência e Tecnologia em Saúde - SISC&T****Vínculo****2014 - Atual** Regime: Parcial**2. Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESu - PROEXT****Vínculo****2010 - Atual** Regime: Parcial**2010 - Atual** Regime: Parcial**Revisor de projeto de agência de fomento****1. Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico - CNPq****Vínculo****2017 - Atual** Regime: Parcial**2017 - Atual** , Enquadramento funcional: Bolsista de Produtividade em Pesquisa , Carga horária: 20, Regime: Parcial**2. Universidade Federal do Rio Grande do Norte - UFRN****Vínculo****2018 - Atual** Regime: Parcial
Outras informações:
Consultor externo no processo de avaliação de projetos de pesquisa.**3. Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior - CAPES****Vínculo****2018 - Atual** Regime: Parcial**4. Departamento de Ciência e Tecnologia- Secretaria de Ciência, Tecnologia e I - DECIT/SCITIE****Vínculo****2014 - Atual** Regime: Parcial**5. Secretaria da Ciência, Inovação e Desenvolvimento Tecnológico - SCIT****Vínculo****2013 - Atual** Regime: Parcial
Outras informações:
CONSULTOR AD HOC**6. Fundação de Amparo à Ciência e Tecnologia do Estado de Pernambuco - FACEPE****Vínculo****2013 - Atual** Regime: Parcial**7. Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul - FAPERGS****Vínculo****2013 - Atual** Regime: Parcial**8. (SISC&T) Sistema de Informações de Ciência e Tecnologia em Saúde****Vínculo****2009 - Atual** Regime: Parcial
Outras informações:
Parecerista ad hoc avaliando projetos de pesquisa submetidos aos Editais Programa Pesquisa para o SUS, Prêmio de Incentivo em Ciência e Tecnologia para o SUS.**9. Ministério da Saúde - MS****Vínculo****2014 - 2014** Regime: Parcial
Outras informações:
Parecerista ad hoc na avaliação do projeto de pesquisa para o Programa Nacional de Atenção Oncológica (PRONON).**Áreas de atuação**

1. Genética Clínica
2. Citogenética
3. Cancerologia
4. Genética Humana e Médica
5. Medicina
6. Pediatria

Idiomas**Inglês** Compreende Bem , Fala Razoavelmente , Escreve Bem , Lê Bem
Espanhol Compreende Bem , Fala Razoavelmente , Escreve Razoavelmente , Lê Bem
Italiano Compreende Bem , Fala Razoavelmente , Escreve Razoavelmente , Lê Bem**Prêmios e títulos**

- 2019
- Destaque de Sessão - Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade / Aprendendo genética através da história e das artes., UFCSPA
- 2019
- Destaque de Sessão - Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade / Montagem de um atlas de dimorfologia para auxílio no ensino da genética humana, UFCSPA
- 2018
- Prêmio Hugolino de Andrade, Associação Gaúcha de Radiologia
- 2017
- Melhor Trabalho - Categoria Iniciação Científica, XI Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia da UFCSPA
- 2017
- Menção Honrosa - XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia, Associação Gaúcha de Ultrassonografia
- 2017
- Prêmio Yukio Moriguchi, XVII Simpósio Internacional de Geriatria e Gerontologia
- 2016
- Menção Honrosa - XII Jornada Gaúcha de Ultrassonografia, Associação Gaúcha de Ultrassonografia
- 2015
- Destaque na Categoria Resumo para Pôster - Nível Graduação, PPG Patologia - UFCSPA
- 2015
- Primeiro Lugar na categoria Enfermagem nos Temas Livres apresentados na XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia e IV Encontro Sul-Rio-Grandense de Enfermagem Neonatal, Comitê de Neonatologia da Sociedade de Pediatria de Rio Grande do Sul
- 2014
- Primeiro Lugar no VII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e V Simpósio Sul-Americano de Pediatria, Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
- 2013
- Menção Honrosa - Prêmio de Incentivo em Ciência e Tecnologia para o SUS - 2012, Ministério da Saúde
- 2012
- Professor Homenageado, Curso de Fonoaudiologia - UFCSPA
- 2010
- Destaque na Sessão Genética Humana, XXII Salão de Iniciação Científica da UFRGS
- 2010
- Honorable Mention - 39th Annual Convention - IAOM - 1º Congresso Internacional de Motricidade Orofacial realizado na América Latina, International Association of Orofacial Myology - IAOM
- 2008
- Prêmio Pedro Luiz Costa, UFCSPA / Complexo Hospitalar Santa Casa / Centro de Estudos Prof. Pedro Luiz Costa
- 2007
- Prêmio Âurea Beirão de Almeida, I Congresso de Ginecologia e Obstetrícia SANTA CASA - FFFCMPA
- 2006
- Descrição da Síndrome Rosa (2006) - handless - footless - radial aplasia, London Medical Databases (LMD)
- 2005
- Médico do Ano, Programa Medicina e Saúde - Rádio Guaíba
- 2001
- Menção Honrosa, Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre
- 2001
- Sócio Efetivo, Sociedade Brasileira de Genética Clínica

Produção

Produção bibliográfica

Artigos completos publicados em periódicos

1.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1713155

GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; DINIZ, B. L.; DECONTE, D.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.** Candidate genes of Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum in 22q region: a systematic review. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A. **1000** v., p.-, -, 2020.
Palavras-chave: Oculo-auriculo-vertebral spectrum, Hemifacial microsomia, Systematic review, Candidate genes, 22q11.2
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês.
2.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1713155

DINIZ, B. L.; SANTOS, ANDRESSA SCHNEIDERS; GLAESER, ANDRESSA BARRETO; GUARANA, BRUNA BAERLE; LOREA, CLÁUDIA FERNANDES; JOSAHKIAN, JULIANA ALVES; HUBER, JANAINA; ROSA, RAFAEL FABIANO MACHADO; **ZEN, PRG** Congenital Heart Defects and Dysmorphic Facial Features in Patients Suspicous of 22q11.2 Deletion Syndrome in Southern Brazil. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v.2, p.1 -, 2020.
Palavras-chave: Congenital heart defects, 22q11 Deletion Syndrome, Facial dysmorphism
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1055/s-0040-1713155]
3.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1713155

FLORIANI, M. A.; GLAESER, A. B.; **DORFMAN, L. E.**; AGNES, G.; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.** GATA4 Deletions Associated with Congenital Heart Diseases in South Brazil. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v., p.-, -, 2020.
Palavras-chave: Heart Defects, Congenital, GATA4 Transcription Factor, 22q11 Deletion Syndrome
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
4.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

GLAESER, ANDRESSA BARRETO; DINIZ, BRUNA LIXINSKI; DECONTE, DESIRÉE; SANTOS, ANDRESSA SCHNEIDERS; **ROSA, Rafael Fabiano Machado**; **ZEN, PRG** Microarray-Based Comparative Genomic Hybridization, Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification, and High-Resolution Karyotype for Differential Diagnosis Oculoauriculovertbral Spectrum: A Systematic Review. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v.9, p.149 - 157, 2020.
Palavras-chave: Oculoauriculovertbral spectrum, Hemifacial microsomia, High resolution karyotype, Fluorescence in situ hybridization, Multiplex ligation-dependent probe amplification, Microarray-based comparative genomic hybridization
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Genética Clínica, Citogenética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.1055/s-0040-1712118]
5.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

DECONTE, D.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; FERREIRA, M. A. T.; KOPACEK, C.; **ROSA, E. B.**; HERINGER, J. I.; LIGABUE-BRAUN, R.; **Zen, Paulo R. G.**; **ROSA, R. F. M.**; **FIGENBAUM, M.** Ophthalmologic Impairment and Intellectual Disability in a Girl Presenting Kenny-Caffey Syndrome Type 2. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , p.1 - 7, 2020.
Palavras-chave: Kenny-Caffey syndrome, Ophthalmologic impairment, Intellectual disability
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
6.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

DINIZ, B. L.; GLAESER, A. B.; DECONTE, D.; GUARANA, B. B.; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.** Pseudohypoparathyroidism with Ectopic Calcification and 22q11 Deletion Syndrome: A Rare Case. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v., p.-, -, 2020.
Palavras-chave: Ectopic calcification, Pseudohypoparathyroidism, DiGeorge Syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
7.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

DA COSTA ALMEIDA, CARLA BASTOS; WELTER, AMANDA THUM; ABECH, GABRIEL DOTTÁ; BRANDÃO, GABRIELA RANGEL; FLORES, JOSÉ ANTÔNIO MONTEIRO; SCHÜLE, BIRGITT; FRANCKE, UTA; Fiegenbaum, Marku; **Zen, Paulo Ricardo Gazzola**; **Rosa, Rafael Fabiano Machado** Report of the Phenotype of a Patient with Roberts Syndrome and a Rare ESCO2 Variant. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v.09, p.058 - 062, 2020.
Palavras-chave: ESCO2 variant, Roberts syndrome, Phocomelia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1055/s-0039-1696636]
8.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

BRANDÃO, G. R.; WELTER, A. T.; ABECH, GABRIEL DOTTÁ; ALMEIDA, C. B. C.; OKABAYASHI, C. S. M.; GADELHA, K. A.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.** Trisomy 21 and Ebstein Anomaly: Diagnosis and Prognosis of a Rare Association. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v., p.-, -, 2020.
Palavras-chave: Trisomy 21, Ebstein anomaly, Diagnosis, Prognosis
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
9.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

DECONTE, D.; CORREIA, E. P. E.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; CORREIA, J. D.; **MAAHS, M. A. P.**; **Zen, P. R. G.**; **FIGENBAUM, M.**; **ROSA, R. F. M.** Unusual Characteristics and Variable Expressivity in a Brazilian Family with Cherubism. JOURNAL OF PEDIATRIC GENETICS. , v., p.-, -, 2020.
Palavras-chave: Cherubism, Unusual characteristics, Variable expressivity
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
10.
- doi

10.1007/s10555-020-0040-1712118

TREVISAN, PATRICIA; **Graziadio, Carla**; RODRIGUES, DAYANE BOHN KOSHIYAMA; **Rosa, Rafael Fabiano Machado**; SOARES, FABIANO PASQUALOTTO; Provenzi, Valentina Oliveira; DE OLIVEIRA, CERES ANDRÉIA VIEIRA; **Paskulin, Giorgio Adriano**; **Varella-Garcia, Mariella**; **Zen, Paulo Ricardo Gazzola** Clinical and Molecular Characterization of Adult Glioblastomas in Southern Brazil. JOURNAL OF NEUROPATHOLOGY AND EXPERIMENTAL NEUROLOGY. **300** v.78, p.297 - 304, 2019.
Palavras-chave: Glioblastoma, KDR, KIT, NTRK1, PDGFRA, ROS1
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1093/nen/nlz006]

11. **doi** BELTRAO, L. A.; CORREIA, E. P. E.; **ROSA, E. B.**; CORREIA, J. D.; KOPACEK, C.; FARIA, A. E.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Clitoris cyst mimicking ambiguous genitalia and presenting spontaneous regression. PEDIATRICS INTERNATIONAL. **54**, v.61, p.113 - 114, 2019.
Palavras-chave: Clitoris cyst, Ambiguous genitalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

12. **doi** ALTMAYER, S. P. L.; BARROW, M.; FLORIANI, M. A.; NAGATA, G. K.; ZANON, M.; **da Cunha, André Campos**; Fell, PRK; DIETRICH, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Fetal anencephaly with umbilical cord attached to cerebrovasculosa area: autopsy report. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO), v.55, p.210 - 217, 2019.
Palavras-chave: Anencephaly, Umbilical cord, Amniotic band syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: <http://www.jbpm.org.br/detalhes/476>

13. **doi** SCHWADE, L. F.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; SLEIFER, P.**
Mismatch negativity in children with complaints of learning difficulties. REVISTA DE LOGOPEDIA, FONIATRÍA Y AUDIOLOGÍA (ED. IMPRESA), v.40, p.23 - 29, 2019.
Palavras-chave: Evoked potentials, Audiology, Electrophysiology, Children, Learning
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Espanhol.

14. **doi** ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; **Fiegenbaum, M;** CORREIA, E. P. E.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Nasal fistula, epidermal cyst and hypernatremia in a girl presenting holoprosencephaly due to a rare ZIC2 point mutation. European Journal of Medical Genetics. **56**, v.-, p.-, 2019.
Palavras-chave: Nasal fistula, Epidermal cyst, Hypernatremia, Holoprosencephaly, ZIC2 mutation
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês.

15. **doi** FRAGA, R. B.; SLEIFER, P.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Peripheral and Central Auditory Findings in Individuals with Williams Syndrome. Journal of Health Sciences, v.x, p.1 - 8, 2019.
Palavras-chave: Williams syndrome, Central auditory evaluation, Peripheral hearing system, Central hearing system
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://https://www.jhscl.ba/ojs/index.php/jhscl/article/view/715>

16. **doi** ACCO, F. S.; BORTOLI, A. F.; CAPAVERDE, V. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Thoracabdominal ectopia cordis with good outcome. Pediatrics International. **54**, v.-, p.-, 2019.
Palavras-chave: Ectopia cordis, Ectopia cordis thoracabdominal, Evolução, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês.

17. **doi** FERREIRA, M. A. T.; GONZALES, J. F. O.; CORREIA, E. P. E.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Visual loss as first clinical manifestation of X-linked adrenoleukodystrophy. REVISTA BRASILEIRA DE OTALMOLOGIA (IMPRESSO). **54**, v.78, p.403 - 405, 2019.
Palavras-chave: Visual loss, X-linked, Adrenoleukodystrophy
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários

18. FERREIRA, MARIA ANGÉLICA T.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; **ROSA, R. F. M.**; GONZALES, J. F. O.; TELLES, L. E. B.; FERRAO, Y. A.; **Zen, P. R. G.**
WAGRO syndrome: a rare genetic condition associated with aniridia and additional ophthalmologic abnormalities. ARQUIVOS BRASILEIROS DE OTALMOLOGIA. **54**, v.82, p.336 - 338, 2019.
Palavras-chave: Aniridia, WAGR syndrome, PAX6 transcription factor, Cataract, Wilms tumor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

19. **doi** GREGORY, LETÍCIA; **Rosa, Rafael F. M.; Zen, Paulo R. G.**; Sleifer, Prícia
Auditory evoked potentials in children and adolescents with Down syndrome. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A. **56**, v.176A, p.68 - 74, 2018.
Palavras-chave: Central auditory evaluation, Down syndrome, Electrophysiology, Event-related potentials, Evoked potential, Hearing
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1002/ajmg.a.38520](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38520)

20. **doi** PEREIRA, CAMILLA M. V.; CRUZ, LARISSA V.; GIROTTI, MARINA C.; CUNHA, ANDRÉ C.; TELLES, JORGE ALBERTO B.; DINIZ, BRUNA L.; ROSA, ROSANA C. M.; **Zen, Paulo Ricardo G.; Rosa, Rafael Fabiano M.**
Autopsy findings of a child with left atrial isomerism associated with pulmonary agenesis. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO), v.54, p.109 - 110, 2018.
Palavras-chave: Isomerism, Heterotaxy syndrome, Lung, Congenital heart defects, Autopsy
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.5935/1676-2444.20180020](https://doi.org/10.5935/1676-2444.20180020)

21. **doi** FERREIRA, MARIA ANGÉLICA T.; GONZALES, JOÃO FRANCISCO O.; DINIZ, BRUNA L.; FLORIANI, MAIARA A.; BAU, ANA ELISA K.; ROSA, ROSANA C. M.; **Rosa, Rafael Fabiano M.; Zen, Paulo Ricardo G.**
Description of clinical aspects and microscopy of the hair shaft of a carrier of familial monilethrix. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO), v.54, p.333 - 335, 2018.
Palavras-chave: Monilethrix, Hair, Hypotrichosis, Inheritance patterns, Microscopy
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.5935/1676-2444.20180055](https://doi.org/10.5935/1676-2444.20180055)

22. **doi** OLIVEIRA, PRISCILA H. A.; SOUZA, BEATRIZ S.; PACHECO, EIMI N.; MENEGAZZO, MICHELE S.; CORRÊA, IVAN S.; **Zen, Paulo R. G.; Rosa, Rafael F. M.**; CESA, CLAUDIA C.; PELLANDA, LUCIA C.; VILELA, MANUEL A. P.
Genetic Syndromes Associated with Congenital Cardiac Defects and Ophthalmologic Changes - Systematization for Diagnosis in the Clinical Practice. Arquivos Brasileiros de Cardiologia. **56**, v.110, p.84 - 90, 2018.
Palavras-chave: Heart Defects, Congenital/genetic, Eye diseases, Diagnostic Techniques, Ophthalmologic, Heart Septal Defects, Atrial, Tetralogy of Fallot
Áreas do conhecimento: Cardiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.5935/abc.20180013](https://doi.org/10.5935/abc.20180013)

23. **doi** DINIZ, BRUNA L.; FLORIANI, MAIARA A.; FERREIRA, MARIA ANGÉLICA T.; GONZALES, JOÃO FRANCISCO O.; LISBOA, NATHAN H.; JAKIMI, ANDRÉ RICARDO; FERREIRA, JANAINA YACY H.; **Rosa, Rafael Fabiano M.; Zen, Paulo Ricardo G.**
Increased levels of chitotriosidase in a patient with Alagille syndrome: association or coincidence?. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO), v.54, p.37 - 39, 2018.
Palavras-chave: Chitinase, Cholestasis, Inflammation, Alagille syndrome, Sepsis
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.5935/1676-2444.20180008](https://doi.org/10.5935/1676-2444.20180008)

24. **doi** DA ROSA, ERNANI B.; SILVEIRA, DANIELLE B.; CORREIA, JAMILE D.; GRAPIGLIA, CAROLINA G.; DE MORAES, SAMIR A. G.; NUNES, MAURICIO R.; ZEN, TD; OLIVEIRA, CERES A.; CORREIA, ELISA P. E.; ALCAY, CRISTIANE T.; LISBOA, MARLI L.; DA CUNHA, ANDRE C.; ZEN, PRG; ROSA, RAFAEL F. M.
Periconceptual folic acid supplementation in Southern Brazil: Why are not we doing it right?. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A. **56**, v.1, p.1 - 9, 2018.
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1002/ajmg.a.60699](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.60699)

25. **doi** DORFMAN, LUIZA EMY; FLORIANI, MAIARA A.; OLIVEIRA, TYANA MARA R. D. R.; CUNEGATTO, BIBIANA; **Rosa, Rafael Fabiano M.; Zen, Paulo Ricardo G.**
The role of cytogenetics and molecular biology in the diagnosis, treatment and monitoring of patients with chronic myeloid leukemia. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO), v.54, p.83 - 91, 2018.
Palavras-chave: BCR-ABL positive chronic myeloid leukemia, Leukemia, Cytogenetic, Karyotype, Philadelphia chromosome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Hematologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

26. **doi** FLORIANI, MAIARA A.; BAU, ANA ELISA K.; SILVA, RAQUEL P.; **Graziadio, Carla;** DORFMAN, LUIZA EMY; **ZEN, TATIANA D.; Rosa, Rafael Fabiano M.; Zen, Paulo Ricardo G.**
Applications of electron microscopy in health: the example of epidermolysis bullosa. Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial (Impresso), v.-, p.-, 2017.
Palavras-chave: Electron microscopy, Epidermolysis bullosa, Human health
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.5935/1676-2444.20170011](https://doi.org/10.5935/1676-2444.20170011)

27. **doi** SILVEIRA, DANIELLE BERNARDI; DA ROSA, ERNANI BOHRER; CORREIA, JAMILE DUTRA; Trevisan, Patrícia; Fiegenbaum, Marliu; OLIVEIRA, CERES ANDRÉIA; GRAPIGLIA, CAROLINA GEITENS; NUNES, MAURICIO ROUVEL; **Rosa, Rosana Cardoso Manique; ZEN, TATIANA DIEHL; ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado**
Birth weight, length and head circumference: Progression and impact over the outcome of patients with

congenital heart disease. INTERNATIONAL JOURNAL OF CARDIOLOGY. **JCAR**, v.-, p.- - -, 2017.
Palavras-chave: Congenital heart defects, Cardiac malformations, Birth weight, Prognosis, Surgery
Áreas do conhecimento: Cardiologia, Genética Humana e Médica, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0167527317303054]

28. **doi** **RIEGEL, M.**, MERGENER, R.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**. Chromosomal Structural Rearrangements: Characterizing In-terstitial Deletions and Duplications in The Clinical Practice. Archives of Pediatrics . v.2, p.1 - , 2017.
Palavras-chave: Array-CGH, Deletions, Duplications, FISH, Multiple Congenital Abnormalities, Structural Rearrangements
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.29011/2575-825x.100024]

29. **doi** SANTOS, A. S.; BASSANI, N. C.; FLORIANI, M. A.; **Zen, P. R. G.**; ROSA, R. F. M. Evaluation of the fetal urine sample through vesico-centesis: an approach to diagnostic and therapeutic application. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO) . v.53, p.258 - 260, 2017.
Palavras-chave: Fetal urine, Vesico-centesis, Diagnosis, Therapeutic
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês.

30. **doi** KOSHYAMA, D. B.; TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; CUNEGATTO, B.; SCHOLL, J. N.; PROVENZI, V. O.; PIRES DE SÁ, A.; SOARES, F. P.; VELHO, M. C.; PEREIRA FILHO, N. A.; OLIVEIRA, C. A. V.; **Zen, P. R. G.**. Frequency and clinical significance of chromosome 7 and 10 aneuploidies, amplification of the EGFR gene, deletion of PTEN and TP53 genes, and 1p/19q deficiency in a sample of adult patients diagnosed with glioblastoma from Southern Brazil. JOURNAL OF NEURO-ONCOLOGY. **JON**, v.-, p.- - -, 2017.
Palavras-chave: Glioblastoma, FISH, EGFR, PTEN, TP53, 1p/19q codeletion
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Home page: [http://https://link.springer.com/journal/11060/onlineFirst/page/1]

31. **doi** OSTERMANN, A. C.; FREZZA, M.; ROSA, Rafael Fabiano Machado; **ZEN, PRG** Perspectivas otimistas na comunicação de notícias difíceis sobre a formação fetal. Cadernos de Saúde Pública (Online) . v.33, p.e00037716 - e00037716, 2017.
Palavras-chave: Aconselhamento genético, Entrega de resultado, Entrega de más notícias, Malformações, Medicina fetal
Áreas do conhecimento: Linguística Aplicada, Medicina Fetal, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2017000805003&lang=pt]

32. **doi** AVILA, A. T. V.; Sileifer, Príclia; ROCHA, V. O.; ROSA, R. F. M.; **ZEN, PRG** Potencial Evocado Auditivo de Longa Latência e Cognitivo em Adolescentes com Síndrome de Down. Journal of Health Sciences . v.19, p.165 - , 2017.
Palavras-chave: Audição, Potenciais Evocados Auditivos, eletrofisiologia, Down syndrome
Áreas do conhecimento: Audiologia, potencial evocado auditivo
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://https://doi.org/10.17921/2447-8938.2017v19n3p165-170]

33. **doi** FLORIANI, M. A.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; DORFMAN, L. E.; ROSA, R. C. M.; **ZEN, T. D.**; **Zen, P. R. G.** Report of a patient with fragile X syndrome unexpectedly identified by karyotype analysis. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO) . p.108 - 109, 2017.
Palavras-chave: Karyotype, Fragile X syndrome, Intellectual disability, Chromosomal fragile sites
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

34. **doi** POGUE, R.; MARQUES, F. A.; KOPACEK, C.; ROSA, R. C. M.; DORFMAN, L. E.; MAZZEU, J.; FLORES, J. A. M.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.** Short stature, unusual face, delta phalanx, and abnormal vertebrae and ribs in a girl born to half-siblings. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCAR**, v.173, p.- - -, 2017.
Palavras-chave: Short stature, Delta phalanx, Abnormal vertebrae, Abnormal ribs , Consanguinity, autosomal recessive inheritance
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.38172/abstract]

35. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; DE MORAES, S. A. G.; SULCZINSKI, L. P.; DA SILVA, F. A.; MILNER, O. G.; PIRES, S.; ARTIGALAS, O. A. P.; Rosa, RCM; **ZEN, PRG** Siblings affected by EEC syndrome presenting normal parents: germline mosaicism?. REVISTA PAULISTA DE PEDIATRIA (IMPRESSO) . v.-, p.- - -, 2017, 2017.
Palavras-chave: EEC syndrome, Germline mosaicism, Ectrodactyly, Ectodermal dysplasia, Cleft lip, Cleft palate
Áreas do conhecimento: Pediatria, Genética Humana e Médica, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/pdf/rpp/2017trheadlin_0103-0552-rpp-2017-35-2-00017.pdf]

36. **doi** ROSA, R. F. M.; CORREIA, E. P. E.; BASTOS, C.; SILVA, G.; CORREIA, J. D.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; TARGA, L. V.; da Cunha, André Campos; **Zen, P. R. G.** Trisomy 18 and holoprosencephaly. AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A. **JCAR**, v.-, p.- - -, 2017.
Palavras-chave: Trisomy 18, Holoprosencephaly
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28449414]

37. **doi** SANTA-MARIA, FERNANDA D.; MARIATH, LUIZA MONTEAVARO; POZIOMCZYK, CLÁUDIA S.; MAHNS, MARGA A. P.; Rosa, Rafael F. M.; **Zen, Paulo R. G.**; SCHÜLLER-FACCINI, LAVÍNIA; KISZEWSKI, ANA ELISA Dental anomalies in 14 patients with IP: clinical and radiological analysis and review. Clinical Oral Investigations (Internet). **JCAR**, v.1, p.1 - 8, 2016.
Palavras-chave: Dental anomalies, Ectoderm anomalies, Genodermatosis, Hypodontia, incontinentia pigmenti, Missing teeth
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Odontologia, Dermatologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27766487][doi:10.1007/s00784-016-1977-y]

38. **doi** ROSA, R. F. M.; MICHELON, L.; MASIERO, A.; FARIA, A. E.; SOUZA, V. F.; Dietrich, Cristiane; TARGA, L. V.; PROVENZI, V. O.; PIRES, S.; **Zen, P. R. G.** Gastroschisis in a Fetus with a Congenital Neuroblastoma: Association or Coincidence?. Birth Defects Research: Clinical and Molecular Teratology. **JCAR**, v.-, p.- - -, 2016.
Palavras-chave: Gastroschisis, Congenital metastatic neuroblastoma, Coagulation
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários

39. **doi** Goetze, Thyse Bienert; Sileifer, Príclia; ROSA, Rafael Fabiano Machado; da Silva, Alessandra Pawelec; GRAZIADIO, Carla; **ZEN, PRG** Hearing characterization in oculoauriculovertebral spectrum: A prospective study with 10 patients. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCAR**, p.309 - 304, 2016.
Palavras-chave: Oculoauriculovertebral spectrum, Goldenhar syndrome, Hearing changes, Ears, Audiology
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Humana e Médica, Otorrinolaringologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.38017/abstract]

40. **doi** CORREIA, JAMILÉ DUTRA; DA ROSA, ERNANI BOHRER; SILVEIRA, DANIELLE BERNARDI; GRAPIGLIA, CAROLINA GEITENS; CANABARRO, SIMONE TRAVI; WATERKEMPER, ROBERTA; **Zen, Paulo Ricardo Gazzola; Rosa, Rafael Fabiano Machado** Major Extracardiac Malformations among patients with congenital heart defects. International Journal of Cardiology (Print). **JCAR**, v.214, p.154 - 156, 2016.
Palavras-chave: Congenital heart defects, Major extracardiac malformations, Septal defects, Ventricular septal defects, Central nervous system, Brain ultrasound
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português.

41. **doi** ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; MATOS, I.; TARGA, L. V.; Betat, RS; DA CUNHA, ANDRÉ C.; VILLACIS, R. A. R.; ROGATTO, S. R.; DORFMAN, L. E.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.** Nasoethmoidal meningocele in a child presenting bilateral congenital cystic adenomatoid malformation: Evidence for a new entity or consequence of gestational exposures?. Birth Defects Research: Clinical and Molecular Teratology. **JCAR**, v.-, p.n/a - n/a, 2016.
Palavras-chave: Nasoethmoidal meningocele, Congenital cystic adenomatoid malformation, Prenatal diagnosis, Valproic acid, Misoprostol
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários

42. **doi** da Cunha, André Campos; Betat, RS; PAI, T. D.; ARCOLINI, C.; GOBATTO, A.; DE H. BICCA, ANNA M.; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.** Prenatal diagnosis of a true umbilical cord knot in a fetus with intrauterine growth restriction and placenta accrete. Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology. **JCAR**, v.55, p.616 - 617, 2016.
Palavras-chave: Umbilical cord, Fetus, Ultrasonography, Prenatal, Prenatal care, Prognosis
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov

- /pubmed/27590396]
43. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; CORREIA, E. P. E.; GUIMARÃES, V. B.; TROMBETTA, J. S.; BELTRAO, L. A.; LLIGUIN, K. L. P.; DE MATOS, V. F.; ROSA, RCM; **ZEN, PRG**
Trisomy 13 and gallbladder agenesis. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCR** v.-, p.- - -, 2016.
Palavras-chave: Trisomy 13, Patau syndrome, Gallbladder agenesis, Abdominal ultrasound
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Genética Clínica, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37671/abstract]
44. **doi** CORREIA, JAMILÉ D.; DA ROSA, ERNANI B.; SILVEIRA, DANIELLE B.; CORREIA, ELISA P. E.; Lorenzen, Marina B.; Travi, Giovanni M.; ROSA, ROSANA C. M.; **Zen, Paulo R. G., ZEN, TATIANA D., Rosa, Rafael F. M.**
Trisomy 18 and eye anomalies. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCR** v.-, p.- - -, 2016.
Palavras-chave: Trisomy 18, Eye abnormalities, Edwards syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27792864][doi:10.1002/ajmg.a.38036]
45. **doi** FLORIANI, M. A.; DORFMAN, L. E.; KOSHIMOTO, D. B.; Zen, Tatiana Diehl; Telles, Jorge Alberto Bianchi; da Cunha, André Campos; ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado
Use of the fluid obtained by puncture of cystic hygroma: an alternative method for fetal karyotyping. JORNAL BRASILEIRO DE PATOLOGIA E MEDICINA LABORATORIAL (IMPRESSO). , p.391 - 392, 2016.
Palavras-chave: Karyotype, Cystic Lymphangioma, Turner syndrome, Chromosome aberrations, genetic counseling
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Citogenética, Medicina Fetal
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
46. **doi** REIS, LEYCE ROSA DOS; MARIA, FERNANDA DIFFINI SANTA; Rosa, Rafael Fabiano Machado; POZIOMCZYK, CLÁUDIA SCHERMANN; KISZEWSKI, ANA ELISA; GOETZE, THAYSE BIENERT; MAHS, MARCIA ANGELICA PETER; ALMEIDA, SHEILA TAMANINI DE; **Zen, Paulo Ricardo Gazzola**
Alterações estomatognáticas e de fala são comuns entre crianças com incontinência pigmentar. Audiology - Communication Research. , v.20, p.62 - 68, 2015.
Palavras-chave: Speech, Language and hearing sciences, Incontinentia pigmenti syndrome, Diastema, Tooth, Palate
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA, Dermatologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.scielo.br/pdf/acr/v20n1/en_2317-6431-acr-20-1-0062.pdf][doi:10.1590/s2317-64312015000100001502]
47. **doi** PELIZZARI, E.; VALDEZ, C. M.; PICETTI, J. S.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Dietrich, Cristiane; Fell, PRK; TARGA, L. V.; WEISS, A.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Characteristics of fetuses evaluated due to suspected anencephaly: a population-based cohort study in southern Brazil. São Paulo Medical Journal (Impresso). **JCR** v.-, p.00 - 00, 2015.
Palavras-chave: Anencephaly, Fetal medicine, Fetuses
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-3180201500500060&lng=en&nrm=iso&tng=en]
48. **doi** POZIOMCZYK, CLAUDIA S.; BONAMIGO, RENAN R.; SANTA MARIA, FERNANDA D.; **Zen, Paulo R. G., KISZEWSKI, ANA E.**
Clinical study of 20 patients with incontinentia pigmenti. International Journal of Dermatology. **JCR** v.-, p.n/a - n/a, 2015.
Palavras-chave: incontinentia pigmenti, Clinical study, Genodermatoses, Skin
Áreas do conhecimento: Dermatologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
49. **doi** DORFMAN, LUIZA E.; SILVA, AGNES F. R. P.; **Paskulin, Giorgio A., ROSA, RAFAEL F. M.; Zen, Paulo R. G.**
Clinical utility of skin karyotype. Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial (Impresso). , v.51, p.229 - 230, 2015.
Palavras-chave: Karyotype, Fibroblasts, Human chromosomes pair 13, Chromosome aberrations, genetic counseling
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.5935/1676-2444.20150038]
50. **doi** DA SILVA, JULIANE NASCIMENTO; Trevisan, Patrícia; GUIMARÃES, VICTÓRIA BERNARDES; ZEN, TATIANA DIEHL.; DA ROSA, ERNANI BOHRER; SILVEIRA, DANIELLE BERNARDI; Varella-Garcia, Marileia; Paskulin, Giorgio Adriano; Rosa, Rafael Fabiano Machado; **Zen, Paulo Ricardo Gazzola**
Congenital heart disease in Southern Brazil: Potential impact and prevention. International Journal of Cardiology (Print). **JCR** v.179, p.9 - 10, 2015.
Palavras-chave: Congenital heart defects, Karyotype, Pregnancy, Drugs, Teratogens, Prevention
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português.
51. **doi** SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; MATTOS, V. F.; GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; MARIA, F. D. S.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**
Importance of a multidisciplinary approach and monitoring in fetal warfarin syndrome. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCR** v.-, p.n/a - n/a, 2015.
Palavras-chave: Fetal Warfarin syndrome, Nasal hypoplasia, Respiratory dysfunction, Dental anomalies, Speech language pathology
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36655/abstract]
52. **doi** TREVISAN, P.; BARBOSA, S.; SPEROTTO, G.; COSTI, C.; OMENA FILHO, R. L.; SILVA, A. P.; VARELLA-GARCIA, M.; FIEGENBAUM, M.; ROSA, R. F. M.; **ZEN, PRG**
Macrothrombocytopenia as diagnosis predictor of 22q11.2 deletion syndrome among patients with congenital heart defects. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCR** v.-, p.n/a - n/a, 2015.
Palavras-chave: Thrombocytopenia, Large platelets, 22q11.2 Deletion Syndrome, Congenital heart disease, FISH, Screening
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36531/abstract]
53. **doi** ROSA, R. F. M.; GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J.; LLIGUIN, K.; MATTOS, V. F.; **Zen, P. R. G.**
Nager syndrome and Pierre Robin sequence. Pediatrics International. **JCR** v.-, p.n/a - n/a, 2015.
Palavras-chave: Nager syndrome, Pierre-Robin sequence
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25808696]
54. **doi** PROVENZI, V. O.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Roehe, Adriana Vial; SANTOS, P. P. A.; FAULHABER, F.; **ZEN, PRG**
Tumor size and prognosis in patients with Wilms tumor. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.-, p.- - -, 2015.
Palavras-chave: Wilms tumor, Tumor size
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
55. **doi** CARVALHO, M. R.; VIANNA, G.; OLIVEIRA, L.; JULIO-COSTA, A.; PINHEIRO-CHAGAS, P.; STURZENECHEK, R.; **Zen, P. R. G., AGUIAR, M.; ROSA, R. F. M.; HAASE, V.**
Are 22q11.2 distal deletions associated with math difficulties? American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCR** v.-, p.n/a - n/a, 2014.
Palavras-chave: Chromosome 22q11.2 deletion syndrome, Math difficulties, 22q11.2 DS (LCR22-4 to LCR22-5), Developmental dyscalculia, Learning disability
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
56. **doi** GORSKY, NATALYA; **ZEN, PAULO;** ROSA, RAFAEL; GOETZE, THAYSE; **SLEIFER, PRICILA**
Audiological Findings in Patients with Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum. International Archives of Otorhinolaryngology (Print). , v.19, p.005 - 009, 2014.
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Hearing, Speech, language and hearing science
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
57. **doi** MAHS, M. A. P.; BAU, A. E. K.; PRATES, F.; MARIA, F. D. S.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**
Cephalometric skeletal evaluation of patients with Incontinentia Pigmenti. Journal of Oral Biology and Craniofacial Research. , v.2014, p.1 - 6, 2014.
Palavras-chave: Incontinentia pigmenti syndrome, Cephalometric skeletal, Asymetry
Áreas do conhecimento: Odontologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês.
58. **doi** SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; DORNELES, J. C.; MESQUITA, C. S.; MATTOS, V. F.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Clinical and cytogenetic features of a Brazilian sample of patients with phenotype of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a cross-sectional study. São Paulo Medical Journal (Impresso). **JCR** v.00, p.00 - 00, 2014.
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Karyotype, In situ hybridization, fluorescence, Fanconi anemia, Mosaicism, Twinning, monozygotic
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários

59. [doi](#) VALDEZ, C. M.; **ALTMAYER, S.**; FARIA, A. E.; WEISS, A.; Telles, JAB; Fell, PRK; TARGA, L. V.; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Comorbidity between Klinefelter syndrome and diaphragmatic hernia. A case report. São Paulo Medical Journal (Impresso). [JCB](#) v.132, p.311 - 313, 2014.
Palavras-chave: Klinefelter syndrome, Sex chromosomes, Karyotype, Hernia, diaphragmatic, Prenatal diagnosis
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25075585]
60. [doi](#) TREVISAN, P.; ROSA, R. F. M.; KOSHIYAMA, D. B.; ZEN, T. D.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Congenital heart disease and chromosomopathies detected by the karyotype. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.32, p.262 - 271, 2014.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anomalias cromossômicas, Cariótipo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
61. [doi](#) TREVISAN, P.; Moraes, FN; MATTOS, V. F.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Cytogenetic profile of patients with Down syndrome in southern Brazil. São Paulo Medical Journal (Impresso). [JCB](#) v.00, p.00 - 00, 2014.
Palavras-chave: Down syndrome, Cytogenetic
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
62. TREVISAN, P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; KOSHIYAMA, D. B.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Cytogenetics of leukemias: identifying genetic abnormalities with clinical and prognostic significance. British Journal of Medicine and Medical Research. , v.4, p.2296 - 2311, 2014.
Palavras-chave: Leukemia, Cytogenetic, Karyotype, Fluorescent in Situ Hybridization, Prognosis
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://10.9734/BJMMR/2014/7989]
63. [doi](#) VALDEZ, C. M.; **ALTMAYER, S. P. L.**; Telles, JAB; Betat, RS; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Encephalocele-radial, cardiac, gastrointestinal, anal/renal anomalies: Novel evidence for a new condition?. American Journal of Medical Genetics, Part A. [JCB](#) v.19, p.n/a - n/a, 2014.
Palavras-chave: Encephalocele, Radial defects, DK-phokomeia, VACTERL association, Prenatal diagnosis, New syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
64. [doi](#) Trevisan, Patrícia; da Silva, Juliane Nascimento; da Silva, Alessandra Pawelec; ROSA, Rafael Fabiano Machado; PASKULIN, Giorgio Adriano; Thiesen, Flávia Valladao; DE OLIVEIRA, C. A. V.; **ZEN, PRG**
Evaluation of genotoxic effects of benzene and its derivatives in workers of gas stations. Environmental Monitoring and Assessment (Print). [JCB](#) v.186, p.2195 - 2204, 2014.
Palavras-chave: Genotoxic effects, Benzene, Workers of gas stations, Biomarkers, Sister chromatid exchanges, Chromosome anomalies
Áreas do conhecimento: Farmácia, Genética Humana e Médica, Toxicologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24292950]
65. [doi](#) MATTOS, V. F.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; LENHARDT, R.; ALVES, R. P. M.; TREVISAN, P.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Gómez-López-Hernández Syndrome in a Child Born to Consanguineous Parents: New Evidence for an Autosomal-Recessive Pattern of Inheritance?. Pediatric Neurology. [JCB](#) p.1 - , 2014.
Palavras-chave: Gómez-López-Hernández, Rhombencephalosynapsis, Alopecia, Craniosynostosis, Consanguinity
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
66. [doi](#) POZIOMCZYK, C.; RECUERO, J. K.; BRINGHENTI, L.; MARIA, F. D. S.; CAMPOS, C. W.; TRAVI, G. M.; FREITAS, A. M.; MAAHS, M. A. P.; **ZEN, PRG;** Fiegenbaum, M; ALMEIDA, S. T.; Bonamigo, RR; BAU, A. E. K.
Incontinentia pigmenti. Anais Brasileiros de Dermatologia (Online). [JCB](#) v.89, p.26 - 36, 2014.
Palavras-chave: Genetic disease, X-linked, Incontinentia pigmenti syndrome, Pigmentation disorders
Áreas do conhecimento: Medicina, Odontologia, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962014000100026&lng=en&nrm=iso&lng=en]
67. [doi](#) POZIOMCZYK, C.; Bonamigo, RR; **ZEN, PRG;** BAU, A. E. K.
Is there an increased prevalence of Wilms' tumor in incontinentia pigmenti syndrome?. International Journal of Dermatology. [JCB](#) v.-, p.n/a - n/a, 2014.
Palavras-chave: Wilms tumor, Incontinentia pigmenti syndrome
Áreas do conhecimento: Dermatologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25267106]
68. [doi](#) GAZOLIA, ANA C.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; TELLES, JORGE A.B.; BETAT, ROSILENE DA S.; ROMANO, MAYARA A.; MARSHALL, ISABEL; GOBATO, AMANDA M.; DE H. BICCA, ANNA M.; **ARCOLINI, CAMILA P.**; DAL PAI, THAIS K.V.; VIEIRA, LUCIANE R.; TARGA, LUCIANO V.; BETINELI, ILDO; **Zen, Paulo R.G., Rosa, Rafael F.M.**
Limb-body wall defect: Experience of a reference service of fetal medicine from Southern Brazil. Birth Defects Research. Clinical and Molecular Teratology. [JCB](#) v.-, p.n/a - n/a, 2014.
Palavras-chave: Limb-body wall defect, Fetal medicine, Southern Brazil
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1002/bdra.23266]
69. [doi](#) ROSA, R. F. M.; ENK, F. L.; OLIVEIRA, K. C.; TRAVI, G. M.; FREITAS, A.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; MATTOS, V. F.; **ZEN, PRG**
Microcephaly-chorioretinopathy syndrome, autosomal recessive form. A case report. São Paulo Medical Journal (Impresso). [JCB](#) v.00, p.00 - 00, 2014.
Palavras-chave: microcephaly, Retina, Intellectual disability, Consanguinity, Toxoplasmosis
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Oftalmologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
70. [doi](#) DENARDIM, D.; SAVARIS, F. E.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; BETAT, ROSILENE DA S.; TELLES, JORGE A.B.; TARGA, LUCIANO V.; WEISS, A.; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Retrospective cohort of trisomy 18 (Edwards syndrome) in southern Brazil. São Paulo Medical Journal (Impresso). [JCB](#) v.00, p.00 - 00, 2014.
Palavras-chave: trisomy, chromosomes, human, pair 18, Karyotype, Prenatal diagnosis, Survival analysis
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
71. [doi](#) MATTOS, V. F.; MILNER, O. G.; SILVA, F. A.; MORAES, S. A. G.; **SULCZINSKI, L. P.; TREVISAN, P.; FIEGENBAUM, M.; VARELLA-GARCIA, M.; ROSA, R. F. M.; Zen, R. G.**
Role of hypocalcemia in identification of 22q11 deletion syndrome among patients with congenital heart defects. International Journal of Cardiology (Print). [JCB](#) v.177, p.6 - 7, 2014.
Palavras-chave: Calcium, Velocardiofacial Syndrome, Cardiac malformations, FISH, Screening
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
72. [doi](#) ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Screening for 22q11 deletion syndrome among patients with congenital heart defects. São Paulo Medical Journal (Impresso). [JCB](#) v.132, p.125 - 126, 2014.
Palavras-chave: Screening, 22q11.2 Deletion Syndrome, Congenital heart defects
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-31802014000200125&lng=en&nrm=iso&lng=en]
73. DAL PAI, THAIS K.V.; **ARCOLINI, CAMILA P.**; GOBATO, AMANDA M.; DE H. BICCA, ANNA M.; da Cunha, Ana; Carcamo, MATTOS, V. F.; TREVISAN, P.; **ZEN, PRG;** ROSA, R. F. M.
True Knot of Umbilical Cord: A Diagnosis and Prognostic Challenge. British Journal of Medicine and Medical Research. , v.4, p.5043 - 5052, 2014.
Palavras-chave: Umbilical cord, Fetus, Ultrasound, Prenatal, Prenatal care, Prognosis
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.sciencedomain.org/issue.php?id=590&id=12]
74. [doi](#) PROVENZI, V. O.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; **Roehe, Adriana Vial;** SANTOS, P. P. A.; FAULHASER, F.; OLIVEIRA, C. A. V.; **ZEN, PRG**
Wilms Tumor: the experience of a hospital from Southern Brazil. Pediatrics International. [JCB](#) v.21, p.n/a - n/a, 2014.
Palavras-chave: Wilms tumor, Prognosis, Survival
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
75. [doi](#) ROSA, R. F. M.; D'Ecclesiss, W. F. B.; ROSA, R. C. M.; TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
45,X/46,XY mosaicism: report on 14 patients from a Brazilian hospital. A retrospective study. São Paulo Medical Journal (Impresso). [JCB](#) v.00, p.00 - 00, 2014.

- Palavras-chave:* Genitalia, Mosaicism, Turner syndrome, Azoospermia, Neoplasms
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
76. **doi** ROSA, R. C. M.; Rosa, Rafael Fabiano Machado; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.31, p.243 - 251, 2013.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anormalidades congênitas, Sistema urinário, Ultrassonografia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822013000200017&lng=pt&nrm=iso&lng=en]
77. **doi** TREVISAN, P.; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; SILVA, J. N.; KOSHIYAMA, D. B.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG Chromosomal Abnormalities in Patients with Congenital Heart Disease. Arquivos Brasileiros de Cardiologia (Impresso). **doi** v.-, p.-.-, 2013.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Citogenética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
78. **doi** PETRY, P.; POLLI, J. B.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M. Clinical Features and Prognosis of a Sample of Patients With Trisomy 13 (Patau Syndrome) From Brazil. American Journal of Medical Genetics. Part A. **doi** p.n/a - n/a, 2013.
Palavras-chave: Trisomy 13, Patau syndrome, Prognosis
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
79. **doi** ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina B.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Craniofacial abnormalities among patients with Edwards Syndrome. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.31, p.293 - 298, 2013.
Palavras-chave: Edwards syndrome, Craniofacial abnormalities
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
80. **doi** Koshiyama, Dayane Bohn; CAPRA, M. E. Z.; Paskulin, Giorgio Adriano; ROSA, R. F. M.; OLIVEIRA, C. A. V.; VANELLI, T.; FOGLIATTO, L. M.; ZEN, PRG Cytogetic response to imatinib treatment in Southern Brazilian patients with Chronic Myelogenous Leukemia and variant Philadelphia chromosome. Annals of Hematology (Print). **doi** v.92, p.185 - 189, 2013.
Palavras-chave: variant Ph, CML, complex translocation, imatinib mesylate
Áreas do conhecimento: Citogenética, Hematologia, Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
81. **doi** ROSA, R. F. M.; SARMENTO, M.; POLLI, J. B.; GROFF, D. P.; PETRY, P.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; TREVISAN, P.; ZEN, PRG Gestational, perinatal and family findings of patients with Patau syndrome. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.31, p.459 - 465, 2013.
Palavras-chave: Patau syndrome, Gestational
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24473950]
82. **doi** DENARDIM, D.; Telles, JAB; Betat, RS; Fell, PRK; da Cunha, André Campos; TARGA, L. V.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M. Imperfect twinning: a clinical and ethical dilemma. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.31, p.384 - 391, 2013.
Palavras-chave: Gêmeos monoizigóticos, Gêmeos, Gêmeos unidos, Gravidez múltipla, Prognóstico
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
83. **doi** Betat, RS; Telles, JAB; GOBATO, A.; BICCA, A.; ARCOLINI, C.; PAI, T. D.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M. Ruptured omphalocele mimicking gastroschisis in a fetus with edwards syndrome. American Journal of Medical Genetics. Part A. **doi** v.-, p.n/a - n/a, 2013.
Palavras-chave: Edwards syndrome, Gastroschisis, Omphalocele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.36289/abstract?sessionid=932E783E33F0AAED4D1920AD2A531C.F02104]
84. **doi** POLLI, J. B.; GROFF, D. P.; PETRY, P.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M. Trisomy 13 (Patau syndrome) and congenital heart defects. American Journal of Medical Genetics. Part A. **doi** p.n/a - n/a, 2013.
Palavras-chave: Patau syndrome, Trisomy 13, Congenital heart defects
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
85. **doi** ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; ROSA, R. C. M.; LORENZEN, M. B.; ZEN, PRG; OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Trisomy 18 and Neural Tube Defects. Pediatric Neurology. **doi** p.203 - 204, 2013.
Palavras-chave: Trisomy 18, Neural tube defects
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
86. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; LORENZEN, M. B.; ZEN, PRG; DE OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Trisomy 18 (Edwards syndrome) and major gastrointestinal malformations. São Paulo Medical Journal (Impresso). **doi** v.131, p.133 - 134, 2013.
Palavras-chave: Trisomy 18, Edwards syndrome, Gastrointestinal malformations
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
87. **doi** ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Trissomia 18: revisão dos aspectos clínicos, etiológicos, prognósticos e éticos. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.31, p.111 - 120, 2013.
Palavras-chave: Trissomia 18, Síndrome de Edwards, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
88. **doi** BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; TREVISAN, P.; ZEN, PRG Unroofed coronary sinus in a patient with neurofibromatosis type 1. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.31, p.546 - 549, 2013.
Palavras-chave: Neurofibromatosis, Unroofed coronary sinus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
89. TARGA, L. V.; ROSA, R. F. M.; Betat, RS; Barth, Mariana Barth de; Zen, P. R. G.; LISBOA, M.; BETINELLI, I. Diagnóstico pré-natal de atresia de duodeno através do ultrassom e da ressonância magnética em um feto com síndrome de Down. Revista HCPA (Online). , v.32, p.236 - 237, 2012.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Diagnóstico pré-natal, Atresia de duodeno
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Meio digital
90. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Rosa, Rosana Cardoso Manique; ZEN, PRG; Lorenzen, Marina Boff; DE OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano Limb abnormalities on trisomy 18: evidences for early diagnosis. Jornal de Pediatria (Impresso). **doi** v.-, p.-.-, 2012.
Palavras-chave: Trissomia 18, Síndrome de Edwards, Cariótipo, Anomalias cromossômicas, Anormalidades de membros, Diagnóstico precoce
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.jped.com.br/ArtigoDetalhe.aspx?varArtigo=2341]
91. **doi** ZEN, PRG; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; FLORES, J. A. M.; GOLENDZINER, E.; DE OLIVEIRA, C. A. V.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.; PASKULIN, G. A. Malformações detectadas pelo ultrassom abdominal em crianças com cardiopatia congênita. Arquivos Brasileiros de Cardiologia (Impresso). **doi** v.99, p.1092 - 1099, 2012.
Palavras-chave: Cardiomegalia, Malformações cardíacas, Síndrome Vêlo-cardio-facial, Ultrassom abdominal, Malformações abdominais, Malformações renais
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.arquivosonline.com.br/2012/9906/pdf/9906004.pdf]
92. Betat, RS; ROSA, R. F. M.; da Cunha, André Campos; Telles, JAB; Fell, PRK; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; Zen, P. R. G. Papel do ultrassom 3D e 4D no diagnóstico pré-natal de síndrome de Apert. Revista HCPA (Online). , v.32, p.385 - 386, 2012.
Palavras-chave: Ultrassom, Diagnóstico pré-natal, Síndrome de Apert
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários

93. [doi](#) Rosa, Rafael Fabiano Machado; ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina Boff; OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.
Trisomy 18: frequency, types and prognosis of congenital heart defects in a Brazilian cohort. American Journal of Medical Genetics. Part A. [Ucr](#) v.158A, p.2358 - 2361, 2012.
Palavras-chave: Trisomy 18, Congenital heart defects
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários
94. [doi](#) GRAZIADIO, Carla; Bernardi, Pricila; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado; PASKULIN, Giorgio Adriano
Type 1 diabetes in a patient with Ellis-van Creveld syndrome. São Paulo Medical Journal (Impresso). [Ucr](#) , v.130, p.53 - 56, 2012.
Palavras-chave: Ellis-van Creveld, síndrome de Ellis-van Creveld, Polydactyly, Diabetes tipo 1, displasia óssea, Consanguinity
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Endocrinologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-31802012000100009&lng=pt&nrm=iso]
95. [doi](#) GRAZIADIO, Carla; de Moraes, Felipe Nora; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Travi, Giovanni M.; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; De Baere, Elfride; PASKULIN, Giorgio Adriano
Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome. Pediatrics International. [Ucr](#) v.53, p.390 - 392, 2011.
Palavras-chave: BPES, Blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1442-200X.2010.03223.x]
/abstract?sessionid=A0EB5FA6B239E705FD829B989002A942.d01101]
96. [doi](#) Zen, P. R. G.; de Moraes, Felipe Nora; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Características clínicas de pacientes com anemia de Fanconi diagnosticados em um Serviço de Genética Clínica. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.29, p.392 - 399, 2011.
Palavras-chave: Anemia de Fanconi, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
97. [doi](#) Zen, P. R. G.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; MAIA, CR; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Diagnóstico pré-natal de displasia tanatofórica: papel do ultrassom fetal.. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.29, p.461 - 466, 2011.
Palavras-chave: Displasia Tanatofórica, ultra-sonografia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
98. [doi](#) ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; GOETZE, T. B.; BIER, B. A.; ALMEIDA, S. T.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **Zen, P. R. G.**
Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome).. Brazilian journal of otorhinolaryngology (Online). [Ucr](#) v.77, p.455 - 460, 2011.
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Oculo-auriculo-vertebral spectrum, Ear abnormalities
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
99. [doi](#) ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; Trevisan, Patrícia; da Silva, A. P.; RICACHINEVSKY, C. P.; PASKULIN, G. A.
Gestational and family risk factors for carriers of congenital heart defects in southern Brazil.. Pediatrics International. [Ucr](#) v.53, p.551 - 557, 2011.
Palavras-chave: Congenital heart defects, Gestational risk factor, Family risk factor
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês.
100. [doi](#) ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Rosa, Rosana Cardoso Manique; ZEN, PRG; dos Santos, Pedro Paulo Albino; PASKULIN, Giorgio Adriano
Hematological abnormalities and 22q11 deletion syndrome. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia (Impresso). , v.33, p.151 - 154, 2011.
Palavras-chave: Síndrome velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge, Síndrome de deleção 22q11.2, Microdeleção 22q11.2, FISH, Macroquetas, Trombocitopenia
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Hematologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1516-84842011000200015&lng=en&nrm=iso&lng=en]
101. [doi](#) PASKULIN, Giorgio Adriano; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; GRAZIADIO, Carla
Importância da análise cromossômica dos fibroblastos em casos suspeitos de mosaicismo: experiência de um Serviço de Genética Clínica. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.29, p.73 - 79, 2011.
Palavras-chave: Cariótipo de Pele, Fibroblastos, Anomalias cromossômicas, Hipomelânose de Ito, Assimetria de membros, Linhas de Blaschko, Hemihipertrofia
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
102. [doi](#) PASKULIN, Giorgio Adriano; Riegel, Mariuce; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; GRAZIADIO, Carla
Interstitial deletion of 7q31.32-q33 secondary to a paracentric inversion of a maternal chromosome 7. European Journal of Medical Genetics. [Ucr](#) v.54, p.181 - 185, 2011.
Palavras-chave: Deleção 7q, Deleção intersticial, Cariótipo de alta resolução, FISH, Array-CGH, Inversão paracentromérica
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sciencedirect.com/science?_ob=ArticleURL&_udi=B7RKV-51D7J3B-2&_user=10&_coverDate=11%2F05%2F2010&_rdoc=1&_fmt=high&_orig=search&_origin=search&_sort=&_docanchor=&view=c&_acct=C000050221&_version=1&_urlHigh=0&_userid=10&md5=e5389d18ee8d]
103. [doi](#) Zwart-Storm, Eugene A. de; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Martin, Patricia; Folster-Holst, Regina; FRANK, J.; ZEN, PRG; BAU, A. E. K.; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano; Kamps, Miriam; van Geel, Michel; van Steensel, Maurice A.M.
Molecular analysis of connexin26 asparagine14 mutations associated with syndromic skin phenotypes. Experimental Dermatology. [Ucr](#) v.20, p.408 - 412, 2011.
Palavras-chave: Cx26, connexin26, keratitis-ichthyosis-deafness, gap junction
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Dermatologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1600-0625.2010.01222.x]
/abstract?sessionid=E98FF751AD3935FEB3AAEE430537F08C.d01103]
104. [doi](#) GRAZIADIO, Carla; Lorenzen, Marina Boff; de Moraes, Felipe Nora; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Raupp, Sergio Fernando; PASKULIN, Giorgio Adriano
Múltiplas hiperintensidades no sistema nervoso central em uma criança com neurofibromatose do tipo 1. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.29, p.694 - 698, 2011.
Palavras-chave: Neurofibromatose tipo 1, Manchas café-com-leite, Ressonância Nuclear Magnética, UBOs, Múltiplas hiperintensidades, Sistema nervoso central
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Pediatria, Neurologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0103-05822011000400035&lng=en&nrm=iso&lng=en]
105. [doi](#) ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Rosa, Rosana Cardoso Manique; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano
New report of two patients with mosaic trisomy 9 presenting unusual features and longer survival. São Paulo Medical Journal (Impresso). [Ucr](#) v.129, p.428 - 432, 2011.
Palavras-chave: Mosaicism, Chromosomes, human, pair 9, Chromosome aberrations, Goldenhar syndrome, Survivorship
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Pediatria, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
106. [doi](#) GRAZIADIO, Carla; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; Rosa, Rosana Cardoso Manique; Flores, José A.M.; PASKULIN, Giorgio Adriano
Short-term Follow-up of a Brazilian Patient with Cantú Syndrome. American Journal of Medical Genetics. Part A. [Ucr](#) v., p.-, 2011.
Palavras-chave: Cantú syndrome, Osteochondrodysplasia, Congenital hypertrichosis, Cardiomegaly, Short-term followup
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Saúde Materno-Infantil, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.33904/abstract]
107. [doi](#) ROSA, R. F. M.; Trevisan, Patrícia; KOSHIYAMA, D. B.; **Zen, P. R. G.**; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de deleção 22q11 e cardiopatias congênicas complexas.. Revista da Associação Médica Brasileira (1992. Impresso). [Ucr](#) v.57, p.62 - 65, 2011.
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/pdf/ramb/v57n1/en_v57n1a18.pdf]

108. **doi** ROSA, R. F. M.; ZEN, R. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Síndrome de deleção 22q11.2 e cardiopatias congênitas. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.29, p.251 - 260, 2011.
Palavras-chave: Síndrome de deleção 22q11.2, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários
109. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Rosa, Rosana Cardoso Manique; Picaso, José A.M.; Chazan, Daniel Turk; Dietrich, Cristiane; Barth, Mariana Barth de; Carpes, Vanessa Fraga; da Cunha, André Campos; ZEN, PRG; GRAZIADIO, Carla Trisomy 13 (Patau syndrome) and craniosynostosis. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCh** v.155, p.2018 - 2020, 2011.
Palavras-chave: Trisomy 13, Patau syndrome, Craniosynostosis, Trigonoccephaly, Metopic synostosis, Coronal synostosis
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Saúde Materno-Infantil, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.34086/abstract]
110. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Rosa, Rosana Cardoso Manique; Lorenzen, Marina Boff; de Moraes, Felipe Nora; ZEN, PRG; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano Trisomy 18: Experience of a Reference Hospital from the South of Brazil. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCh** v. - , p. - , 2011.
Palavras-chave: Trisomy 18, Edwards syndrome, Survival, Prognosis, Prenatal diagnosis, Cesarean, Pre-eclampsia
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Saúde Materno-Infantil, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.34088/abstract]
111. **doi** Rosa, Rafael Fabiano Machado; Mombach, Rômulo; ZEN, PRG; Graziadio, Carla; Paskulin, Giorgio Adriano; PASKULIN, G. A. Características clínicas de uma amostra de pacientes com a síndrome do olho do gato. Revista da Associação Médica Brasileira (1992. Impresso). **JCh** v.56, p.462 - 466, 2010.
Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Cromossomo marcador, Cromossomo 22, Síndrome de Goldenhar, Microsomia hemifacial, Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV)
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-42302010000400021&lng=en&nrm=iso&tng=en]
112. **doi** ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; LENHARDT, R.; ALVES, R. P. M.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG Central nervous system abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). Arquivos de Neuro-Psiquiatria (Impresso). **JCh** v.68, p.98 - 102, 2010.
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Central nervous system abnormalities
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português.
113. **doi** Rosa, Rafael Fabiano Machado; Pfeil, Juliana Nunes; ZEN, PRG; Rosa, Rosana Cardoso Manique; Graziadio, Carla; Paskulin, Giorgio Adriano; PASKULIN, G. A. Clinical variability in supernumerary chromosome der(22)t(11;22)(Emanuel syndrome). Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.28, p.361 - 371, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Emanuel, Cromossomo supernumerário der(22)t(11;22), Síndrome de Goldenhar, Cariótipo, Translocação
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_issuetoc&pid=0103-058220100003&lng=pt&nrm=iso]
114. **doi** Zen, R. R. G.; Riegel, Mariluce; ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; GRAZIADIO, C.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A. Esophageal stenosis in a child presenting a de novo 7q terminal deletion. European Journal of Medical Genetics. **JCh** v. - , p. - - , 2010.
Palavras-chave: 7q terminal deletion, Esophageal stenosis, Sacral agenesis, Sonic hedgehog gene
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sciencedirect.com/science?_ob=ArticleURL&_udi=B7RKV-50C722B-2&_user=685663&_coverDate=06%2F22%2F2010&_rdoc=1&_fmt=high&_orig=search&_sort=d&_docanchor=&view=c&_acct=C000036878&_version=1&_urlVersion=0&_userid=685663&md5=5c666552bad3c243df5]
115. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; Dal'Agnol, Lisiane; Pereira, Vera L.B.; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano Espectro óculo-aurículo-vertebral e malformações cardíacas. Revista da Associação Médica Brasileira (1992. Impresso). **JCh** v.56, p.62 - 66, 2010.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-aurículo-vertebral, Microsomia hemifacial
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/pdf/ramb/v56n1/18.pdf]
116. **doi** Bernardi P. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; PFEIL, J. N.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A. Fibular dimelia and mirror foot polydactyly in a girl presenting additional features of VACTERL association. São Paulo Medical Journal. **JCh** v.128, p.99 - 101, 2010.
Palavras-chave: Fibular dimelia, Mirror foot polydactyly, VACTERL
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1516-31802010000200011&lng=pt&nrm=iso&tng=en]
117. **doi** ZEN, PRG; de Moraes, Felipe Nora; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, Rafael Fabiano Machado; ROSA, Rafael Fabiano Machado; FRANCIOSI, Luis; GRAZIADIO, Carla; PASKULIN, Giorgio Adriano Imperfuração anal associada à agenesia parcial do sacro e lipoma pré-sacral: síndrome de Currarino. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.28, p.376 - 380, 2010.
Palavras-chave: Anormalidades vertebrais, Malformação anorretal, Síndrome de Currarino, Lipoma pré-sacral, agenesia sacral
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822010000300019&lang=pt]
118. **doi** Graziadio, Carla; Lorenzen, Marina B.; Rosa, Rafael F.M.; Pinto, Louise L.C.; Zen, Paulo R.G.; Travl, Giovanni M.; Vallati, Fabiana; Pasin, Giorgio A. New report of a familial case of Moebius syndrome presenting skeletal findings. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCh** v.152A, p.2134 - 2138, 2010.
Palavras-chave: Moebius syndrome, genetic counseling
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês.
119. **doi** ROSA, Rafael Fabiano Machado; ZEN, PRG; ROSA, Rafael Fabiano Machado; Flores, José A.M.; Golendziner, Eliete; Pila, Carlo B.; Roman, Tatiana; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, Giorgio Adriano Oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome) in patients with congenital heart defects. Arquivos Brasileiros de Cardiologia (Impresso). **JCh** v. - , p. - - , 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-aurículo-vertebral, Microsomia hemifacial, Cardiopatia congênita, UTI Cardiológica, Malformações cardíacas
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil, Cardiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2010005000116&lang=pt]
120. **doi** ZEN, PRG; Rosa, Rafael Fabiano Machado; Graziadio, Carla; da Silva, A. P.; Paskulin, Giorgio Adriano; PASKULIN, G. A. OEIS complex in a child with nail-patella syndrome. Pediatrics International. **JCh** v.52, p.847 - 848, 2010.
Palavras-chave: OEIS complex, Nail-patella syndrome, Cocaine
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Saúde Materno-Infantil, Genética Clínica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1442-200X.2010.03216.x/pdf]
121. **doi** ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Trisomy 12p syndrome secondary to a balanced familial translocation. Pediatrics International. **JCh** v.52, p.e144 - e146, 2010.
Palavras-chave: chromosome 12, 12p, trisomy, translocation, genetic counseling
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/fulltext/123522355/PDFSTART]
122. **doi** Bernardi P. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A. Additional Features in a New Case of a Girl Presenting Brachyphalangy, Polydactyly and Tibial Aplasia/Hypoplasia. American Journal of Medical Genetics. Part A. **JCh** v.149A, p.1532 - 1538, 2009.
Palavras-chave: Brachyphalangy, Tibial aplasia, Foot polydactyly, Genital hypoplasia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www3.interscience.wiley.com/journal/122458331/abstract?CRETRY=1&SRETRY=0]
123. **doi** Bernardi P. Zen, R. R. G.; ROSA, R. F. M.; FURIAN, R. D.; MEDINA, C. T. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Angiosarcoma in a 3-year-old Child with Congenital Lymphedema. Applied Cancer Research (Impresso). , v.29, p.188 - 191, 2009.
Palavras-chave: Congenital abnormalities, Lymphedema, Sarcoma, Hemangiosarcoma
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português.

124. **doi** Kiss, Andrea; ROSA, R. F. M.; Dibi, Raquel Papandreus; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; PFEIL, J. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Anormalidades cromossômicas em casais com história de aborto recorrente. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia (Impresso). , v.31, p.68 - 74, 2009.
Palavras-chave: Aborto, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários

125. **doi** ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Disostose espondilo-costal associada a defeitos de fechamento do tubo neural.. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.27, p.335 - 339, 2009.
Palavras-chave: Disostose, Defeito do tubo neural
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0103-05822009000300016&lng=pt&nrm=iso&lng=pt]

126. **doi** Rosa, Rafael Fabiano Machado; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; Ricachinevsky, Cláudia Pires; Pila, Carlo Benetti; Pereira, Vera Lúcia Berenstein; Roman, Tatiana, Varela-Garcia, Mariela; Paskulin, Giorgio Adriano
Duplicação 22q11.2 e defeitos cardíacos congênitos. Arquivos Brasileiros de Cardiologia (Impresso). **ACR** , v.93, p.e67 - e69, 2009.
Palavras-chave: microduplicação 22q11.2, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1590/s0066-782x2009001000025]

127. **doi** Graziadio, Carla; Rosa, Rafael Fabiano Machado; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; Pinto, Louise Lapagesse de Camargo; Barea, Liselotte Menke; Paskulin, Giorgio Adriano
Dystonia, autoimmune disease and cerebral white matter abnormalities in a patient with 18p deletion. Arquivos de Neuro-Psiquiatria (Impresso). **ACH** , v.67, p.689 - 691, 2009.
Palavras-chave: Dystonia, Autoimmune disease
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1590/s0004-282x200900400021]

128. **doi** ZEN, P.; CAPRA, M. E. Z.; SILLA, L.; LOSS, J.; FERNANDES, M.; JACQUES, S.; PASKULIN, G. A.
ETV6/RUNX1 fusion lacking prognostic effect in pediatric patients with acute lymphoblastic leukemia. Cancer Genetics and Cytogenetics. **ACH** , v.188, p.112 - 117, 2009.
Palavras-chave: TEL/AML1, t(12;21), ALL, Leukemia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria, Hematologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários

129. **doi** Zen, Paulo R. G.; Daudt, Liane E.; Rosa, Rafael F. M.; Paskulin, Giorgio A.
Evolução clínica e fusão TEL/AML1 em pacientes pediátricos com síndrome de Down e leucemia linfoblástica aguda. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia (Impresso). , v.x, p.x - x, 2009.
Palavras-chave: Leucemia, Síndrome de Down, Fusão TEL/AML1
Áreas do conhecimento: Hematologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Português.

130. Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.
Importância da Genética no estudo dos tumores sólidos. Química e Saúde. , v.1, p.9 - 11, 2009.
Palavras-chave: Tumores, Genética Humana, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Impresso

131. **doi** PASKULIN, G. A.; Riegel, Mariluce; Cotter, Philip D.; Kiss, Andrea; ROSA, R. F. M.; Mombach, Rômulo; GRAZIADIO, C.; Zen, Paulo R.G.
Inv dup del(4)(p13??p16.3:p16.3??qter) in a girl without typical manifestations of Wolf-Hirschhorn syndrome. American Journal of Medical Genetics. Part A. **ACH** , v.9999A, p.n/a - n/a, 2009.
Palavras-chave: Chromosome 4, inv dup del(4p), FISH, Wolf-Hirschhorn syndrome, 4p duplication, Subtelomeric deletion
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

132. **doi** Zen, Paulo Ricardo Gazzola; PASKULIN, G. A.
Prevalência em nosso meio da translocação (12;21)(p13;q22) em leucemia linfoblástica aguda na infância, identificada através de hibridização in situ fluorescente com sondas de DNA para o rearranjo TEL/AML1. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia (Impresso). , v.31, p.119 - 120, 2009.
Palavras-chave: Leucemia, Fusão Gênica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Hematologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

133. **doi** Graziadio, Carla; Rosa, Rafael F.M.; Zen, Paulo R.G.; Flores, JosÁ@ A.M.; Paskulin, Giorgio A.
Richieri-Costa and Pereira form of acrofacial dysostosis: First description of an adult with mesomelic shortness of the lower limbs. American Journal of Medical Genetics. Part A. **ACH** , v.149A, p.2886 - 2888, 2009.
Palavras-chave: Acrofacial dysostosis, Mesomelic shortness
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [doi:10.1002/ajmg.a.33109]

134. **doi** Zen, Paulo R. G.; PASKULIN, G. A.
Significado prognóstico da fusão TEL/AML1 em uma amostra gaúcha de pacientes pediátricos com leucemia linfoblástica aguda. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia (Impresso). , v.31, p.300 - 300, 2009.
Palavras-chave: Leucemia, Fusão Gênica, Prognóstico
Áreas do conhecimento: Hematologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

135. **doi** ROSA, R. F. M.; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Síndrome brânquio-oculo-facial (BOFS) e cardiopatias congênitas. Arquivos Brasileiros de Cardiologia (Impresso). **ACH** , v.92, p.e33 - e35, 2009.
Palavras-chave: BOFS, Cardiopatia congênita, Síndrome Brânquio-Ocúlo-Facial
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

136. **doi** Rosa, Rafael Fabiano M.; Zen, Paulo Ricardo G.; Roman, Tatiana; Graziadio, Carla; Paskulin, Giorgio Adriano
Síndrome de deleção 22q11.2: compreendendo o CATCH22. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.27, p.211 - 220, 2009.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, microduplicação 22q11.2, Genética, FISH
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Português. Meio de divulgação: Vários

137. **doi** Koshiyama, Dayane Bohn; Rosa, Rafael Fabiano Machado; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; Pereira, Vera Lúcia Berenstein; Graziadio, Carla; Cóser, Virginia Maria; Ricachinevsky, Cláudia Pires; Varela-Garcia, Mariela; Paskulin, Giorgio Adriano
Síndrome de deleção 22q11.2: importância da avaliação clínica e técnica de FISH. Revista da Associação Médica Brasileira (1992) (Impresso). **ACH** , p.442 - 446, 2009.
Palavras-chave: 22q11.2 Deletion Syndrome, Velocardiofacial Syndrome, DiGeorge Syndrome, FISH, Chromosomes, Human, Pair 22
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

138. **doi** KISS, A.; Zen, P. R. G.; BITTENCOURT, V.; PASKULIN, G. A.; GIUGLIANI, R.; d'Azzo, A.; Schwartz, I. V.
A Brazilian galactosialidosis patient given renal transplantation: A case report. Journal of Inherited Metabolic Disease. **ACH** , p. --- , 2008.
Palavras-chave: Galactosialidosis, PPGA, PPGA gene
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [doi:10.1007/s10545-008-0730-3]

139. **doi** ROSA, R. F. M.; Dibi, Raquel Papandreus; Picetti, Jamile dos Santos; ROSA, R. C. M.; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Amenorréia e anormalidades do cromossomo X. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia (Impresso). , v.30, p.511 - 517, 2008.
Palavras-chave: Amenorréia, Genética, Cromossomo X, Síndrome de Turner, Cariótipo, Técnicas de diagnóstico e procedimentos
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Médica, Ginecologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

140. **doi** ROSA, R. F. M.; Dibi, Raquel Papandreus; TOSCANI, N. V.; Silva, Leonardo Leiria Moura da; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Amenorréia primária e cariótipo XY: identificando pacientes em risco. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia (Impresso). , v.30, p.566 - , 2008.
Palavras-chave: Amenorréia, Cariótipo XY
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

141. **doi** Zen, Paulo Ricardo G.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Mülle, Lisiane Dale; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Apresentações clínicas não usuais de pacientes portadores de síndrome de Patau e Edwards: um desafio diagnóstico?. Revista Paulista de Pediatria (Impresso). , v.26, p.295 - 299, 2008.

Palavras-chave: Trissomia do 13, Trissomia do 18, Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards, Apresentações não usuais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

142.  ROSA, R. F. M.; Travi, Giovanni M.; Vallatti, Fabiana; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; PINTO, L. C.; Kass, Andrea; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Poland syndrome associated with an aberrant subclavian artery and vascular abnormalities of the retina in a child exposed to misoprostol during pregnancy. Birth Defects Research. Clinical and Molecular Teratology.  v.79, p.507 - 511, 2007.
Palavras-chave: teratogenicidade, Dismorfias
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
143.  PASKULIN, G. A.; Zen, Paulo R.G.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Cotter, Philip D.
Report of a child with a complete de novo 17p duplication localized to the terminal region of the long arm of chromosome 17. American Journal of Medical Genetics. Part A.  v.143A, p.1366 - 1370, 2007.
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
144.  PINTO, L. L. C.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; PERLA, A.; BAREA, L.; MR Baumgartner; DANTAS, M. F.; FOWLER, B.; GIUGLIANI, R.; VARGAS, C.; WALNER, M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Isolated 3-methylcrotonyl-coenzyme A carboxylase deficiency in a child with metabolic stroke. Journal of Inherited Metabolic Disease.  v.29, p.205 - 206, 2006.
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
Aceito para publicação no ano de 2005
145.  ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; Lauro Machado Neto; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Symmetrical absence of hands and feet with bilateral radius agenesis: case report of a new entity?. Clinical Dysmorphology.  v.15, p.235 - 237, 2006.
Palavras-chave: Reduction deformity of arms, no digits, Hypoplastic or absent radii, Hypoplastic or absent ulna, absent hands, hypoplastic or absent carpals, reduction deformity of legs, no digits
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
146.  ZEN, PRG; PINTO, L. L. C.; PEREIRA, V. L. B.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Association of microcephaly and cat?7-au-lait spots in a patient with ring chromosome 12 syndrome. Clinical Dysmorphology.  v.14, p.141 - 143, 2005.
Palavras-chave: microcephaly, ring 12, café-au-lait spots
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
147.  PASKULIN, G. A.; Gazzola Zen, Paulo Ricardo; PINTO, L. L. C.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.
Combined chemotherapy and teratogenicity. Birth Defects Research. Clinical and Molecular Teratology.  v.73, p.634 - 637, 2005.
Palavras-chave: Teratogenesis, Chemotherapy, Malformation, Birth defect
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
148.  ZEN, PRG; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A.
Acromegaly facial appearance and hypertrichosis: a case suggesting autosomal recessive inheritance. Clinical Dysmorphology.  v.13, p.49 - 50, 2004.
Palavras-chave: AFA syndrome, hypertrichosis, oral mucosa thickening, autosomal recessive inheritance
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
149.  ZEN, P.; LIMA, M.; COSER, V.; SILLA, L.; DAUDT, L.; FERNANDES, M.; NEUMANN, J.; ORTIGARA, R.; PASKULIN, G. A.
Prevalence of fusion gene in Brazilian pediatric patients with acute lymphoblastic leukemia. Cancer Genetics and Cytogenetics.  v.151, p.68 - 72, 2004.
Palavras-chave: 1 12-21, acute lymphoblastic leukemia, FISH, childhood cancer
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
150.  Zen, Paulo R.G.; Barrett, Timothy G.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A.
Relato de um paciente brasileiro com síndrome de Wolfram. Jornal de Pediatria (Impresso).  v.78, p.529 - 532, 2002.
Palavras-chave: síndrome de Wolfram, DIDMOAD, wolframina, diabetes
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

Capítulos de livros publicados

1. ROSA, R. F. M.; GREGORY, L.; GOETZE, T. B.; ZEN, PRG
A Genética In: Respiração Oral e Apneia Obstrutiva do Sono.1 ed.Rio de Janeiro - RJ: Livraria e Editora REVINTER Ltda, 2016, v.1, p. 311-320.
Palavras-chave: Apneia obstrutiva do sono, Respiração oral
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Odontologia, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso, ISBN: 9788537206836
2.  Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.
Diagnóstico citogenético da leucemia linfocítica aguda In: Citogenética Humana.1 ed.Porto Alegre: Artmed Editora S.A., 2011, v.1, p. 223-233.
Palavras-chave: Citogenética, Leucemia linfocítica aguda
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso, ISBN: 9788536324999
3. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.
Diagnóstico citogenético da leucemia linfocítica crônica In: Citogenética Humana.1 ed.Porto Alegre: Artmed Editora S.A., 2011, v.1, p. 234-241.
Palavras-chave: Leucemia linfocítica crônica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso, ISBN: 9788536324999
4. ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Diagnóstico citogenético dos linfomas malignos In: Citogenética Humana.1 ed.Porto Alegre: Artmed Editora S.A., 2011, v.1, p. 242-251.
Palavras-chave: Linfomas malignos, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso, ISBN: 9788536324999
5.  PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Genômica e Leucemia In: Genômica.1 ed.São Paulo: Editora Atheneu, 2004, v.1, p. 389-408.
Palavras-chave: Clonagem, Engenharia genética, Genética - Aspectos morais e éticos, Genética de populações, Genômica, Genoma humano
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso, ISBN: 857379652

Trabalhos publicados em anais de eventos (resumo)

1. STORCK, P. V.; STELLO, B. B.; SCHMIDT, J. B.; MOURA, T. D. B.; PALADINI, L. A.; GUARANA, B. B.; SOARES, C. V.; MANICA, F.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Achados clínicos de um menino de dois anos de idade com carcinoma de suprarenal In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Carcinoma de suprarenal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2. MORAES, I. S.; FUCHS, L.; SOUZA, M. A.; MANICA, F.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Achados Clínicos De Um Paciente Com Sequência De Poland In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Sequência de Poland, Agenesia de musculo peitoral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3. GRESELE, M.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Achados clínicos de uma família com displasia craniofrontonasal: uma condição genética rara In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica. , 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: Displasia craniofrontonasal, Herança
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
4. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; FARINA JUNIOR, M.; MANICA, F.; DELAZERI, G.; GALVAN, J.; FERREIRA, J. V.; COSTA, R. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Achados clínicos de uma paciente com amiotrofia congênita In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.

Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria . 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Amnioplasia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

5. ALVES, E. R. R.; GRESELE, M.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos e evolução de um paciente com ataxia de Friedreich In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica . 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: Ataxia de Friedreich, Ataxia progressiva, Comprometimento sensitivo-motor, Disartria, Pés cavus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

6. STORCK, P. V.; CONTIN, I.; CAMBOIM, I. G.; ZOTTIS, L. F. F.; ECKERT, I. C.; CORSO, E. R. B.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados faciais de um paciente com holoprosencefalia: pistas para o seu diagnóstico In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria . 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Holoprosencefalia, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

7. ALVES, E. R. R.; SANTOS, C. P.; SBRISSA, G. Z.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Alterações gastrointestinais são frequentes entre pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica . 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-aurículo-vertebral, Alterações gastrointestinais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

8. GUARANA, B. B.; GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; DINIZ, B. L.; DECONTE, D.; MANICA, F.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Associação entre membrana anterior laringea e síndrome de deleção 22q11 In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria . 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Membrana laringea
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

9. BISCHOFF, H. M.; GRISELI, L.; COIMBRA, C. F. M.; RETORE, D.; HANEMANN, T.; FALCAO, R. S.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Associação entre truncus arteriosus e um importante defeito de redução de membro inferior In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019 . 2019. v.1.
Palavras-chave: defeito de redução de membros, Truncus arteriosus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

10. FERNANDES, C. I.; SPADINI, A. V.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; RAMPELOTTI, T. G.; RAMOS, R. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
ATAXIA-TELANGEICTASIA: UMA DOENÇA GENÉTICA NEURODEGENERATIVA In: XIV Congresso Gaúcho de Psiquiatria, 2019, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XIV Congresso Gaúcho de Psiquiatria . 2019. v.1.
Palavras-chave: Ataxia telangiectasia, Doença neurodegenerativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

11. GALVAN, J.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; PELISSONI, B. A.; DIETRICH, C.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; FELL, PRK; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Características clínicas e aspectos gestacionais de fetos com suspeita de gastrosquise encaminhados a um serviço de medicina fetal de referência do sul do Brasil In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS . 2019. v.1. p.60 -
Palavras-chave: Gastrosquise, Feto, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

12. VARGAS, G. R. T.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; RAMPELOTTI, T. G.; SALVARO, B. P.; MANICA, F.; SANTOS, N. O.; HANEMANN, T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Características clínicas e aspectos multidisciplinares e de evolução de uma paciente com albinismo oculocutâneo In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria . 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Albinismo oculocutâneo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

13. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; **SILVEIRA, D. B.; BRANDAO, G. R.; PERIN, W. F.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Características do parto e perinatais de pacientes com cardiopatia congênita: um estudo de caso-controle In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia . 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

14. ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; BRANDAO, G. R.; GIBICOSKI, T. B.; ELVIR, F. A. R.; CORREIA, J. D.; FAVERO, M. F.; BALDINO, L. P.; FERREIRA, M. A. T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cardiopatia congênita e sua associação com malformações do trato gastrointestinal: implicações para o manejo e o prognóstico In: 46th Congress of the Brazilian Society of Cardiovascular Surgery, 2019, Belo Horizonte - MG.
Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery . 2019. v.34. p.53 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Malformações gastrointestinal, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

15. CARDOSO, G. R.; MARCHEZI, L. V.; NOVELLO, F. E.; BIRK, L. F. S.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cardiopatias congêntas: um achado do espectro clínico da embriopatia diabética In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019 . 2019. v.1.
Palavras-chave: Embriopatia diabética, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

16. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; ARRUDA, T. V.; BRANDAO, G. R.; PERIN, W. F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cifose congênita em um feto com mielomeningocele lombossacra: importância do diagnóstico pré-natal para o planejamento da terapia cirúrgica após o parto In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia . 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Mielomeningocele lombossacra, Cifose congênita, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

17. STORCK, P. V.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; ALVES, E. R. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Deleção parcial do braço longo do cromossomo X e sua associação com amenorreia e infertilidade In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica . 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: Deleção do braço longo do cromossomo X, Amenorreia, Infertilidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

18. SILVA, T.; DINIZ, A. C.; UHRY, B.; VACCHI, M. C.; BELLINI, A. D.; SHIZUKUISHI, M. L. Y.; RODRIGUES, E. E. A. M.; FALCAO, R. S.; TERRA, D. H.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Descrição de um feto apresentando onfalocelo e ectrodactilia: relato de uma associação rara In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS . 2019. v.1. p.80 -
Palavras-chave: Onfalocelo, Ectrodactilia, Associação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

19. SILVEIRA, I. B. E.; SILVA, G. S.; MATEUS, D. G.; MARTINEZ, E. C.; IAROSSEKI, J.; MOTTER, S. B.; KELM, T.; LINHARES, A. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Descrição de uma família com a Síndrome de Barlow (síndrome do prolapso de válvula mitral familiar) In: 39ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research . 2019. v.39. p.85 -
Palavras-chave: Síndrome de Barlow, Síndrome do prolapso da válvula mitral familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português.

20. SOUZA, M. A.; FUCHS, L.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; MORAES, I. S.
Descrição De Uma Menina E Sua Mãe Com Diagnóstico De Condrosplasia Punctata Dominante Ligada Ao X In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria ., 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Condrosplasia punctata dominante ligada ao X
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

21. ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; BRANDAO, G. R.; MELIM, J. B.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos; ROCHA, B. F.; MARCHEZI, L. V.; DORST, D. M. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Detecção das cardiopatias congêntas no período pré-natal em nosso meio: onde estamos falhando? In: 46th Congress of the Brazilian Society of Cardiovascular Surgery, 2019, Belo Horizonte - MG.
Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery ., 2019. v.34. p.58 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Pré-natal, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

22. SILVA, G. S.; KELM, T.; MARTINEZ, E. C.; KREBS, I. Z.; IAROSKSI, J.; KONOPKA, L. K.; TARGA, L. V.; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial com anormalidades da calota craniana no período intraútero: merocrania In: 39º Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research ., 2019. v.39. p.229 - 230
Palavras-chave: Merocrania, Calota craniana
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Referências adicionais: Brasil/Português.

23. SIMIONI, V. P.; ALVES, E. R. R.; ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; HANEMANN, T.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico e evolução de uma paciente com neurofibromatose do tipo 1 e pseudoartrose de tibia In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria ., 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Neurofibromatose tipo 1, Pseudoartrose
Referências adicionais: Brasil/Português.

24. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; RODRIGUES, E. E. A. M.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de encefalocele occipital e suas implicações para o manejo e o tratamento pós-natal In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia ., 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Encefalocele occipital, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

25. MATEUS, D. G.; LINHARES, A. B.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; FALCAO, R. S.; RODRIGUES, E. E. A. M.; MOTTER, S. B.
Dificuldades alimentares em um paciente com a Síndrome de Russell-Silver In: 39º Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research ., 2019. v.39. p.216 -
Palavras-chave: Síndrome de Russell-Silver, Dificuldade alimentar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português.

26. GALVAN, J.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; HANEMANN, T.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; PELISSONI, B. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Disgerminoma de ovário como uma das primeiras manifestações clínicas de uma paciente com disgenesia gonadal pura XY In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS ., 2019. v.1. p.88 -
Palavras-chave: Disgenesia gonadal pura, Disgerminoma de ovário
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

27. SILVA, V. N.; KREUSCH, T. C.; DINIZ, A. C.; OLIVEIRA, J. M.; LEMES, C. M.; SUGAHARA, B. F.; THOMAZ, G. D. G. R.; KARSBURG, L. L.; DENICOL, D. P.; MACHADO, M. H.; SOUZA, G. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Displasia campomélica: uma condição genética que pode cursar com sexo reverso In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS ., 2019. v.1. p.103 -
Palavras-chave: Displasia campomélica, Sexo reverso
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

28. SEROISKA, G.; COIMBRA, C. F. M.; SILVA, M. A.; CELLA, P. A. M.; PIRES, F. T.; DORSOT, D. M. B.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Drenagem venosa pulmonar anômala total e sua relação com a síndrome do olho do gato In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019 ., 2019. v.1.
Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Drenagem venosa pulmonar anômala
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

29. GALVAN, J.; NUNES, M. R.; CORREIA, H. V. D.; PEREIRA, T. G.; CORREIA, J. D.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Elucidação da etiologia do cromossomo em anel em pacientes com síndrome de Turner: implicações para o tratamento e o prognóstico In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS ., 2019. v.1. p.89 -
Palavras-chave: Cromossomo em anel, Síndrome de Turner, Etiologia, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

30. GALVAN, J.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; ARAUJO, B.; HANEMANN, T.; PELISSONI, B. A.; DORST, D. M. B.; VIEIRA, L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Evolução de um feto diagnosticado com anomalia de Ebstein ainda no período pré-natal In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS ., 2019. v.1. p.61 -
Palavras-chave: Anomalia de Ebstein, Feto, Diagnóstico, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

31. KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; SILVA, T.; CARVALHO, D.; PORTIGLIOTI, B. P.; NUNES, M. R.; CORREIA, H. V. D.; PEREIRA, T. G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
EXISTE UMA ASSOCIAÇÃO ENTRE EVENTOS TROMBOEMBÓLICOS E SÍNDROME DE TURNER? In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS ., 2019. v.1. p.35 -
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Tromboembolia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

32. KONOPKA, L. K.; MATEUS, D. G.; PELISSONI, B. A.; MARTINEZ, E. C.; Feli, PRK; DIETRICH, C.; Telles, JAB; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Experiência de um serviço de medicina fetal de referência do Rio Grande do Sul com fetos encaminhados por suspeita de gastroquise In: 39º Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research ., 2019. v.39. p.218 - 219
Palavras-chave: Gastroquise, Medicina fetal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Referências adicionais: Brasil/Português.

33. ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; SEIBEL JUNIOR, D.; PEREIRA, T. G.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência da síndrome de deleção 22q11.2 em pacientes com cardiopatia congênita conotruncal hospitalizados em uma unidade de tratamento intensiva pediátrica e cardíaca In: 46th Congress of the Brazilian Society of Cardiovascular Surgery, Belo Horizonte - MG.
Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery ., 2019. v.34. p.44 -
Palavras-chave: Síndrome de deleção 22q11.2, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

34. PITTOL, L. D.; GRESELE, M.; PELISSONI, B. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência de marcadores citogenéticos detectados pela técnica de hibridização in situ fluorescente em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica ., 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: Glioblastoma, Hibridização In Situ Fluorescente, Citogenética Molecular
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

35. KONOPKA, L. K.; MOTTER, S. B.; MARTINEZ, E. C.; **SILVEIRA, D. B.; BATISTI, R. S.; MARCHEZI, L. V.; ROCHA, B. F.; CHIES, G. A. F.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de malformações gastrointestinais entre pacientes portadores de cardiopatia congênita In: 39º Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research ., 2019. v.39. p.216 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Malformações gastrointestinais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA

Referências adicionais: *Brasil/Português.*

36. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; Telles, JAB; SALVADOR, T. V.; PIRES, F. T.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de malformações gastrointestinais entre pacientes portadores de cardiopatia congênita In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Malformações gastrointestinais*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

37. GALVAN, J.; **SILVEIRA, D. B.**; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; CALAI, G.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Gestação em uma mãe com útero bicorno: possíveis consequências In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. , 2019. v.1. p.62 -
Palavras-chave: *Útero bicorno, Gestação*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

38. FARINA JUNIOR, M.; BECK, J. C.; GALVAN, J.; FERREIRA, M. A. T.; CICHELEIRO, M.; HANEMANN, T.; MANICA, F.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Histiocitose (histiocitose de células de langerhans): achados clínicos e laboratoriais de uma paciente apresentando este distúrbio proliferativo raro In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: *Histiocitose*
Referências adicionais: Brasil/Português.

39. GIBICOSKI, T. B.; MARCHEZI, L. V.; FRISON, G.; DALLAGNESE, M. A. V.; HERZOG, C.; GIANESINI, G.; **ROSA, R. C. M.; SANTOS, C. B. L.; NOGUEIRA, L. T.; MORAIS, C. O.; YONAMINE, T. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Identificação de portadores de anomalias cromossômicas entre pacientes com cardiopatia congênita: importância do exame físico dismórfico In: 74º Congresso Brasileiro de Cardiologia, 2019, Porto Alegre - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. , 2019. v.113. p.123 -
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Anomalias cromossômicas, Exame dismórfico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

40. FUCHS, L.; LESSA, B. M.; **da Cunha, André Campos, Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Malformação uterina (útero bicorno) e gravidez In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica. , 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: *Útero bicorno, Malformações, Gestação, Parto prematuro*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

41. GALVAN, J.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; PELISSONI, B. A.; DIETRICH, C.; TARGA, L. V.; Telles, JAB; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Manejo e prognóstico de onfalocelos: importância do diagnóstico e da determinação da sua extensão ainda no período pré-natal In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. , 2019. v.1. p.63 -
Palavras-chave: *Onfalocelo, Diagnóstico, Pré-natal*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

42. SILVA, G. S.; SPADAO, J. L.; SILVEIRA, I. B. E.; PELISSONI, B. A.; IAROSSEKI, J.; KREBS, I. Z.; KELM, T.; TERRA, D. H.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Microcefalia como expressão menor da Holoprosencefalia In: 39ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research. , 2019. v.39. p.228 -
Palavras-chave: *microcefalia, Holoprosencefalia*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Referências adicionais: Brasil/Português.

43. LUDWIG, I. S.; REQUIA, J. C.; SANTOS, I. B.; BOLZAN, P. B.; CERVEIRA, J. G.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos, Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Papel da detecção pré-natal de malformações do trato urinário: influência sobre a ocorrência de insuficiência renal e de necessidade de transplante In: XVI Congresso Brasileiro de Transplantes, 2019, Campinas - SP.
Anais do XVI Congresso Brasileiro de Transplantes. , 2019. v.1. p.1 - 2
Palavras-chave: *Pré-natal, Malformações do trato urinário, Transplante renal*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Nefrologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

44. LINHARES, A. B.; KREBS, I. Z.; KONOPKA, L. K.; SPADAO, J. L.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; POLLI, J. B.; TROMBETTA, J. S.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Papel da ultrassonografia obstétrica na detecção pré-natal das cardiopatias congênitas em nosso meio: onde estamos falhando? In: 39ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research. , 2019. v.39. p.317 -
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Ultrassonografia obstétrica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Referências adicionais: Brasil/Português.

45. SANTANA, V. B.; ANTONIOLLI, N. B.; RAMPELOTTI, T. G.; SALVADOR, T. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Perda visual progressiva associada à obesidade, polidactilia e malformações genitúrinárias: síndrome de Bardet-Biedl In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica. , 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: *Síndrome de Bardet-Biedl, Refinose pigmentar, Perda visual progressiva, Polidactilia*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

46. FERNANDES, C. I.; SALVADOR, T. V.; DORST, D. M. B.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; SPADINI, A. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Pés tortos congênitos em uma criança com gastroquise: relato de um exemplo pouco comum deste defeito da parede abdominal associado com outras malformações In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: *Gastroquise, Malformações*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

47. GALVAN, J.; **ROSA, E. B.**; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; CALAI, G.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; Fell, PRK; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Pré-eclâmpsia grave em uma gestação de um feto com síndrome de Patau (trisomia do cromossomo 13): associação ou coincidência? In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. , 2019. v.1. p.64 -
Palavras-chave: *Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Gestação*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

48. COIMBRA, C. F. M.; MACHADO, N. S.; BIRK, L. F. S.; GRISELI, L.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Relação da doença hipertensiva da gravidez (pré-eclâmpsia) com a trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019. , 2019. v.1.
Palavras-chave: *Síndrome de Patau, Pré-eclâmpsia, Trissomia do cromossomo 13*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

49. MARCHEZI, L. V.; FAVERO, M. F.; SEIBEL JUNIOR, D.; BALDINO, L. P.; JACOCIUNAS, V. P.; **ROSA, E. B.; LAND, S. C.; BOGER, B. S.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Relação da hipertensão arterial sistêmica com a síndrome de Turner In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019. , 2019. v.1. p.- -
Palavras-chave: *Síndrome de Turner, Hipertensão arterial sistêmica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português.

50. GUARANA, B. B.; GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; DINIZ, B. L.; DECONTE, D.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Relato comparativo de gêmeos monozigóticos com síndrome de Rubinstein-Taybi In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: *Síndrome de Rubinstein-Taybi, Gêmeos monozigóticos*
Referências adicionais: Brasil/Português.

51. BAUMGARDT, E.; MARCHEZI, L. V.; BISCHOFF, H. M.; OSTERKAMP, G.; RODRIGUES, E. E. A. M.; ARRUDA, T. V.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Relato de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) apresentado defeitos cardíacos não usuais In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019. , 2019. v.1.

Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Defeito cardíaco congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

52. MATEUS, D. G.; SILVEIRA, I. B. E.; PELISSONI, B. A.; KELM, T.; ANDRIN, A. E.; ROCHA, D. B. M.; TRINDADE, D. S.; **ROSA, E. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um caso familiar da Síndrome de Alagille salientando a possível variabilidade clínica nas diferentes gerações In: 39ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2019, Porto Alegre - RS.
Clinical & Biomedical Research. , 2019. v.39. p.215 -
Palavras-chave: Síndrome de Alagille, Variabilidade clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português.

53. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; ALVES, E. R. R.; MANICA, F.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma família com síndrome de Crouzon: aspectos clínicos e cirúrgicos In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Síndrome de Crouzon, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

54. ALVES, E. R. R.; MANICA, F.; **GRAZIADIO, C.**; STORCK, P. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Sindactilia associada a telecanthia, malformação anogenital e renal: síndrome de STAR In: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica, 2019, Florianópolis - SC.
Anais do 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica. , 2019. v.1. p.1 - 4
Palavras-chave: Síndrome de STAR, Sindactilia, Telecanthia, Malformação anogenital, Malformação renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

55. FERNANDES, C. I.; SPADINI, A. V.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; SALVADOR, T. V.; GALVAN, J.; HANEMANN, T.; REQUIA, J. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: UMA DOENÇA GENÉTICA RARA CARACTERIZADA POR PERDA VISUAL PROGRESSIVA E IMPORTANTE DÉFICIT INTELLECTUAL In: XIV Congresso Gaúcho de Psiquiatria, 2019, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XIV Congresso Gaúcho de Psiquiatria. , 2019. v.1.
Palavras-chave: Síndrome de Bardet-Biedl, Déficit intelectual, Perda visual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

56. GRISELI, L.; CARDOSO, G. R.; ABECH, G. D.; BAUMGARDT, E.; SILVA, F. L.; ARAUJO, L. L.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Barlow (síndrome do prolapso da válvula mitral familiar) In: Congresso SOCERGS, 2019, Gramado - RS.
Anais do Congresso SOCERGS 2019. , 2019. v.1.
Palavras-chave: Síndrome de Barlow, Síndrome do prolapso da válvula mitral familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

57. FAVERO, M. F.; SANHA, V.; GRESELE, M.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; PEREIRA, T. G.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de deleção 22q11 (síndrome Velocardiofacial/ DiGeorge) e sua associação com cardiopatias congênicas do tipo conotruncal In: 74º Congresso Brasileiro de Cardiologia, 2019, Porto Alegre - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. , 2019. v.113. p.279
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Síndrome velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

58. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Proteus: uma condição genética rara associada ao desenvolvimento de tumores subcutâneos In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Síndrome de Proteus, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

59. GALVAN, J.; SIEBGER, G. R. L.; PUPO, B. B. D.; **ALTMAYER, S. P. L.**; PEREIRA, C. S. N.; DENICOL, D. P.; TELLES, J. A. B.; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de regressão caudal: características pré-natais de um feto apresentando achados que se sobrepõem à sirenonomia e à associação VACTERL In: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2019, Gramado - RS.
Anais do IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. , 2019. v.1. p.65 -
Palavras-chave: Associação VACTERL, Sirenonomia, Síndrome da regressão caudal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

60. BATISTI, R. S.; RAMPELOTTI, T. G.; SALVARO, B. P.; MANICA, F.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; TELLES, B. B.; DORST, D. M. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Waardenburg: uma condição genética caracterizada por perda auditiva neurossensorial não progressiva In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Síndrome de Waardenburg, Perda auditiva
Referências adicionais: Brasil/Português.

61. WITTMANN, B. V.; MANICA, F.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; RAMPELOTTI, T. G.; SALVARO, B. P.; **ROSA, E. B.; GUARANA, B. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trissomia Do Cromossomo 13 (Síndrome De Patau): Descrição De Um Paciente Com Apresentação Atípica In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau
Referências adicionais: Brasil/Português.

62. FERNANDES, C. I.; SALVADOR, T. V.; DORST, D. M. B.; ANDRIN, A. E.; ROCHA, D. B. M.; TRINDADE, D. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Variabilidade da síndrome de Alagille e importância do seu reconhecimento precoce a fim de evitar complicações maiores como a necessidade de transplante hepático In: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia, 2019, Brasília - DF.
Anais do XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Síndrome de Alagille, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

63. **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; DELAZERI, G.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; HANEMANN, T.; MANICA, F.; **GRAZIADIO, C.**
Xeroderma pigmentoso: uma condição associada ao desenvolvimento de cânceres de pele ainda na infância In: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria, 2019, Porto Alegre - RS.
Anais do 39º Congresso Brasileiro de Pediatria. , 2019. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Xeroderma pigmentoso, Câncer de pele
Referências adicionais: Brasil/Português.

64. BARBIARO, D. F. F.; SILVA, V. N.; UHRY, B.; LEMES, C. M.; TERRA, D. H.; CALAI, G.; SIEBGER, G. R. L.; **ALTMAYER, S. P. L.**; PUPO, B. B. D.; PEREIRA, C. S. N.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados de um feto apresentando a síndrome de regressão caudal In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados. , 2018. v.1. p.24 -
Palavras-chave: Síndrome da regressão caudal, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

65. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; FERNANDES, E. S.; ALVES, G. F.; ANDRIN, A. E.; BORTOLI, A. F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados de um feto apresentando uma importante cifoze congênita associada a uma mielomeningocele lombossacra In: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2018, Gramado - RS.
Anais do XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia. , 2018.
Palavras-chave: Cifoze congênita, Mielomeningocele lombossacra
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

66. SILVA, V. N.; TRINDADE, L. M.; SCHMIDT, F. L.; BARBIARO, D. F. F.; TERRA, D. H.; GUILHERME, F. M.; DINIZ, A. C.; GUILHERMANO, F. F.; CALAI, G.; KELM, T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados intraútero e seguimento após o nascimento de uma criança com gastrosquise In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados. , 2018. v.1. p.88 -
Palavras-chave: Gastrosquise, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

67. UHRY, B.; GHIORZI, I.; KREMER, T. G.; KREUSCH, T. C.; BARBIARO, D. F. F.; TERRA, D. H.; TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; KELM, T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais e evolução de um feto diagnosticado com anomalia de Ebstein In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados. , 2018. v.1. p.9 -
Palavras-chave: Anomalia de Ebstein, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: Brasil/Português.

68. VARGAS, G. R. T.; SANTOS, D. N. O.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. K. M.; CORREIA, E. P. E.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Anormalidades cerebrais em uma paciente com a síndrome de Hydrolethalus In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S234 -
Palavras-chave: Síndrome Hydrolethalus, Anormalidade cerebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
69. BARBIARO, D. F. F.; CARVALHO, D.; KREMER, T. G.; GHIORZI, I.; BELLINI, A. D.; SCHMIDT, F. L.; TERRA, D. H.; TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Artéria umbilical única: potencial significado e alterações In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetria, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados. , 2018. v.1. p.25 -
Palavras-chave: Artéria umbilical única, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
70. MINEI, T. S. S.; JACOCUINAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; ANDRIN, A. E.; FERNANDES, E. S.; ALVES, G. F.; BORTOLI, A. F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Associação VACTERL: uma condição que cursa com anormalidades vertebrais e se associa à exposição fetal ao diabetes melito materno In: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2018, Gramado - RS.
Anais do XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia. , 2018.
Palavras-chave: Associação VACTERL, Anormalidades vertebrais, Exposição fetal, diabetes
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
71. GIBICOSKI, T. B.; SEIBEL JUNIOR, D.; CARDOSO, G. R.; BIRK, L. F. S.; SEROISKA, G.; MACHADO, N. S.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos; BATISTI, R. S.; TELLES, B.; SELLA, G.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cardiopatias congênitas diagnosticadas no período pré-natal em um serviço de medicina fetal de referência: detecção, frequência e associações In: SOCERGS 2018 - Congresso da Sociedade de Cardiologia do Estado de Rio Grande do Sul, 2018, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2018. v.111. p.38 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Meio digital
72. SILVA, B. F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; SLEIFER, P.**
Central auditory changes and Turner syndrome In: 17th Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2018, Brasília - DF.
International Archives of Otorhinolaryngology. Thieme Revinter, 2018. v.1. p.S156 -
Palavras-chave: Turner syndrome, Central auditory evaluation
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês.
73. GREGORY, L.; BENIN, L.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; SLEIFER, P.**; MAYERLE, M. C. C. S.
Children with Down syndrome: mismatch negativity analysis In: 17th Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2018, Brasília - DF.
International Archives of Otorhinolaryngology. Thieme Revinter, 2018. v.1. p.S124 -
Palavras-chave: Down syndrome, Mismatch negativity
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
74. COUTINHO, A. K.; ELVIR, F. A. R.; GIBICOSKI, T. B.; NAKATA, D. T.; SILVA, A.; TAKAHASHI, D. M.; THIBES, A. C. M. S.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Congenital kyphosis in a fetus with myelomeningocele In: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia, 2018, São Paulo - SP.
Arquivos de Neuro-Psiquiatria. São Paulo - SP: Academia Brasileira de Neurologia, 2018. v.76. p.259 -
Palavras-chave: Congenital kyphosis, Myelomeningocele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Meio digital
75. CORREIA, E. P. E.; ELVIR, F. A. R.; GUILHERMANO, F. F.; MARZAROTTO, T. A. D. T.; NORMANN, T. C.; SILVA, A.; VIEIRA, F. W.; ZIMMERMANN, L. E.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Cornelia de Lange syndrome: a genetic condition characterized by neurobehavioral alterations In: XXVIII Congresso Brasileiro de Neurologia, 2018, São Paulo - SP.
Arquivos de Neuro-Psiquiatria. São Paulo - SP: Academia Brasileira de Neurologia, 2018. v.76. p.259 -
Palavras-chave: Cornelia de Lange syndrome, Neurobehavioral alteration
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Meio digital
76. VARGAS, G. R. T.; SANTOS, D. N. O.; ROSA, E. B.; CHINELATO, J.; PETERSEN, V.; WATANABE, R.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; SILVEIRA, D. B.**
Craniostenose associada a alterações de face e membros com polegares e hálucos alargados e desviados: síndrome de Pfeiffer do tipo I In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S234 -
Palavras-chave: Craniostenose, Síndrome de Pfeiffer, Polegares/hálucos alargados
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
77. KISAKI, W. O. T.; MINEI, T. S. S.; FERNANDES, E. S.; GUARESÍ, S.; EVERLING, E.; NOGUCHI, P.; MIOLA, J.; GARCIA, A.; CARAVERDE, V. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Descrição dos achados esqueléticos de uma família com a síndrome da sinostose múltipla In: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2018, Gramado - RS.
Anais do XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia. , 2018.
Palavras-chave: Síndrome da sinostose múltipla, Alteração esquelética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
78. RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; SHUHA, D. L.; NAKATA, D. T.; ELVIR, F. A. R.; GIBICOSKI, T. B.; CALAI, G.; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de mielomeningocele associada a importante cifose congênita In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S224 -
Palavras-chave: Mielomeningocele lumbossacra, Cifose congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
79. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; SHUHA, D. L.; CALAI, G.; **da Cunha, André Campos; ZANON, M.; NAGATA, G. K.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Dilemas em neurocirurgia: diagnóstico diferencial de anencefali no período pré-natal In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S229 -
Palavras-chave: Anencefalia, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
80. URGELL, A. F.; FERREIRA, G. D.; NOLL, G.; TELLES, B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Disgenesia gonadal pura XY e sua associação com risco aumentado de tumores gonadais In: 14^o Congresso Gaúcho de Clínica Médica, 2018, Bento Gonçalves - RS.
Anais do 14^o Congresso Gaúcho de Clínica Médica. , 2018. v.1.
Palavras-chave: Disgenesia gonadal pura, Tumor gonadal, Risco
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
81. TELLES, B.; BELLINI, A. D.; TERRA, D. H.; BARBIARO, D. F. F.; PAZMI-O, R. N. L.; CARVALHO, C.; OLIVEIRA, TYANA MARA R. D. R.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Divertículo de Mackel: achados detectados no período intraútero e seguimento pós-natal In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetria, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados. , 2018. v.1. p.7 -
Palavras-chave: Divertículo de Mckel, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
82. BARBIARO, D. F. F.; DINIZ, A. C.; CARVALHO, D.; TERRA, D. H.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Ectrodactilia em uma criança apresentando onfalocoele: achados pré e pós-natais In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetria, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados. , 2018. v.1. p.26 -
Palavras-chave: Ectrodactilia, Onfalocoele, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
83. MACHADO, N. S.; SEIBEL JUNIOR, D.; MARCHEZI, L. V.; BIRK, L. F. S.; BISCHOFF, H. M.; FILIPPE, M.; DEBACO, J. S. S.; **ROSA, R. C. M.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Estenose de válvula pulmonar em uma paciente com a síndrome de Wolf-Hirschhorn In: SOCERGS 2018 - Congresso da Sociedade de Cardiologia do Estado de Rio Grande do Sul, 2018, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2018. v.111. p.34 -

Palavras-chave: Estenose de válvula pulmonar, Síndrome de Wolf-Hirschhorn
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

84. COELHO, F. L.; PAULA, A. C. Z.; CARNIEL, B. P.; GOMES, C. S.; KOSHIYAMA, D. B.; GHISIO, E. C.; PASKULIN, G. A.; DORFMAN, L. E.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de translocações variantes complexas em uma amostra de neoplasias hematológicas positivas para o cromossomo Philadelphia In: X Congresso Franco Brasileiro de Oncologia, 2018, Rio de Janeiro - RJ.
Anais do X Congresso Franco Brasileiro de Oncologia ., 2018.
Palavras-chave: Translocação complexa, Neoplasia hematológica, Cromossomo Philadelphia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

85. TELLES, B.; UHRY, B.; TRINDADE, L. M.; SCHMIDT, F. L.; OLIVEIRA, J. M.; TERRA, D. H.; BARBIARO, D. F. F.; BATISTI, R. S.; CALAJ, G.; **ROSA, E. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Golf-balls identificadas no período pré-natal: relevância do seu achado e possíveis associações In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados ., 2018. v.1. p.6 -
Palavras-chave: Golf-balls, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

86. TELLES, B.; KREMER, T. G.; GHIORZI, I.; SILVA, V. N.; TERRA, D. H.; BARBIARO, D. F. F.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; CALAJ, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Importância do diagnóstico intraútero de onfalocele fetal: implicações para o manejo e o prognóstico In: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2018, Porto Alegre - RS.
Trabalhos científicos aprovados ., 2018. v.1. p.8 -
Palavras-chave: Onfalocele, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

87. MANICA, F.; GREGORY, L.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**; CORREIA, E. P. E.; BARBIARO, D. F. F.; DORST, D. M. B.
Important feeding difficulties in a patient with Cri-du-Chat syndrome In: 17th Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2018, Brasília - DF.
International Archives of Otorhinolaryngology. Thieme Revinter, 2018. v.1. p.S137 -
Palavras-chave: Cri-du-Chat syndrome, Feeding difficulties
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês.

88. DUARTE, F. B.; SANTOS, D. N. O.; VARGAS, G. R. T.; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIU, A. R.; SOUZA, L. A. C.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Malformação de Dandy-Walker e meningocele occipital: uma associação rara In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S231 -
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocele occipital, Associação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

89. TERRA, D. H.; TREVISAN, P.; KOSHIYAMA, D. B.; GRAZIADIO, C.; Pires de Sá, A.; SOARES, F. P.; PEREIRA FILHO, N. A.; PROVENZI, V. O.; VELHO, M. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Marcadores genéticos detectados através da técnica de FISH em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos: frequência e significado clínico In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S164 -
Palavras-chave: Glioblastoma, FISH, Marcador
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

90. AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; SHUHA, D. L.; NAKATA, D. T.; ELVIR, F. A. R.; Telles, JAB; Fell, PRK; NAGATA, G. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Merocrania: uma malformação rara caracterizada por falha do desenvolvimento de parte da calota craniana In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S226 -
Palavras-chave: Merocrania, Calota craniana
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

91. RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; SHUHA, D. L.; NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; CALAJ, G.; da Cunha, André Campos; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Mielomeningocele em um paciente apresentando o complexo membro parede abdominal In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S224 -
Palavras-chave: Mielomeningocele lombossaca, Complexo membro parede abdominal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

92. MANICA, F.; GREGORY, L.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**; AMARAL, C. E. V.; CORREIA, E. P. E.; RIGATTI, B.
Moebius syndrome: a condition associated with involvement of the cranial nerves, orofacial anatomical changes and feeding difficulties In: 17th Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2018, Brasília - DF.
International Archives of Otorhinolaryngology. Thieme Revinter, 2018. v.1. p.S142 -
Palavras-chave: Moebius syndrome, Cranial nerves, Feeding difficulties
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês.

93. MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; GREGORY, L.; GUILHERMANO, F. F.; FALCAO, R. S.; FERREIRA, M. A. T.
Myopathy associated with swallowing disorder and aspiration bronchopneumonias: infantile form of Pompe disease In: 17th Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2018, Brasília - DF.
International Archives of Otorhinolaryngology. Thieme Revinter, 2018. v.1. p.S143 -
Palavras-chave: Myopathy, Swallowing disorder, Pompe disease
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês.

94. COIMBRA, C. F. M.; FILIPPE, M.; RETORE, D.; BAUMGARDT, E.; LEMOS JUNIOR, P. H. P.; CELLA, P. A. M.; SILVA, M. A.; RUGGINI, E. J. L.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
O achado de golf-balls em um feto no período pré-natal e seu significado In: SOCERGS 2018 - Congresso da Sociedade de Cardiologia do Estado de Rio Grande do Sul, 2018, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2018. v.111. p.18 -
Palavras-chave: Golf-balls, Feto, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

95. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; KISAKI, W. O. T.; ACCO, F. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Osteogênese imperfeita do tipo II: uma condição grave associada ao desenvolvimento de fraturas múltiplas In: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2018, Gramado - RS.
Anais do XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia ., 2018.
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Fraturas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

96. MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; GREGORY, L.; SLEIFER, P.; SILVEIRA, D. B.; **ROSA, E. B.**
Otorhinolaryngological abnormalities in Rubinstein-Taybi syndrome: a case report In: 17th Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2018, Brasília - DF.
International Archives of Otorhinolaryngology. Thieme Revinter, 2018. v.1. p.S136 -
Palavras-chave: Rubinstein-Taybi syndrome, Otorhinolaryngological abnormalities
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês.

97. ELVIR, F. A. R.; FURTUNATO, L. F.; MARZAROTTO, T. A. D. T.; THIBES, A. C. M. S.; CRUZ, M. L.; VIEIRA, F. W.; GONZATTI, C.; NESELLO, A. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel da ressonância magnética fetal no diagnóstico e elucidação de malformações cerebrais: relato de um feto com hidranencefalia In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revinter, 2018. v.37. p.S233 -
Palavras-chave: Malformações, Hidranencefalia, Ressonância magnética fetal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

98. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; CAPAUWERDE, V. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel do raio-x pós-natal no diagnóstico das displasias ósseas: o exemplo da displasia tanatofórica In: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2018, Gramado - RS.
Anais do XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia ., 2018.
Palavras-chave: Displasia Tanatofórica, Radiografia, displasia óssea
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

99. FRAGA, R. B.; SLEIFER, P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Peripheral and central auditory evaluation in children and adolescents with Williams syndrome In: 33rd Encontro Internacional de Audiologia, 2018, São Paulo - SP.

Anais do 33º Encontro Internacional de Audiologia ., 2018. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Williams syndrome, Auditory evaluation, Hearing, Evoked auditory potential
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

100. KISAKI, W. O. T.; MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; ACCO, F. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Antley-Bixler: uma condição genética caracterizada por sinostose radio umeral e fraturas In: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2018, Gramado - RS.
Anais do XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia ., 2018.
Palavras-chave: Síndrome de Antley-Bixler, Sinostose radioumeral, Fraturas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

101. COELHO, F. L.; GUIMARAES, A. F.; CORREIA, E. P. E.; GUILHERMANO, F. F.; CUNHA, I. L.; MACEDO, M. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; FALCAO, R. S.; SANTANA, V. B.
Síndrome de Beckwith-Wiedemann: uma condição genética associada à anormalidade de crescimento e risco aumentado de neoplasias In: X Congresso Franco Brasileiro de Oncologia, 2018, Rio de Janeiro - RJ.
Anais do X Congresso Franco Brasileiro de Oncologia ., 2018.
Palavras-chave: Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Anormalidade de crescimento, Neoplasias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

102. ELVIR, F. A. R.; GIBICOSKI, T. B.; SHUHA, D. L.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; NAKATA, D. T.; CORREIA, E. P. E.; NAGATA, G. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de deleção 9p: uma condição a ser considerada em casos síndrômicos de trigonocefalia In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revider, 2018. v.37. p.S233 -
Palavras-chave: Síndrome de deleção 9p, Trigonocefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

103. OLIVEIRA, I. T.; SOUZA, C. M. B.; BULCAO, L. A.; FABBRON, G. G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários: uma condição com risco de transmissão familiar associada ao desenvolvimento de tumores ósseos In: 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica, 2018, Bento Gonçalves - RS.
Anais do 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica ., 2018.
Palavras-chave: Síndrome dos osteocondromas múltiplos hereditários, Transmissão familiar, Tumor ósseo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

104. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; SANTOS, C. B. L.; NOGUEIRA, L. T.; MORAIS, C. O.; YONAMINE, T. M.; LONGHI, A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trigonocefalia em um paciente com a síndrome de Marshall-Smith: um achado raro In: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia, 2018, Porto Alegre - RS.
XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia. Thieme Revider, 2018. v.37. p.S230 -
Palavras-chave: Trigonocefalia, Síndrome de Marshall-Smith
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

105. AMARAL, C. E. V.; CRUZ, M. L.; FALCAO, R. S.; FORTUNATO, L. F.; RIGATTI, B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; SOUZA, A.
Trigonocephaly: a common finding in 9p deletion syndrome In: XXVIII Congresso Brasileiro de Neurologia, 2018, São Paulo - SP.
Arquivos de Neuro-Psiquiatria. São Paulo - SP: Academia Brasileira de Neurologia, 2018. v.761. p.267 -
Palavras-chave: Trigonocephaly, 9p deletion syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

106. BARBIARO, D.; CAMATTI, R.; CHAVES, L. L.; CORREIA, H. V. D.; NESELLO, A. C.; ELVIR, F. A. R.; TERRA, D. H.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trigonocephaly and its relation to exposure during pregnancy to valproic acid In: XXVIII Congresso Brasileiro de Neurologia, 2018, São Paulo - SP.
Arquivos de Neuro-Psiquiatria. São Paulo - SP: Academia Brasileira de Neurologia, 2018. v.76. p.407 -
Palavras-chave: Trigonocephaly, Pregnancy, Gestational exposure, Valproic acid
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

107. PIRES, F. T.; FERREIRA, J. V.; MINEI, T. S. S.; CORREA, D. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY: um diagnóstico diferencial com outras anormalidades cromossômicas In: 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica, 2018, Bento Gonçalves - RS.
Anais do 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica ., 2018.
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Variante, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

108. KLAUS, R.; ABEL, M. C.; SILVA, L. F. P.; MARTINEZ, E. C.; PIRES, H. O.; NAGATA, G. K.; ZANON, M.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré e pós-natais de um feto com microcrania In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.274 -
Palavras-chave: Microcrania, Achados do parto e perinatais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

109. KENER NETO, D.; PACINI, G. S.; AQUINO, A. A.; **Zen, P. R. G.**
Achados pré-natais de um caso de gemelaridade imperfeita In: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017, Gramado - RS.
Anais da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017. Porto Alegre - RS: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017. v.109. p.17 -
Palavras-chave: Gemelaridade, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

110. BOGER, B. S.; FONTOURA, L. P.; **Zen, P. R. G.**; FELL, PRK; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com diagnóstico de doença renal policística da infância In: VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia, 2017, Curitiba - PR.
Resumos do VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Nefrologia, 2017. v.39. p.1 - 52
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.jbn.org.br/article/list/39/2%20Suppl%201/2017]

111. LAND, S. C.; BOGER, B. S.; FONTOURA, L. P.; **Zen, P. R. G.**; ROSA, R. C. M.; BETAT, RS; SARTORI, G. D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com ureteroceles e dilatação da bexiga e pelvis renais In: VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia, 2017, Curitiba - PR.
Resumos do VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Nefrologia, 2017. v.39. p.1 - 52
Palavras-chave: Ureterocel, Dilatação de bexiga, Dilatação de pelve renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.jbn.org.br/article/list/39/2%20Suppl%201/2017]

112. LAND, S. C.; FONTOURA, L. P.; **Zen, P. R. G.**; ROSA, R. C. M.; DORFMAN, L. E.; DA CUNHA, ANDRÉ CAMPOS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de uma série de pacientes com o diagnóstico de sequência de Potter In: VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia, 2017, Curitiba - PR.
Resumos do VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Nefrologia, 2017. v.39. p.1 - 52
Palavras-chave: Síndrome de Potter, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.jbn.org.br/article/list/39/2%20Suppl%201/2017]

113. SILVA, B. F.; **Zen, P. R. G.**; SLEIFER, P.; **Zen, P. R. G.**
Audiology evaluation in patients with 22q11.2 deletion syndrome In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica ., 2017. v.1. p.-
Palavras-chave: 22q11.2 Deletion Syndrome, Audiology
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

114. MINEI, T. S. S.; VILELA, R. M. M.; KISAKI, W. O. T.; LIMA, T. M. S.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; CALAI, G.; CORREIA, J. D.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Autossomal recessive omodyspasia: prenatal and postnatal features In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica ., 2017. v.1. p.-
Palavras-chave: Omodyspasia, Prenatal findings, Postnatal findings
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

115. PACINI, G. S.; GIBICORSKI, T. B.; RODRIGUES, E. A. M.; KENER NETO, D.; MARINHO, G.; AQUINO, A. A.; GALVAN, J.; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Características do parto e perinatais de pacientes portadores de cardiopatia congênita: um estudo caso-controle In: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017, Gramado - RS.
Anais da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017. Porto Alegre - RS: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017. v.109. p.2 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Achados do parto e perinatais, Estudo caso-controle
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
116. ARENAS, D. L.; ZORTEA, F.; PAFARO, J. N.; SCHAURICH, B.; SILVA, C. S.; BORELA, E. C.; PAGEL, M. G.; ROSA, J. M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Características físicas e comportamentais de um paciente com a síndrome de Cornélie de Lange In: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria. Porto Alegre - RS: Associação de Psiquiatria do RS, 2017. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Cornélie de Lange, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://congressoaprs.com.br/wp-content/uploads/2017/11/Anais-Psiquiatria.pdf]
117. FLORIANI, M. A.; **ALTMAYER, S.**; PUPO, B. B. D.; SIEBIGER, G. R. L.; PEREIRA, C. S. N.; Betat, RS; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Caudal regression syndrome: report of a fetus presenting findings that overlap with sirenomelia and vacterl association In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Caudal regression syndrome, Sirenomelia, VACTERL association
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
118. SCHREINER, L. A.; MELIM, J. B.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; **GUIMARAES, V. B.**; SILVA, P. U.; LOPES, M. M. O.; BIONDO, I. B.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Characteristics of pregnant women who underwent fetal karyotyping in a reference fetal medicine service from Southern Brazil In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Fetal karyotyping, Pregnant women
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
119. FREITAS, M. H. P.; PIRES, F. T.; FERREIRA, J. V.; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIU, A. R.; SOUZA, L. A. C.; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Dandy-Walker malformation in a child presenting an occipital meningocele In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Dandy-Walker malformation, Occipital meningocele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
120. WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; **Zen, P. R. G.**
Defeitos cardíacos congênitos em pacientes com complexo membro parede abdominal: relato de uma associação incomum In: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017, Gramado - RS.
Anais da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017. Porto Alegre - RS: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017. v.109. p.12 -
Palavras-chave: Defeito cardíaco congênito, Complexo membro parede abdominal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
121. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; GOUTINHO, A. K.; KOPACEK, C.; BALDINO, I. M.; SANDRIN, L. A.; URGELL, A. F.; CESAR, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Déficit cognitivo em uma paciente apresentando síndrome de Turner por cromossomo X em anel In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo X em anel, Déficit cognitivo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
122. SARTORI, G. D. P.; FERREIRA, G. D.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; **ROSA, E. B., SILVEIRA, D. B.**; ARENAS, D. L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Déficit intelectual em uma criança apresentando nanismo importante, microcefalia e fascies típica: síndrome de Seckel In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Seckel, Nanismo, microcefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
123. **ROSA, R. F. M.**; KURATANI, D. K.; ZORTEA, F.; PAFARO, J. N.; **Zen, P. R. G.**; MACIEL, V. A. Z.; **ROSA, R. C. M.**; SALVARO, B. P.; **SILVEIRA, D. B., ROSA, E. B.**
Déficit intelectual em uma paciente com achados faciais típicos: síndrome de Kabuki In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Kabuki, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
124. CORREIA, J. D.; **SILVEIRA, D. B.**; **ROSA, E. B.**; TREVISAN, P.; OLIVEIRA, C. A. V.; GRAPIGLIA, C. G.; NUNES, M. R.; FIEGENBAUM, M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Delivery and perinatal findings of patients with congenital heart disease from Southern Brazil In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Congenital heart disease, Perinatal findings
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
125. LOPES, M. M. O.; SOUZA, B. F.; PIRES, F. T.; CALAI, G.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Feli, PRK; **ROSA, R. C. M., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico das displasias ósseas: papel do raio-x pós-natal para confirmação diagnóstica In: XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: displasia óssea, Diagnóstico, Radiografia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
126. VOGT, G. N.; FELTES, I. C.; POLI, J. H. Z.; SAMPAIO, V. O.; SA, D. C.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de malformação adenomatóide cística do tipo II em apenas um dos fetos de uma gestação gemelar monozigótica In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2017. v.40. p.R242 -
Palavras-chave: Malformação adenomatóide cística, Gestação gemelar monozigótica, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
127. NOGUEIRA, L. T.; MORAIS, C. O.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; FERREIRA, J. V.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Dificuldade de aprendizagem em um paciente com diagnóstico de displasia ectodérmica hipohidrótica In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Displasia ectodérmica hipohidrótica, Dificuldade de aprendizagem
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
128. ALMEIDA, C. B. C.; THOMAZ, G. D. G. R.; DENICOL, D. P.; KARSBURG, L. L.; CORREIA, J. D.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**; ALMEIDA, E. L. C.
Displasia campomélica e sua associação com o sexo reverso In: 57º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Belém - PA.
Anais do 57º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia. São Paulo - SP: Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia, 2017. v.1. p.103 -
Palavras-chave: Displasia campomélica, Sexo reverso, Gonadectomia profilática
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
129. DA CUNHA, ANDRÉ C.; DIETRICH, C.; PETERSEN, V.; CHINELATO, J.; ALTMANN, F.; CORREIA, E. P. E.; GUIMARAES, V. B.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Dizygotic twins concordant for myelomeningocele In: 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy, 2017, Madrid - Spain.
Abstracts From the 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy. Twin Research and Human Genetics, 2017. v.20. p.609 -
Palavras-chave: Dizygotic twins, Myelomeningocele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://https://www.cambridge.org/core/terms. https://doi.org/10.1017/thg.2017.63]

130. KREBS, I. Z.; SILVA, G. S.; DUARTE, F. B.; PELISSONI, B. A.; PIRES, H. O.; BRANDAO, G. R.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Doença renal policística da infância: achados e evolução de um paciente diagnosticado ainda no período pré-natal In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.275 -
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Diagnóstico, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
131. BOGER, B. S.; LAND, S. C.; FONTOURA, L. P.; **ROSA, R. C. M.**; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Estenose da junção ureteropélvica: relato de um feto destacando a importância do diagnóstico pré-natal e suas implicações sobre o prognóstico e o manejo pós-natal In: VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia, 2017, Curitiba - PR.
Resumos do VII Congresso Sul-Brasileiro de Nefrologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Nefrologia, 2017. v.39. p.1 - 52
Palavras-chave: Estenose de junção ureteropélvica, Diagnóstico pré-natal, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.jbn.org.br/article/ist/39/2%20Suppl%201/2017]
132. FRAGA, R. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; SLEIFER, P.**
Evaluation of the central and peripheral hearing system in children with Williams syndrome: preliminary results In: 16º Congress of Otorhinolaryngology Foundation, 2017, São Paulo - SP.
International Archives of Otorhinolaryngology. São Paulo - SP: Fundação Otorrinolaryngologia, 2017. v.21. p.580 -
Palavras-chave: Evoked potential, Auditory, Eletrophysiology, Williams syndrome
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://fori.org.br/Content/CKEditor/congresso%20fori%202017%20-%20anais.pdf]
133. GREGORY, L.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; SLEIFER, P.**
Evaluation of the central auditory system in children with Down syndrome: preliminary results In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Down syndrome, Central auditory system
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
134. PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; FERREIRA, J. V.; SOUZA, V. F.; DIETRICH, C.; MICHELON, L.; MASIERO, A.; **SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Experience of a fetal medicine service of reference from Southern Brazil with patients referred for evaluation due to suspected gastroschisis In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Gastroschisis, Fetal medicine
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
135. PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; **TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.**; Pires de Sá, A.; VELHO, M. C.; PAGEL, M. G.; ROSA, J. M.; **KOSHIYAMA, D. B.; PEREIRA FILHO, N. A.; SOARES, F. P.; PROVENZI, V. O.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência e significado clínico da aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e deleção do gene PTEN em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Aneuploidia, Glioblastoma, Amplificação gênica, deleção
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
136. CLAUDINO, F. C. A.; ROSA, M. B.; CAVERSAN, L.; CORREIA, E. P. E.; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de alterações cerebrais identificadas através do ultrassom cerebral em uma amostra de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Ultrassom, Alteração cerebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
137. SOUZA, B. F.; LOPES, M. M. O.; PIRES, F. T.; CALAI, G.; Telles, JAB; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Gastrosquise e pés tortos em um feto cujos pais são consanguíneos In: XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Gastrosquise, Pés tortos congêntos, consanguíneos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
138. BOTELHO, C. P.; PELISSONI, B. A.; KREBS, I. Z.; SILVA, L. F. P.; GAMA, T. K. K.; DUARTE, F. B.; Betat, RS; Fell, PRK; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Gastrosquise e sua relação com a idade materna In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.273 -
Palavras-chave: Gastrosquise, Idade materna
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
139. PRZYBYLSKI, L.; PAGEL, M. G.; ROSA, M. B.; NOLL, G.; ROSA, J. M.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Gêmeos monozigóticos apresentando a síndrome do X frágil In: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria. Porto Alegre - RS: Associação de Psiquiatria do RS, 2017. v.-. p. - -
Palavras-chave: Síndrome do X Frágil, Gêmeos monozigóticos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso. Home page: [http://congressoaprs.com.br/wp-content/uploads/2017/11/Anais-Psiquiatria.pdf]
140. PARREIRA, M. S.; KREUSCH, T. C.; PERIN, W. F.; CORREIA, J. D.; TAKAHASHI, D. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; DRIEMEYER, C.; THIBES, A. C. M. S.; ELVIR, F. A. R.; CAVERSAN, L.; DONATO, A. B.; CLAUDINO, F. C. A.; SALVARO, B. P.; AMARAL, A. A. G.; MULLER, C. N.; ROSA, R. F. M.**
Hidrocefalia e achados da associação VACTERL em um feto de uma gestante com diabetes mellitus tipo 1 In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: VACTERL, Hidrocefalia, Diabetes mellitus, type 1
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
141. PERIN, W. F.; SALVARO, B. P.; KREUSCH, T. C.; **ZEN, T. D.**; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIU, A. R.; SOUZA, L. A. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Malformação de Dandy-Walker e meningocele occipital: uma associação rara In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocele occipital
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
142. DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; TARGA, L. V.; CALAI, G.; MASCHI, M. M.; FARINA JUNIOR, M.; ALTMANN, F.; BELTRÃO, L. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Monozygotic twins discordant for congenital cystic adenomatoid malformation In: 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy, 2017
Abstracts From the 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy. Twin Research and Human Genetics, 2017. v.20. p.609 -
Palavras-chave: Monozygotic twins, Congenital cystic adenomatoid malformation
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://https://www.cambridge.org/core/terms. https://doi.org/10.1017/htg.2017.63]
143. **ROSA, R. F. M.**; ZORTEA, F.; KURATANI, D. K.; ARENAS, D. L.; CAETANO, R. A.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; Zen, P. R. G.**
Mucopolissacaridose do tipo II-C: um erro inato do metabolismo bastante associado a alterações neurológicas e comportamentais In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017. , 2017. v.1. p. - -
Palavras-chave: Mucopolissacaridoses, Erro inato do metabolismo, Alteração neurológica, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
144. ROSA, M. B.; FURTUNATO, L. F.; DRIEMEYER, C.; DONATO, A. B.; ELVIR, F. A. R.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Paralisia dos nervos facial e abducente associada a anormalidades de membros e a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: síndrome de Moebius In: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria, 2017, Bento Gonçalves - RS.

Anais do XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria. Porto Alegre - RS: Associação de Psiquiatria do RS, 2017. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Moebius, Paralisia facial, Paralisia do nervo abducente, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://congressoaprs.com.br/wp-content/uploads/2017/11/Anais-Psiquiatria.pdf]

145. ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; SAMPAIO, V. O.; SA, D. C.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Perfil dos pacientes com síndrome de Down hospitalizados em uma unidade de tratamento intensivo cardiológica de um hospital pediátrico In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.271 -
Palavras-chave: Síndrome de Down, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

146. **ROSA, R. F. M.**; CHINELATO, J.; PETERSEN, V.; WATANABE, R.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; PASSOS-BUENO, M. R.; ROCHA, K. M.; Betat, RS; **ROSA, E. B. ; Zen, P. R. G.**
Postaxial polydactyly and urinary tract abnormality in a patient with Pfeiffer syndrome In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Pfeiffer syndrome, Postaxial polydactyly, Urinary tract abnormality
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

147. **ROSA, R. F. M.**; CHINELATO, J.; PETERSEN, V.; WATANABE, R.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; PASSOS-BUENO, M. R.; ROCHA, K. M.; Betat, RS; **ROSA, E. B. ; Zen, P. R. G.**
Prenatal and postnatal findings of a child with hydrolethalus syndrome In: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Hydrolethalus syndrome, Prenatal findings, Postnatal findings
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

148. SARTORI, G. D. P.; FERREIRA, G. D.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; LINHARES, T. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Quadro de degeneração multissistêmica em uma criança com retardo de crescimento e microcefalia: síndrome de Cockayne In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Degeneração multissistêmica, Retardo de crescimento, microcefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

149. CAVERSAN, L.; ROSA, M. B.; DRIEMEYER, C.; AMARAL, A. A. G.; CLAUDINO, F. C. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de caso: duas irmãs com mucopolissacaridose do tipo III-C In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Mucopolissacaridoses, Familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

150. BRANDAO, G. R.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; **GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de gêmeas apresentando a forma leve de displasia campomélica In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.72 -
Palavras-chave: Displasia campomélica, Gêmeabilidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

151. PARREIRA, M. S.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; NUNES, M. R.; **da Cunha, André Campos**; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.**; MULLER, C. N.; AMARAL, A. A. G.; CLAUDINO, F. C. A.; DONATO, A. B.; CAVERSAN, L.; ELVIR, F. A. R.; THIBES, A. C. M. S.; DRIEMEYER, C.; **ROSA, R. F. M.**
Relato de um feto com cifose congênita associada à mielomeningocele lombossacra In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Cifose congênita, Mielomeningocele lombossacra, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

152. MARTINEZ, E. C.; KELM, T.; KLAUS, R.; DUARTE, F. B.; SILVA, G. S.; Betat, RS; MORAES, S. A. G.; **SULCZINSKI, L. P.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um feto com síndrome de Down apresentando quilotórax congênito In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.274 -
Palavras-chave: Síndrome de Down, Quilotórax congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

153. PAGEL, M. G.; PRZYBYLSKI, L.; ROSA, J. M.; NOLL, G.; SARTORI, G. D. P.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente apresentando história de paralisia cerebral, crises convulsivas e deleção parcial do braço curto do cromossomo 10 In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Paralisia cerebral, Crise convulsiva, Deleção do braço curto do cromossomo 10
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

154. WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; TELLES, L. E. B.; FERRAO, Y. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente com a síndrome WAGR associada à obesidade In: 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais da 37ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Porto Alegre - RS: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2017. v.37. p.272 -
Palavras-chave: Síndrome WAGR, Obesidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

155. ROSA, M. B.; DRIEMEYER, C.; ELVIR, F. A. R.; SALVARO, B. P.; KREUSCH, T. C.; **ROSA, E. B.; ROSA, R. C. M.**; COUTINHO, A. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente com infecção congênita pelo citomegalovírus diagnosticada apenas pelo PCR na urina In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Citomegalovírus, PCR na urina, Infecção congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

156. LEAES, M. G.; VALANDRO, B.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma criança nascida de uma mãe com schwannoma e exposta à hidantoina durante a gravidez: síndrome da hidantoina In: 18º Congresso Nacional de Pediatria, 2017, Porto - Portugal.
Anais do 18º Congresso Nacional de Pediatria ., 2017. v.1. p.134 -
Palavras-chave: Schwannoma, Síndrome da hidantoina fetal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

157. PIRES, F. T.; LOPES, M. M. O.; SOUZA, B. F.; FERREIRA, J. V.; CALAI, G.; **GRAZIADIO, C.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma paciente com disgenesia gonadal pura XY cujo disgerminoma de ovário foi uma das primeiras manifestações clínicas In: XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Disgenesia gonadal pura, Disgerminoma de ovário
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

158. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; BELTRÃO, L. A.; GUIMARAES, V. B.; CORREIA, E. P. E.; **ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma série de pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) em mosaico In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Trissomia do cromossomo 18, Mosaicismo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

159. SOUZA, B. F.; LOPES, M. M. O.; PIRES, F. T.; THOMAZ, G. D. G. R.; KARSBURG, L. L.; DENICOL, D. P.; CALAI, G.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Sexo reverso e sua relação com a displasia campomética In: XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Sexo reverso, Displasia campomética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

160. LEAES, M. G.; VALANDRO, B.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; ARENAS, D. L.; SOUZA, B. F.; ROSA, J. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome da Cornéla de Lange: descrição de um paciente chamando atenção para os seus achados clínicos In: 18º Congresso Nacional de Pediatria, 2017, Porto - Portugal.
Anais do 18º Congresso Nacional de Pediatria ., 2017. v.1. p.133 -
Palavras-chave: Síndrome de Cornéla de Lange, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

161. CAVERSAN, L.; DRIEMEYER, C.; ELVIR, F. A. R.; SALVARO, B. P.; NUNES, M. R.; **SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; KURATANI, D. K.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Cri-du-chat: descrição de um relato de caso salientando as alterações cognitivas e comportamentais In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Alteração cognitiva, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

162. **ROSA, R. F. M.; ZORTEA, F.; KURATANI, D. K.; ARENAS, D. L.; CAETANO, R. A.; KREUSCH, T. C.; PERIN, W. F.; CORRÊIA, J. D.; NUNES, M. R.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de deleção 9p e trigonocéfalia: relato de um caso destacando a associação entre ambas as condições In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome da deleção 9p, Trigonocéfalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

163. VALANDRO, B.; LEAES, M. G.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; PAGEL, M. G.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Klinefelter: um desafio diagnóstico na infância In: 18º Congresso Nacional de Pediatria, 2017, Porto - Portugal.
Anais do 18º Congresso Nacional de Pediatria ., 2017. v.1. p.141 -
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

164. ALMEIDA, C. B. C.; WELTER, A. T.; BRANDAO, G. R.; ABECH, G. D.; **ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ALMEIDA, E. L. C.**
Síndrome de Patau (trisomia do cromossomo 13) e sua relação com a doença hipertensiva da gravidez (pré-eclâmpsia) In: 57º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Belém - PA.
Anais do 57º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia. São Paulo - SP: Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia, 2017. v.1. p.127 -
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Prematuro, Pré-eclâmpsia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

165. PIRES, F. T.; LOPES, M. M. O.; SOUZA, B. F.; FERREIRA, J. V.; CALAI, G.; Betat, RS; Telles, JAB; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Patau (trisomia do cromossomo 13): relato de caso ilustrando o aconselhamento genético In: XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Aconselhamento genético
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

166. KREUSCH, T. C.; PERIN, W. F.; SALVARO, B. P.; **ROSA, R. C. M.; CHINELATO, J.; PETERSEN, V.; WATANABE, R.; Zen, T. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Pfeiffer do tipo I: uma doença rara de cranioestenose In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Pfeiffer, Cranioestenose
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

167. LEAES, M. G.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; DORST, D. M. B.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Rubinstein-Taybi: achados clínicos de uma série de pacientes do Brasil In: 18º Congresso Nacional de Pediatria, 2017, Porto - Portugal.
Anais do 18º Congresso Nacional de Pediatria ., 2017. v.1. p.130 -
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

168. **ROSA, R. F. M.; AMARAL, A. A. G.; DONATO, A. B.; PERIN, W. F.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; PARREIRA, M. S.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Rubinstein-Taybi: uma condição genética a ser lembrada entre indivíduos com déficit intelectual In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

169. LEAES, M. G.; VALANDRO, B.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; ALMEIDA, C. B. C.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; BRANDAO, G. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Turner e trombose da veia porta In: 18º Congresso Nacional de Pediatria, 2017, Porto - Portugal.
Anais do 18º Congresso Nacional de Pediatria ., 2017. v.1. p.136 -
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Trombose
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

170. **ROSA, R. F. M.; KURATANI, D. K.; Zen, P. R. G.; RIEGEL, M.; MERGENER, R.; NUNES, M. R.; CORREIA, J. D.; MACIEL, V. A. Z.; PAFARO, J. N.; ZORTEA, F.**
Síndrome de Wolf-Hirschhorn: relato de um paciente ilustrando os achados neurológicos e comportamentais da síndrome In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

171. VALANDRO, B.; LEAES, M. G.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; **ROSA, R. C. M.; GUIMARAES, V. B.; BELTRÃO, L. A.; CORREIA, E. P. E.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome hipoplasia femoral e fâscias não usual em uma criança cuja mãe apresentou diabetes melito na gestação In: 18º Congresso Nacional de Pediatria, 2017, Porto - Portugal.
Anais do 18º Congresso Nacional de Pediatria ., 2017. v.1. p.135 -
Palavras-chave: Síndrome hipoplasia femoral, diabetes
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

172. ROSA, M. B.; THIBES, A. C. M. S.; MULLER, C. N.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Sintomas neurológicos e comportamentais associados a lesões de pele hipocrômicas seguindo as linhas de Blaschko: Hipomelanose de Ito In: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria, 2017, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria. Porto Alegre - RS: Associação de Psiquiatria do RS, 2017. v.-. p.- -
Palavras-chave: Hipomelanose de Ito, Linhas de Blaschko, Lesões de pele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://congressoaprs.com.br/wp-content/uploads/2017/11/Anais-Psiquiatria.pdf]

173. DA CUNHA, ANDRÉ C.; VIEIRA, L.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G. C.; SARTORI, G. D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Thoraco-omphalopagus conjoined twins sharing their hearts In: 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy, 2017, Madrid - Spain.
Abstracts From the 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy. Twin Research and Human Genetics, 2017. v.20. p.608 -
Palavras-chave: Thoraco- omphalopagus conjoined, Twins, Heart
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://https://www.cambridge.org/core/terms. https://doi.org/10.1017/tbg.2017.63]

174. NAKATA, D. T.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; LONGHI, A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trigonocéfalia em um paciente com a síndrome de Marshall-Smith In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017 ., 2017. v.1. p.- -

Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Trigonocéfalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

175. DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G. C.; GONZALES, J. F. O.; FERREIRA, M. A. T.; ARENAS, D. L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Twin pregnancy with an acardic fetus presenting a conservative management In: 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy, 2017, Madrid - Spain.
Abstracts From the 16th International Congress on Twin Studies and the 4th World Congress on Twin Pregnancy. Twin Research and Human Genetics, 2017. v.20. p.608 -
Palavras-chave: Twin pregnancy, Acardic fetus, Conservative management
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://https://www.cambridge.org/core/terms. https://doi.org/10.1017/tng.2017.63]
176. LOPES, M. M. O.; PIRES, F. T.; SOUZA, B. F.; CALAI, G.; **SILVA, J. N.**; CHAVES, L. L.; BATISTI, R. S.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Uso de anti-hipertensivos entre gestantes de crianças portadoras de cardiopatia congênita: avaliação quanto ao risco fetal In: XX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia, 2017, Porto Alegre - RS.
Palavras-chave: Anti-hipertensivo, Cardiopatia congênita, Risco fetal, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
177. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; CHAVES, L. L.; ALBE, G. C.; BATISTI, R. S.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, JAMILÉ D.; GUIMARAES, V. B.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Uso de anti-hipertensivos na gestação: frequência e tipos de medicações utilizadas entre mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita In: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017, Gramado - RS.
Anais da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017. Porto Alegre - RS: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017, 2017. v.109. p.16 -
Palavras-chave: Anti-hipertensivo, Gestação, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
178. CAVERSAN, L.; DRIEMEYER, C.; DONATO, A. B.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; **SILVEIRA, D. B.; NAKATA, D. T.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY: uma condição rara associada a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit intelectual In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017, 2017, Porto Alegre - RS.
Anais do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017., 2017. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
179. **SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.**; CORREIA, J. D.; MACIEL, V. A. Z.; CAETANO, R. A.; PAFARO, J. N.; ARENAS, D. L.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados faciais típicos associados a déficit intelectual: síndrome de Kabuki In: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016, Itati - PR.
Anais do III Congresso Internacional de Saúde Mental. Itati - PR: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Síndrome de Kabuki, Achados faciais típicos, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
180. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; **ROSA, R. C. M.; da Cunha, André Campos;** Telles, JAB; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um paciente com acondroplasia In: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia, 2016, Curitiba - PR.
Anais do XLV Congresso Brasileiro de Radiologia. São Paulo - SP: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem, 2016. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Acondroplasia, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
181. MAY, G. G.; FILIK, H. P.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G. C.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados ultrassonográficos de um feto com osteogênese imperfeita tipo IIA In: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia, 2016, Curitiba - PR.
Anais do XLV Congresso Brasileiro de Radiologia. São Paulo - SP: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem, 2016. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Feto, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
182. **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; CAETANO, R. A.; KURATANI, D. K.; PAFARO, J. N.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Alterações cognitivas e comportamentais em indivíduos com a síndrome de Cri-Du-Chat In: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016, Itati - PR.
Anais do III Congresso Internacional de Saúde Mental. Itati - PR: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Síndrome do miado do gato, Deleção do braço curto do cromossomo 5, Alteração cognitiva, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
183. GIOTTO, M. C.; CRUZ, L. V.; PEREIRA, C. M. V.; **ROGATTO, S. R.**; VILLACIS, R. A. R.; POGUE, R.; **DORFMAN, L. E.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Aplasia fibular, campomelia tibial e oligossindactilia: síndrome FATCO In: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2016, Bento Gonçalves - RS.
Anais do X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia. Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia, 2016. v.1. p.- -
Palavras-chave: Aplasia fibular, Campomelia tibial, Oligossindactilia, Síndrome FATCO
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
184. SILVA, J. S.; **ROSA, R. C. M.**; CORREIA, E. P. E.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos;** Fell, PRK; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial de massa adrenal detectada no período pré-natal: um grande desafio In: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sulamericano de Pediatria, 2016, Porto Alegre - RS.
Resumos do IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do RS, 2016. v.1. p.21 -
Palavras-chave: Massa adrenal fetal, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
185. **ROSA, R. C. M.**; CORREIA, ELISA P. E.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos;** Fell, PRK; WEISS, A.; ARTIGALAS, O. A. P.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de hipospádia: importância para a avaliação e manejo pós-natal In: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sulamericano de Pediatria, 2016, Porto Alegre - RS.
Resumos do IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do RS, 2016. v.1. p.6 -
Palavras-chave: Hipospádia, Diagnóstico pré-natal, Manejo neonatal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
186. GIOTTO, M. C.; PACINI, G. S.; CRUZ, L. V.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Displasia campomelia: relato de duas gêmeas apresentando a forma leve da doença In: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2016, Bento Gonçalves - RS.
Anais do X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia. Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia, 2016. v.1. p.- -
Palavras-chave: Displasia campomelia, Gêmeos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
187. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; ALBE, G. C.; **ROSA, R. C. M.**; Betat, RS; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Encefalocele occipital associada à ventriculomegalia: achados observados através do ultrassom e da ressonância magnética fetal In: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia, 2016, Curitiba - PR.
Anais do XLV Congresso Brasileiro de Radiologia. São Paulo - SP: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem, 2016. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Encefalocele occipital, Ventriculomegalia, Ultrassom, Ressonância Nuclear Magnética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
188. SILVA, J. S.; **ROSA, R. C. M.**; CORREIA, E. P. E.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos;** Fell, PRK; WEISS, A.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Importância da definição diagnóstica pré-natal de malformações do trato urinário: implicações sobre o prognóstico e manejo pós-natal In: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sulamericano de Pediatria, 2016, Porto Alegre - RS.
Resumos do IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do RS, 2016. v.1. p.21 -
Palavras-chave: Malformações do trato urinário, Diagnóstico pré-natal, Prognóstico, Manejo neonatal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: Brasil/Português.

189. **ROSA, R. C. M.; CORREIA, ELISA P. E.**; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; Dietrich, Cristiane; LISBOA, M.; ARTIGALAS, O. A. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Importância da medida do volume tumoral durante o período pré-natal para a determinação do prognóstico de fetos com teratoma sacrococígeo In: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sulamericano de Pediatria, 2016, Porto Alegre - RS.
Resumos do IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do RS, 2016. v.1, p.6
Palavras-chave: Teratoma sacrococígeo, Volume tumoral, Prognóstico, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

190. **ZEN, PRG; CORREIA, J. D.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.;** GRAPIGLIA, CAROLINA GEITENS; CANABARRO, S. T.; WATERKEMPER, R.; **ZEN, TATIANA DIEHL;** Rosa, RCM; **ROSA, R. F. M.**
Malformações extracardíacas entre pacientes com cardiopatias congênitas In: XXVIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2016, Belém - PA.
Anais do XXVIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Porto Alegre - RS: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2016. v.-.
Palavras-chave: Malformação extracardíaca, Cardiopatia congênita, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

191. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; ALBE, G. C.; **ROSA, R. C. M.;** TARGA, L. V.; Betat, RS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Microhidranencefalia: uma malformação grave do sistema nervoso central In: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia, 2016, Curitiba – PR.
Anais do XLV Congresso Brasileiro de Radiologia. São Paulo - SP: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem, 2016. v.1, p.-.-
Palavras-chave: Microhidranencefalia, Malformações, Sistema nervoso central
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

192. SILVEIRA, DANIELLE B.; **ROSA, E. B.;** CORREIA, J. D.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; PAFARO, J. N.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Nanismo associado à microcefalia e quadro de degeneração multissistêmica: síndrome de Cockayne In: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016, Irati - PR.
Anais do III Congresso Internacional de Saúde Mental. Irati – PR: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016. v.1, p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Retardo de crescimento, Degeneração multissistêmica, microcefalia, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

193. MAY, G. G.; FILIK, H. P.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G. C.; Telles, JAB; Betat, RS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel da ressonância magnética fetal na elucidação de malformações do sistema nervoso central: o exemplo da hidranencefalia In: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia, 2016, Curitiba – PR.
Anais do XLV Congresso Brasileiro de Radiologia. São Paulo - SP: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem, 2016. v.1, p.-.-
Palavras-chave: Hidranencefalia, Malformações, Sistema nervoso central
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

194. **ZEN, PRG; POLLI, J. B.;** TROMBETTA, J. S.; BENDER, L. P.; **ZEN, T. D.;** CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.;** Rosa, RCM; **ROSA, R. F. M.**
Papel da ultrassonografia obstétrica de rotina na detecção pré-natal de defeitos cardíacos congênitos no Sul do Brasil In: XXVIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2016, Belém - PA.
Anais do XXVIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Porto Alegre - RS: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2016. v.-.
Palavras-chave: Defeito cardíaco congênito, Ultrassonografia obstétrica, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

195. GIROTTI, M. C.; PACINI, G. S.; CRUZ, L. V.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um caso familiar de síndrome EEC, uma desordem autossômica dominante caracterizada pela presença de ectrodactilia In: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia, 2016, Bento Gonçalves - RS.
Anais do X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia. Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia, 2016. v.1, p.-.-
Palavras-chave: Síndrome EEC, Ectrodactilia, Autossômica dominante
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

196. CORREIA, E. P. E.; **CUMARAES, V. B.;** BELTRÃO, L. A.; **TROMBETTA, J.;** LLIGUIN, K. L. P.; Rosa, RCM; **GRAZIADIO, C.; MATTOS, V. F.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Retardo de crescimento, distorções de face e hipoplasia importante das unhas em uma criança exposta na gestação a anticonvulsivante: síndrome da hidantoina fetal In: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sulamericano de Pediatria, 2016, Porto Alegre - RS.
Resumos do IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do RS, 2016. v.1, p.18 -
Palavras-chave: Síndrome da hidantoina fetal, Distorções, Hipoplasia das unhas, Retardo de crescimento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

197. CORREIA, JAMILE D.; **ROSA, E. B.;** **SILVEIRA, D. B.;** CAETANO, R. A.; KURATANI, D. K.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; ARENÁS, D. L.; Rosa, RCM; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Seckel: uma condição genética rara caracterizada por nanismo importante, microcefalia, fâscias típica e déficit intelectual In: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016, Irati – PR.
Anais do III Congresso Internacional de Saúde Mental. Irati – PR: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016. v.1, p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de Seckel, Déficit intelectual, microcefalia, Nanismo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

198. CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.;** **SILVEIRA, D. B.;** MACIEL, V. A. Z.; PAFARO, J. N.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; ARENÁS, D. L.; **ZEN, T. D.;** **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Translocação balanceada entre os cromossomos 13 e 14 em irmãos com déficit cognitivo grave e epilepsia: dissomia uniparental do cromossomo 14? In: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016, Irati - PR.
Anais do III Congresso Internacional de Saúde Mental. Irati – PR: III Congresso Internacional de Saúde Mental, 2016. v.1, p.-.-
Palavras-chave: Dissomia uniparental do cromossomo 14, DUP, Déficit cognitivo, Epilepsia, Translocação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

199. **Barth, Mariana Barth de;** MICHELON, L.; MASIERO, A.; FARIA, A. E.; **PROVENZI, V. O.;** SOUZA, V. F.; Dietrich, Cristiane; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
A case of gastroschisis in a fetus presenting congenital neuroblastoma In: 14th World Congress in Fetal Medicine, 2015, Crete - Greece.
Abstracts - 14th World Congress in Fetal Medicine. Crete - Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2015.
Palavras-chave: Gastroschisis, Fetus, Congenital neuroblastoma
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Grécia/Inglês. Meio de divulgação: Vários

200. DURKS, P. T.; MAZZIA, A. F. Z.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; PICASSO, M. C.; TEWEIRA, R. G.; SAVARIS, F. E.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
A case of multiple umbilical cord loops in a fetus with fetal varicella syndrome In: 14th World Congress in Fetal Medicine, 2015, Crete - Greece.
Abstracts - 14th World Congress in Fetal Medicine. Crete - Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2015.
Palavras-chave: Multiple umbilical cord loops, Fetus, Fetal varicella syndrome
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Grécia/Inglês. Meio de divulgação: Vários

201. **Barth, Mariana Barth de;** DURKS, P. T.; FERREIRA, G. D.; SOUZA, L. A. C.; JAKIMIUI, A. R.; Telles, JAB; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
A case of occipital meningocele associated with Dandy-Walker malformation In: 14th World Congress in Fetal Medicine, 2015, Crete - Greece.
Abstracts - 14th World Congress in Fetal Medicine. Crete - Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2015.
Palavras-chave: Occipital meningocele, Dandy-Walker malformation, Fetus
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Grécia/Inglês. Meio de divulgação: Vários

202. DURKS, P. T.; **Barth, Mariana Barth de;** FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G.; Telles, JAB; LISBOA, M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
A case of Turner syndrome diagnosed through puncture of the cystic hygroma In: 14th World Congress in Fetal Medicine, 2015, Crete - Greece.
Abstracts - 14th World Congress in Fetal Medicine. Crete - Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2015.
Palavras-chave: Turner syndrome, Cystic hygroma, Puncture, Fetus
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Grécia/Inglês.

203. **ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.**; BENCKE, J.; MASIERO, A.; MICHELON, L.; BENDER, L. P.; VOGT, G. N.; Dietrich, Cristiane; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré- e pós-natais de uma criança com síndrome oro-facio-digital e defeito de septo atrioventricular associado a truncus arteriosus In: XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2015, Ribeirão Preto - SP.
Anais do XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Porto Alegre: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2015. v.-.
Palavras-chave: Síndrome oro-facio-digital, Defeito de septo atrioventricular, Truncus arteriosus, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
204. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Telles, JAB; Betat, RS; RAMOS, A.; ARAUJO, P.; LUCERO, R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto apresentando cifose congênita associada à mielomeningocele lombossacra In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.12 -
Palavras-chave: Cifose congênita, Mielomeningocele lombossacra
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
205. MAKRAKIS, M. A.; ARENAS, D. L.; MACIEL, V. A. Z.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; **DORFMAN, L. E.; FERRAO, Y. A.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG**
Aniridia associada a déficit intelectual em uma criança apresentando deleção do braço curto do cromossomo 11: síndrome WAGR. In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais da XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Genética, Neurociências, Síndrome WAGR
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
206. HAUBERT, G.; SOUZA, V.; NOGUEIRA, L.; MORAIS, C.; ALTMANN, F.; MASCHI, M. M.; F. JUNIOR, M. A.; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Anormalidades do trato respiratório identificadas entre indivíduos com o espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) In: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015, Porto Alegre.
Anais do VII Congresso Gaúcho de Pneumologia. Porto Alegre: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015. v.1.
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Síndrome de Goldenhar, Respiração, Pulmão
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
207. CORREIA, E. P. E.; **BELTRAO, L. A.; GUIMARAES, V. B.**; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; **MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Anormalidades identificadas através de ultrassom cerebral em uma amostra de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) In: VIII Congresso Gaúcho de Pediatria, 2015, Porto Alegre - RS.
Boletim Científico de Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul, 2015. v.3, p.122 -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau, Ultrassom, Anormalidade cerebral
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
208. MORAIS, C.; NOGUEIRA, L.; SANTOS, C.B.L.; YONAMINE, T.M.; OLIVEIRA, F.A.; F. JUNIOR, M. A.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Betat, RS; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Aspectos pulmonares associados à osteogênese imperfeita do tipo II In: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015, Porto Alegre.
Anais do VII Congresso Gaúcho de Pneumologia. Porto Alegre: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015. v.1.
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Pulmão, Respiração
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
209. NOGUEIRA, L.; MORAIS, C.; SANTOS, C.B.L.; YONAMINE, T.M.; OLIVEIRA, F.A.; MASHI, M. M.; **DORFMAN, L. E.; LONGHI, A. L. S.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Aspectos respiratórios relacionados à síndrome de Marshall-Smith In: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015, Porto Alegre.
Anais do VII Congresso Gaúcho de Pneumologia. Porto Alegre: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015. v.1.
Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Respiração, Pulmão
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
210. **ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.**; MASIERO, A.; MICHELON, L.; FARIA, A. E.; **PROVENZI, V. O.**; SOUZA, V.; Feli, PRK; Dietrich, Cristiane; **ROSA, R. F. M.**
Associação de gastrosquise com neuroblastoma congênito: fato ou mera coincidência? In: XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2015, Ribeirão Preto - SP.
Anais do XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Porto Alegre - RS: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2015. v.-.
Palavras-chave: Gastrosquise, Neuroblastoma congênito, Coagulação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
211. CHINELATO, J.R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; RAMOS, A.; EVERLING, E.; NOGUCHI, P.; MIOLA, J.; DIETRICH, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Avaliação pré-natal de uma família com a síndrome da sinostose múltipla In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.15 -
Palavras-chave: Avaliação pré-natal, Síndrome da sinostose múltipla
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
212. CHINELATO, J.R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; DIETRICH, C.; ARAUJO, P.; Betat, RS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Crescimento intrauterino restrito em um feto apresentando nó verdadeiro de cordão umbilical In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.14 -
Palavras-chave: Crescimento intrauterino, Feto, Nó de cordão umbilical
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
213. CORREIA, J. D.; KLEIN, A. S.; SANTOS, J. L. R.; CAREGNATO, R. C. A.; MONTEIRO, A. B.; LOURENÇONE, E. M. S.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Cuidados com pacientes em isolamento de contato em uma unidade de terapia intensiva (UTI): um relato de caso In: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva, 2015, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva. Porto Alegre - RS: Sociedade de Terapia Intensiva do RGS, 2015. v.1. p.-
Palavras-chave: Isolamento de contato, Terapia Intensiva
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
214. CORREIA, J. D.; FONSECA, J. P.; KLEIN, A. S.; CAREGNATO, R. C. A.; CARVALHO, G. P.; LOURENÇONE, E. M. S.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Cuidados com pacientes em oxigenação por membrana extracorpórea (ECMO): relato de caso In: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva, 2015, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva. Porto Alegre - RS: Sociedade de Terapia Intensiva do RGS, 2015. v.1. p.-
Palavras-chave: Oxigenação, Membrana extracorpórea, Terapia Intensiva
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
215. CHINELATO, J.R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; VOGT, G. N.; MASIERO, A.; MICHELON, L.; DIETRICH, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Defeito de septo atrioventricular associado a truncus arteriosus em um feto com síndrome oro-facio-digital In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.14 -
Palavras-chave: Defeito de septo atrioventricular, Truncus arteriosus, Síndrome oro-facio-digital
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
216. SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; ARENAS, D. L.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; HASSMANN, A. H.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG**
Déficit intelectual associada à baixa estatura, dismorfias faciais e polegares/háluxes alargados: síndrome de Rubinstein-Taybi In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Cognição, Genética, Síndrome de Rubinstein-Taybi
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
217. **BELTRAO, L. A.; GUIMARAES, V. B.**; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; TSUGAMI, G.; BELLE, N. L.; **GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico de crianças com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) em mosaico: um desafio para os pediatras In: VIII Congresso Gaúcho de Pediatria, 2015, Porto Alegre - RS.

- Boletim Científico de Pediatria**. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul, 2015. v.3, p.112 -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, Síndrome de Edwards, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
218. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; LUCERO, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de hidranencefalia através da ressonância magnética In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.13 -
Palavras-chave: Hidranencefalia, Ressonância magnética fetal, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
219. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; Betat, RS; Felt, PRK; ALTMANN, F.; PETERSEN, V. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Dilatação fetal da bexiga e pelvis renais secundária à ureteroceles In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.15 -
Palavras-chave: Dilatação de bexiga, Ureteroceles
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
220. **GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.**; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; PETERSEN, V. C.; CHINELATO, J. R.; **GRAZIANO, C.; Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Displasia campomética: relato de duas gêmeas apresentando a forma leve da doença In: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015, Curitiba - PR.
Anais Criança 2015. Curitiba - PR: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015. v.1. p.462 -
Palavras-chave: Displasia campomética, Gemelaridade, Análise molecular
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
221. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; CHINELATO, J. R.; PETERSEN, V. C.; ALTMANN, F.; MURADAS, R.; **Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Dizygotic twins concordant for myelomeningocele In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Dizygotic twins, Myelomeningocele, Malformation
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
222. **GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.**; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; LANCA, E.; MARTINS, R. O.; **Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Forma infantil da doença de Pompe: uma causa de hipotonia no período neonatal In: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015, Curitiba - PR.
Anais Criança 2015. Curitiba - PR: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015. v.1. p.458 -
Palavras-chave: Doença de Pompe, Hipotonia, Período neonatal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
223. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; VOGT, G. N.; Betat, RS; **Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Hydrocephalus syndrome: description of the first Brazilian case whose diagnosis occurred prenatally In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Hydrocephalus syndrome, Prenatal diagnosis, autosomal recessive inheritance
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
224. **GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.**; CORREIA, E. P. E.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; **da Cunha, André Campos**; Betat, RS; **Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Idade materna precoce e sua associação com risco aumentado de malformações In: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015, Curitiba - PR.
Anais Criança 2015. Curitiba - PR: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015. v.1. p.460 -
Palavras-chave: Idade materna, Malformações, Risco
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
225. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; Betat, RS; SOUZA, V. F.; CALAI, G.; LISBOA, M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Importância da medida do volume tumoral para a determinação prognóstica do teratoma sacrococcígeo fetal In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.15 -
Palavras-chave: Volume tumoral, Teratoma sacrococcígeo, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
226. FARINA, M.; MASCHI, M. M.; OLIVEIRA, F. A.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; OBANDO, I.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; **Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Malformação adenomatóide cística bilateral associada à meningocele frontoetmoidal In: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015, Porto Alegre.
Anais do VII Congresso Gaúcho de Pneumologia. Porto Alegre: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015. v.1.
Palavras-chave: Malformação adenomatóide cística, Meningocele frontoetmoidal, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
227. FARINA, M.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; MORAES, C. O.; NOGUEIRA, L.; OLIVEIRA, F. A.; **Zen, PRG, DA CUNHA, ANDRÉ C.; ROSA, R. F. M.**
Malformação adenomatóide cística do tipo II acometendo apenas um dos fetos de uma gestação gemelar In: VI Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015, Porto Alegre - RS.
Anais do VII Congresso Gaúcho de Pneumologia. Porto Alegre - RS: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015. v.1.
Palavras-chave: Malformação adenomatóide cística, Gestação, Gemelaridade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
228. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; SILVEIRA, F.; SOUZA, L. A. C.; JAKIMIUI, A. R.; FERREIRA, G. D.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Malformação de Dandy-Walker em um feto apresentando meningocele occipital In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.13 -
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocele occipital, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
229. Durks PT; **Barth, Mariana Barth de**; MARINHO, M.; FARINA, M.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; CALAI, G.; Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Monozygotic twins discordant for type II congenital cystic adenomatoid malformation In: 14th World Congress in Fetal Medicine, 2015, Crete - Greece.
Abstracts - 14th World Congress in Fetal Medicine. Crete - Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2015.
Palavras-chave: Monozygotic twins, Type II congenital cystic adenomatoid malformation
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês.
230. MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; ARENAS, D. L.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; FERRAO, Y. A. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, PRG**
Mucopolissacaridose do tipo III-C: um erro inato do metabolismo caracterizado por alterações cognitivas, neurológicas e comportamentais In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Cognição, Doença de Sanfilippo, Genética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
231. **GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.**; CORREIA, E. P. E.; LLIGUIN, K. L. P.; TROMBETTA, J. S.; ALTMANN, F.; PETERSEN, V. C.; **Zen, PRG, ROSA, R. F. M.**
Multidisciplinaridade na avaliação e tratamento de pacientes com a síndrome de deleção 22q11 (síndrome velocardiocfacial/DiGeorge) In: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015, Curitiba - PR.
Anais Criança 2015. Curitiba - PR: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015. v.1. p.340 -
Palavras-chave: Síndrome de deleção 22q11.2, Síndrome velocardiocfacial, Síndrome de DiGeorge, Avaliação clínica, Tratamento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA

- Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
232. SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; MAKRAKIS, M. A.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; FERRAO, Y. A.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG
Nanismo importante de início pré-natal associado a déficit intelectual, microcefalia e fâscies característica: síndrome de Seckel In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais da XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Genética, Infância, Síndrome de Seckel
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
233. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; Telles, JAB; Fell, PRK; LISBOA, M.; Dietrich, Cristiane, ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Neural tube defects as markers for trisomy 18 (Edwards syndrome) In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p.- -
Palavras-chave: Neural tube defects, Trisomy 18, Edwards syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
234. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; TARGA, L. V.; PETERSEN, V. C.; Betat, RS; da Cunha, André Campos, ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Neural tube defects evaluated through fetal ultrasound and magnetic resonance imaging In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p.- -
Palavras-chave: Neural tube defects, Ultrasound, Magnetic resonance imaging
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
235. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; SILVEIRA, F.; SOUZA, L. A. C.; JAKIMIUI, A. R.; FERREIRA, G. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Neuroblastoma congênito associado à gastrosquise In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.12 -
Palavras-chave: Neuroblastoma congênito, Gastrosquise
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
236. CORREIA, J. D.; ANDRADE, L. S.; VECOSSY, D. S. G.; CANABARRO, S. T.; WATERKEMPER, R.; CARVALHO, G.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Paciente pós-transplante renal em uma unidade de terapia intensiva pediátrica (UTIP): um relato de caso In: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva, 2015, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva. Porto Alegre - RS: Sociedade de Terapia Intensiva do RGS, 2015. v.1. p.- -
Palavras-chave: Transplante renal, Insuficiência renal crônica, Doença crônica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
237. SANTOS, C. B. L.; NOGUEIRA, L. T.; YONAMINE, T.M.; MORAIS, C. O.; MATTOS, V. F.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Papel do exame físico dismórfico na identificação de portadores de cromossomopatias entre pacientes com cardiopatia congênita In: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Estado do Rio Grande do Sul, 2015, Gramado - RS.
Resumos das Comunicações SOCERGS 2015. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2015. v.105. p.16 -
Palavras-chave: Exame dismórfico, Cromossomopatia, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Cardiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: [http://www.arquivosonline.com.br/2015/10504/pdf/socergs_2015.pdf]
238. GUIMARAES, V. B.; CORREIA, E. P. E.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Papel do ultrassom na identificação de anomalias abdominais entre pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) In: VIII Congresso Gaúcho de Pediatria, 2015, Porto Alegre - RS.
Boletim Científico de Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul, 2015. v.3. p.128 -
Palavras-chave: Ultrassom, Anomalias abdominais, Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
239. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; TARGA, L. V.; CHINELATO, J. R.; PELIZZARI, E.; da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Placenta adhered to the cephalic pole in a fetus with limb-body wall complex In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p.- -
Palavras-chave: Placenta adhered, Fetus, Limb-body wall complex
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
240. Barth, Mariana Barth de; DURKS, P. T.; MICHELON, L.; MASIERO, A.; VOGT, G. N.; BENDER, L. P.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Betat, RS; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.
Prenatal features of a child with an oro-facial-digital syndrome presenting a complex congenital heart defect In: 14th World Congress in Fetal Medicine, 2015, Crete - Greece.
Abstracts - 14th World Congress in Fetal Medicine. Crete - Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2015.
Palavras-chave: oro-facial-digital syndrome, Congenital heart defects, Fetus
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Grécia/Inglês. Meio de divulgação: Vários
241. CORREIA, J. D.; GRASSI, M. A.; SOUZA, A. S.; SILVA, A. S.; CAREGNATO, R. C. A.; CARVALHO, G. P.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Relato de caso: encefalite viral causada por herpes vírus (HSV) do tipo I In: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva, 2015, Bento Gonçalves - RS.
Anais do XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva. Porto Alegre - RS: Sociedade de Terapia Intensiva do RGS, 2015. v.1. p.1 -
Palavras-chave: Encefalite viral, Herpes vírus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
242. SILVA, K. Z.; SILVA, G. P.; WAGNER, J.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.
Relato de paciente com acidose tubular renal em sua primeira consulta em um serviço de genética clínica com atendimento fonoaudiológico In: VIII Congresso Gaúcho de Pediatria, 2015, Porto Alegre - RS.
Boletim Científico de Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul, 2015. v.3. p.131 -
Palavras-chave: Acidose tubular renal, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
243. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; ALTMANN, F.; KOPACEK, C.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Relato de um caso familiar de síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários associada a hipotireoidismo congênito In: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015, Curitiba - PR.
Anais Criança 2015. Curitiba - PR: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015. v.1. p.461 -
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, Hipotireoidismo, Autosômica dominante
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
244. MACIEL, V. A. Z.; MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; MALHEIROS, S.; VILAS BOAS, M. R.; FERRAO, Y. A.; DORFMAN, L. E.; ROSA, R. F. M.; Paulo Ricardo Gazzola Zen
Relato de um paciente com a síndrome do X-Frágil identificada através do cariótipo de alta resolução In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Cognição, Genética, Síndrome do X Frágil
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
245. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; TARGA, L. V.; ALTMANN, F.; Betat, RS; Telles, JAB; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Report of a fetus with occipital encephalocele associated to ventriculomegaly evaluated through two-dimensional ultrasound and magnetic resonance imaging In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p.- -
Palavras-chave: Occipital encephalocele, Ventriculomegaly, Neural tube defects
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

246. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; TARGA, L. V.; FELL, PRK; RAMOS, A.; ARAUJO, P.; HAUBERT, G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Série de casos ilustrando o diagnóstico diferencial de anencefalia no período pré-natal In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.12 -
Palavras-chave: Anencefalia, Prenatal, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
247. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; FELL, PRK; SA, D. C.; SAMPAIO, V. O.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Severe microhydrencephaly: differential diagnosis with anencephaly In: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015, Porto Alegre - RS.
Revista Eletrônica do World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2015. Porto Alegre - RS: World Congress on Brain, Behavior and Emotions, 2015. v.1. p. -
Palavras-chave: Microhydroanencephaly, Anencephaly, Congenital abnormalities
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
248. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; VIEIRA, L.; TEIXEIRA, R. G.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; PICASSO, M. C.; MAZZIA, A. F. Z.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome da varicela fetal: relato de um feto com múltiplas circulares de cordão umbilical In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.14 -
Palavras-chave: Varicela fetal, múltiplas circulares de cordão umbilical
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
249. MACIEL, V. A. Z.; ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; CAETANO, R. A.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Síndrome de Cockayne: uma doença genética caracterizada por degeneração multisistêmica In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Genética, Infância, Síndrome de Cockayne
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
250. MACIEL, V. A. Z.; ARENAS, D. L.; SILVA, T. M.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; VIEIRA, K. B.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Cri-Du-Chat: uma condição genética bastante associada a alterações cognitivas e comportamentais In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Cognição, Comportamento, Genética, Síndrome de Cri-Du-Chat
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
251. ARENAS, D. L.; SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; TSUGAMI, L. G.; SILVEIRA, C. P.; VILAS BOAS, M. R.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Síndrome de deleção 22q11: uma doença genética comum frequentemente associada a alterações cognitivas e transtornos psiquiátricos In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Cognição, Infância, Genética, Síndrome de deleção 22q11, Transtorno psiquiátrico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
252. MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; DORFMAN, L. E.; ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Síndrome de Kabuki: uma condição genética rara caracterizada por déficit intelectual e achados típicos In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Genética, Infância, Síndrome de Kabuki
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
253. ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Síndrome de Seip-Berardinelli: uma forma rara de lipodistrofia congênita associada a déficit intelectual In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Síndrome de Seip-Berardinelli, Genética, Infância
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
254. SILVA, T. M.; ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; KIMURA, K. M.; MERGENER, R.; **RIEGEL, M.; FERRAO, Y. A.; ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Síndrome de Wolf-Hirschhorn: uma condição genética frequentemente associada a alterações cognitivas, neurológicas e comportamentais In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Cognição, Genética, Síndrome de Wolf-Hirschhorn
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
255. **GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; CHINELATO, J. R.; GRAZADIO, C.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Sinostose radioumeral em uma criança com história de fraturas: síndrome de Antley-Bixler In: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015, Curitiba - PR.
Anais Criança 2015. Curitiba - PR: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas, 2015. v.1. p.341 -
Palavras-chave: Sinostose radioumeral, Síndrome de Antley-Bixler, Fraturas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
256. SILVA, K. Z.; WAGNER, J.; SILVA, G. P.; **MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G., ALMEIDA, S. T.**
Triagem auditiva neonatal: índice de realização e aspectos fonaudiológicos de pacientes de um serviço de genética clínica In: VIII Congresso Gaúcho de Pediatria, 2015, Porto Alegre - RS.
Boletim Científico de Pediatria. Porto Alegre - RS: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul, 2015. v.3. p.133 -
Palavras-chave: Triagem auditiva neonatal, Achados fonaudiológicos
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
257. ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; MACIEL, V. A. Z.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; **DORFMAN, L. E.; FERRAO, Y. A.; ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Trigonocefalia associada a dismorfias faciais e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor: síndrome de deleção 9p In: XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015, Gramado - RS.
XII Jornada de Psiquiatria da APRS. Porto Alegre - RS: Anais do XII Jornada de Psiquiatria da APRS, 2015. v.1.
Palavras-chave: Genética, Infância, Síndrome de deleção 9p
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
258. OLIVEIRA, F. A.; MORAIS, C.; NOGUEIRA, L.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; MASCHI, M. M.; F. JUNIOR, M. A.; CHINELATO, J. R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Trissomia parcial do cromossomo 8 e monossomia parcial do cromossomo 15 em um feto apresentando hérnia diafragmática In: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015, Porto Alegre - RS.
Anais do VII Congresso Gaúcho de Pneumologia. Porto Alegre - RS: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia, 2015. v.1.
Palavras-chave: Trissomia parcial, Monossomia parcial, Cromossomo 8, Cromossomo 15, Hérnia diafragmática
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
259. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Telles, JAB; Betat, RS; RAMOS, A.; ARAUJO, P.; LUCERO, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Uropatia obstrutiva associada à cisto alantóide de cordão umbilical In: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015, Gramado - RS.
Anais do VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS. Gramado - RS: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS, 2015. v.1. p.12 -
Palavras-chave: Uropatia obstrutiva, Cisto alantóide, Cordão umbilical
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
260. PEREIRA, C. M. V.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; CRUZ, L. V.; GIROTTI, M. C.; Betat, RS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; Telles, JAB
Agenesia pulmonar em um paciente com isomerismo atrial esquerdo In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014. v.40. p.R243 -
Palavras-chave: Agenesia pulmonar, Isomerismo atrial, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

261. **Zen, P. R. G., ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; TSUGAMI, L. G.; da Cunha, André Campos;** Betat, RS; Telles, JAB; TARGA, L. V.; Fell, PRK; **ROSA, R. F. M.**
Complexo membro-parede abdominal: experiência de um serviço de medicina fetal do Sul do Brasil In: 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2014, Fortaleza - CE.
Anais do 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2014.
Palavras-chave: Complexo membro parede abdominal, Medicina fetal
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://cbgm2014.com.br/wp-content/uploads/2014/06/1404139759_Relatoria_ANAIS_Site.pdf]

262. SUTMOLLER, A.T.C.; DURKS, P.T.; **Barth, Mariana Barth de;** PELIZZARI, E.; MURADAS, R.; Telles, JAB; Betat, RS; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diaphragmatic hernia in a fetus presenting partial trisomy of chromosome 8 and partial monosomy of a chromosome 15 secondary to a maternal translocation In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014.
Palavras-chave: Diaphragmatic hernia, Fetus, Partial trisomy, Partial monosomy, Chromosome 8, Chromosome 15
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]

263. FELTES, I. C.; VOGT, G. N.; POLI, J. H. Z.; SAMPAIO, V. O.; SA, D. C.; **MATTOS, V. F.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Displasia campomélica: relato de duas gêmeas apresentando a forma leve da doença In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014, v.40, p.R241 -
Palavras-chave: Displasia campomélica, Sobrevivente, Insuficiência respiratória
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

264. **Zen, P. R. G., ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.;** MATOS, I.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; TARGA, L. V.; Betat, RS; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Encefalocele anterior em um feto apresentando malformação adenomatóide cística bilateral In: 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2014, Fortaleza - CE.
Anais do 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2014.
Palavras-chave: Encefalocele, Malformação adenomatóide cística
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://cbgm2014.com.br/wp-content/uploads/2014/06/1404139759_Relatoria_ANAIS_Site.pdf]

265. YONAMINE, T. M.; MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; SANTOS, C. B. L.; TARGA, L. V.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Hipoplasia pulmonar decorrente da síndrome de Potter: uma causa de insuficiência respiratória perinatal In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014, v.40, p.R242 -
Palavras-chave: Síndrome de Potter, Hipoplasia pulmonar, Insuficiência respiratória
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

266. **Barth, Mariana Barth de;** PEREIRA, C.V.; GIROTTI, M.C.; SAVARIS, F. E.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos;** Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Left atrial isomerism associated with lung agenesis In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014.
Palavras-chave: Left atrial isomerism, Lung agenesis
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]

267. **ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; PASKULIN, G. A.; TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.; OMENA FILHO, R. L.; Fiegenbaum, M. ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ZEN, P.**
Macrotrombocitopenia como preditor diagnóstico de síndrome de deleção 22q11 entre pacientes com cardiopatia congênita In: 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2014, Fortaleza - CE.
Anais do 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2014.
Palavras-chave: Macrotrombocitopenia, Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://cbgm2014.com.br/wp-content/uploads/2014/06/1404139759_Relatoria_ANAIS_Site.pdf]

268. **Barth, Mariana Barth de;** MORAIS, C.; NOGUEIRA, L.; SANTOS, C.B.L.; YONAMINE, T.M.; **da Cunha, André Campos;** Telles, JAB; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Multiple synostosis syndrome: identifying possible ultrasound markers In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014.
Palavras-chave: Multiple synostosis syndrome, Ultrasound markers
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]

269. **Barth, Mariana Barth de;** CHINELATO, J.R.; PETERSEN, V.C.; OLIVEIRA, F.A.; Dietrich, Cristiane; **da Cunha, André Campos;** Betat, RS; Fell, PRK; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Myelomeningocele in dizygotic twins In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014.
Palavras-chave: Myelomeningocele, Dizygotic twins
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]

270. GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; SARTORI, G. D. P.; FOSCARINI, A. C.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Obstrução de vias aéreas superiores em um recém-nascido com a síndrome do warfarin fetal In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014, v.40, p.P249 -
Palavras-chave: Síndrome do warfarin fetal, Warfarin, Obstrução de vias aéreas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

271. JAKIMIU, A. R.; SILVEIRA, F. R.; FERREIRA, G. D.; SOUZA, L. A. C.; Betat, RS; Telles, JAB; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Osteogênese imperfeita do tipo IIA: uma condição genética grave associada a óbito precoce devido especialmente à insuficiência respiratória In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014, v.40, p.R243 -
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, displasia óssea, Insuficiência respiratória
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

272. **Barth, Mariana Barth de;** MAZZIA, A. F. Z.; TEIXEIRA, R. G.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; TARGA, L. V.; **da Cunha, André Campos;** Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Placenta adhered to the cephalic pole in a fetus with limb-body wall complex In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014.
Palavras-chave: Limb-body wall complex, Placenta adhered
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]

273. **Barth, Mariana Barth de;** PELIZZARI, E.; DA ROSA, ERNANI BOHRER; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; **da Cunha, André Campos;** Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Severe microhydranencephaly: differential diagnosis with anencephaly In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014, v.-, p.- - -
Palavras-chave: Microhydranencephaly, Anencephaly, Differential diagnosis
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]

274. POLI, J. H. Z.; PICASSO, M. C.; MAZZIA, A. F. Z.; TEIXEIRA, R. G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de hidrothorax: uma condição genética rara associada a anormalidades pulmonares e a uma limitada sobrevida In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014, v.40, p.R246 -
Palavras-chave: Síndrome Hidrothorax, Diagnóstico pré-natal, Malformação pulmonar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

275. SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; DORFMAN, LUIZA EMY; DE MATTOS, V. F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Marshall-Smith: uma condição genética rara associada a complicações respiratórias In: XXXVII Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia, 2014, Gramado - RS.
J Bras Pneumologia. Jornal Brasileiro de Pneumologia, 2014, v.40, p.R242.
Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Dificuldade respiratória, Infecção pulmonar crônica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
276. ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; MARIA, F. D. S.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**
Síndrome do warfarin fetal: importância da avaliação multidisciplinar e do seguimento a longo prazo In: 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2014, Fortaleza - CE.
Anais do 26º Congresso Brasileiro de Genética Médica. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2014.
Palavras-chave: Síndrome do warfarin fetal, Seguimento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://cbgm2014.com.br/wp-content/uploads/2014/06/1404139759_Relatorio_ANAIS_Site.pdf]
277. Barth, Mariana Barth de; **POLLI, J. B.**; VOGT, G. N.; FELTES, I. C.; SAMPAIO, V. O.; SA, D. C.; Dietrich, Cristiane; WEISS, A.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
The first Brazilian case of Hydroletharus syndrome In: 13th World Congress in Fetal Medicine, 2014, Crete, Greece.
Abstracts - 13th World Congress in Fetal Medicine. Crete, Greece: The Fetal Medicine Foundation, 2014.
Palavras-chave: Hydroletharus syndrome
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://https://fetalmedicine.org/abstracts/2014/]
278. TREVISAN, P.; MATTOS, V. F.; MESQUITA, C. S.; DORNELES, J. C.; ROSA, R. F. M.; BARBOSA, S.; OLIVEIRA, F.; SCHOLL, J. N.; CUNEGATTO, B.; **ZEN, PRG**
Achados clínicos de um paciente apresentando variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, Florianópolis - SC.
Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Florianópolis - SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista/ANAI%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN%20C%89TICA%20M%20C%89DICA.pdf]
279. SANTOS, E. S. R.; BIONDO, G. F.; LAZZARI, P.; MARCOLAN, A. G.; **ROSA, R. F. M.**; Telles, JAB; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; **Zen, P. R. G.**; Fell, PRK
Achados de associação VACTERL em um feto de uma mãe com diabetes mellitus do tipo 1 In: XVII Congresso Sul-Rio-Grandense de Ginecologia e Obstetrícia, 2013, Gramado - RS.
Anais do XVII Congresso Sul-Rio-Grandense de Ginecologia e Obstetrícia. Porto Alegre: SOGIRGS, 2013. v.-. p.13 - 13
Palavras-chave: VACTERL, Diabetes mellitus, type 1
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
280. PEREIRA, G. C.; SILVA, G. P.; SILVA, K. Z.; WAGNER, J.; **ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG**
Achados relacionados à fonoaudiologia em um paciente com a síndrome de Beckwith-Wiedemann In: V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar, 2013, Porto Alegre - RS.
V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar. Porto Alegre - RS: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2013. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Achados fonoaudiológicos
Áreas do conhecimento: Medicina, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
281. BENCKE, J.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; BELTRAO, L. A.; GUIMARAES, V. B.; **Bernard P. GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG**
Albinismo oculocutâneo afetando pai e filho: de origem indígena: um caso de pseudodominância? In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis - SC.
Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Florianópolis - SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Albinismo oculocutâneo, Pseudodominância
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista/ANAI%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN%20C%89TICA%20M%20C%89DICA.pdf]
282. MARIA, V. D. S.; POZIOMCZYK, C.; MAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; SILVA, J. N.; **MATTOS, V. F.; BAU, A. E. K.; ZEN, PRG**
Alterações dentárias em uma grande amostra de pacientes com incontinência pigmentar: importância da avaliação odontológica In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis - SC.
Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Florianópolis - SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Alterações dentárias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista/ANAI%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN%20C%89TICA%20M%20C%89DICA.pdf]
283. da Silva, A. P.; GOETZE, T. B.; DORNELES, J. C.; MESQUITA, C. S.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; SILVA, J. N.; MATTOS, V. F.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Aspectos clínicos e citogenéticos de uma amostra de pacientes com fenotipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): um estudo prospectivo In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis - SC.
Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Florianópolis - SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Síndrome de Goldenhar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista/ANAI%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN%20C%89TICA%20M%20C%89DICA.pdf]
284. MAHS, M. A. P.; MARIA, F. D. S.; ROSA, R. F. M.; **ZEN, PRG**
Aspectos ortodônticos relacionados à síndrome de incontinência pigmentar In: 9º Congresso Internacional da Associação Brasileira de Ortodontia e Ortopedia Facial, 2013, Natal - RN.
Anais do 9º Congresso Internacional da Associação Brasileira de Ortodontia e Ortopedia Facial. Natal - RN: Associação Brasileira de Ortodontia e Ortopedia Facial, 2013. v.1. p.158 - 158
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Odontologia, Ortodontia
Áreas do conhecimento: Odontologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro
285. SILVA, J. N.; GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TREVISAN, P.; MATTOS, V. F.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Avaliação do uso de medicamentos em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita: dados epidemiológicos In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis - SC.
Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Florianópolis - SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.4 - 4
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Medicamentos, Fator de risco gestacional
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista/ANAI%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN%20C%89TICA%20M%20C%89DICA.pdf]
286. KOPACEK, C.; **POLLI, J. B.**; ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; TREVISAN, P.; da Silva, A. P.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG**
Clinical features of a series of patients with Rubinstein-Taybi syndrome from Brazil In: 9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology, 2013, Milão - Itália.
9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology. Milão - Itália: Joint Programme Organising Committee, 2013. v.1. p.299 - 299
Palavras-chave: Rubinstein-Taybi syndrome, Clinical features
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Itália/Inglês. Meio de divulgação: Vários
287. KOPACEK, C.; MATTOS, V. F.; Flores, José A.M.; **ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ZEN, PRG**
Distinctive craniofacial features associated to cone-shaped apophyses at the phalanges and short stature: trichorhinopharyngeal syndrome, type I In: 9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology, 2013, Milão - Itália.
9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology. Milão - Itália: Joint Programme Organising Committee, 2013. v.1. p.420 - 420
Palavras-chave: Trichorhinopharyngeal syndrome, type I, Craniofacial features
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Itália/Inglês. Meio de divulgação: Vários

288. GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; SLEIFER, P.; ZEN, PRG. Espectro óculo-aurículo-vertebral: perfil audiológico de 9 crianças In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral. Perfil audiológico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

289. KOPACEK, C.; Kreisner, E.; OLIVEIRA, K. C.; ENK, F. L.; POLLI, J. B.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; RIEGEL, M.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H. Importância da definição etiológica do cromossomo em anel em pacientes com síndrome de Turner: relato de caso In: 10º Congresso Brasileiro Pediátrico de Endocrinologia e Metabologia, 2013, Brasília - DF. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia**. São Paulo -SP: Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia, 2013. v.57. p.S36 -
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo em anel
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica,Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.abem-sbem.org.br/media/uploads/14874_ABEM_SUPLEMENTO_57_1_completo.pdf]

290. ZEN, PRG, MATTOS, V. F.; BENCKE, J.; VALENTI, N. D.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; FREITAS, A.; TRAVI, G. M.; VALIATTI, F.; ROGATTO, S. R. Lesões maculares puntiformes em uma paciente com síndrome de Kabuki In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Síndrome de Kabuki, Lesões maculares
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

291. TREVISAN, P.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; SCHOLL, J. N.; CUNEGATTO, B.; SILVA, J. N.; RIEGEL, M.; PASKULIN, G. A.; KOPACEK, C.; ZEN, PRG. Mosaicismo para deleção parcial do braço curto do cromossomo 18 em uma paciente com suspeita de síndrome de Turner In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.3 - 3
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo 18, Deleção parcial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

292. SILVA, G. P.; SILVA, K. Z.; WAGNER, J.; MATTOS, V. F.; ALMEIDA, S. T.; ZEN, PRG. Necessidade de consulta e tempo de espera para atendimento fonoaudiológico de pacientes avaliados em um serviço de genética clínica In: V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar, 2013, Porto Alegre - RS. **Anais do V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar**. Porto Alegre - RS: Dialogue Fono, 2013.
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica, Atenção à saúde
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

293. ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; MAAHS, M. A. P.; MARIA, F. D. S.; GOETZE, T. B.; Fiegenbaum, M.; PASKULIN, G. A.; BENCKE, J.; ZEN, PRG. Relato de caso de querubismo com história familiar sugestiva de penetração reduzida entre as mulheres In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.4 - 4
Palavras-chave: Querubismo, Penetração reduzida
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

294. BIONDO, G. F.; LAZZARI, P.; MARCOLAN, A. G.; SANTOS, E. S. R.; ROSA, R. F. M.; da Cunha, André Campos; PIZZI, J. S.; BEDINI, C. Z.; ZEN, P. R. G.; Betat, RS. Relato de caso ilustrando o aconselhamento genético em casos de trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) In: XVII Congresso Sul-Rio-Grandense de Ginecologia e Obstetrícia, 2013, Gramado - RS. **Anais do XVII Congresso Sul-Rio-Grandense de Ginecologia e Obstetrícia**. Porto Alegre- RS: SOGIRGS, 2013. v.-. p.14 - 14
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do 13, Aconselhamento genético
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

295. BENCKE, J.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; ARTIGALAS, O. A. P.; Chazan, Daniel Turk; PIRES, S.; TREVISAN, P.; SILVA, A. P.; ZEN, PRG. Relato de irmãos com a síndrome de EEC (ectrodactilia - displasia ectodérmica - fenda labial-palatina) sem demais casos familiares: mosaicismos gonadais? In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.4 - 4
Palavras-chave: EEC, Mosaicismos gonadais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

296. MATTOS, V. F.; PARIZOTTO, G.; ROSA, R. C. M.; ARTIGALAS, O. A. P.; LONGHI, A.; TREVISAN, P.; ROGATTO, S. R.; ZEN, PRG; BENCKE, J.; ROSA, R. F. M. Relato de paciente com síndrome de Marshall-Smith apresentando trigonocefalia e glaucoma In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.4 - 4
Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Trigonocefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

297. MATTOS, V. F.; ROMANO, M. A.; BENCKE, J.; POLLI, J. B.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; POGUE, R.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ZEN, PRG. Relato de uma menina apresentando aplasia fibular, campomelia tibial e oligossindactilia: síndrome FATCO In: XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2013, Florianópolis – SC. **Anais do XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica**. Florianópolis – SC: Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2013. v.1. p.4 - 4
Palavras-chave: Aplasia fibular, Campomelia tibial, Oligossindactilia, Síndrome FATCO
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbgm.org.br/anexoslista /ANAIS%20OFICIAL%20-%20XXV%20CONGRESSO%20BRASILEIRO%20DE%20GEN %C3%89TICA%20M%C3%89DICA.pdf]

298. RAMOS, T. C.; GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG, ALMEIDA, S. T. Síndrome de Goldenhar: identificação de alterações relacionadas à fonoaudiologia In: V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar, 2013, Porto Alegre - RS. **Anais do V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar**. Porto Alegre - RS: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2013. v.1. p.-.
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Medicina,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

299. BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; Telles, JAB; da Cunha, André Campos; LISBOA, M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; PICETTI, J. S.; PASKULIN, G. A. Achados cardiovasculares observados em uma autópsia de uma criança com isomerismo atrial esquerdo associado à agenesia pulmonar In: SOCERGS 2012, 2012, Gramado - RS. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.12 -
Palavras-chave: Isomerismo atrial, Agenesia pulmonar, Malformações cardíacas
Áreas do conhecimento: Medicina,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

300. BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; Trevisan, Patrícia; KOSHIYAMA, D. B.; da Silva, A. P.; SILVA, J. N.; GRAZIADIO, C. Z.; ZEN, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. C. M. Anormalidades cromossômicas entre portadores de cardiopatia congênita com necessidade de cuidados intensivos In: SOCERGS 2012, 2012, Gramado - RS. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.11 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

301.

SILVA, J. N.; Trevisan, Patrícia; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; OLIVEIRA, C. A. V.; THIESEN, F. V.; Zen, P. R. G.

Avaliação dos efeitos genotóxicos do benzeno e seus derivados em trabalhadores de postos de gasolina In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Genotoxicidade, Benzeno
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

302.

MESQUITA, C. S.; DORNELES, J. C.; Moraes, FN; Lorenzen, Marina B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.

Caracterização citogenética de pacientes com síndrome de Down diagnosticados na Genética Clínica da UFSCPA/CHSCPA no período de 1975-2008 In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

303.

ROSA, R. C. M.; Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; KOSHIYAMA, D. B.; da Silva, A. P.; SILVA, J. N.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.

Cardiopatía congênita: incidência e tipos de anormalidades cromossômicas identificadas em uma amostra de pacientes avaliada em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. Sociedade Gaúcha de Pediatria, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

304.

GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.

Craniofacial abnormalities in a patient with amniotic band syndrome In: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia, 2012, Foz Iguaçu.
International Archives of Otorhinolaryngology. Fundação Otorrinolaringologia, 2012. v.16. p.103 -
Palavras-chave: Craniofacial abnormalities, Amniotic band syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Vários

305.

BENDER, L. P.; TARGA, L. V.; ROSA, R. F. M.; Telles, JAB; da Cunha, André Campos; LISBOA, M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; Picetti, Jamile dos Santos; PASKULIN, G. A.

Diagnóstico pré-natal de Pentralgia de Cantrell In: SOCGERS 2012, 2012, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.13 -
Palavras-chave: Diagnóstico pré-natal, Pentralgia de Cantrell
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

306.

BENDER, L. P.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; KOSHIYAMA, D. B.; GRAZIADIO, C.; Trevisan, Patrícia

Eficiência da detecção de cardiopatias congênitas através da ultrassonografia obstétrica de rotina: onde estamos errando? In: SOCGERS 2012, 2012, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.11 -
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Ultrassom
Áreas do conhecimento: Medicina,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

307.

ROSA, R. C. M.; MARIA, F. D. S.; MAAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; Zen, P. R. G.; da Silva, A. P.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.

Episódios de febre de origem obscura em um paciente com displasia ectodérmica hipodérmica In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. Sociedade Gaúcha de Pediatria, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Displasia ectodérmica hipodérmica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

308.

BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; Trevisan, Patrícia; da Silva, A. P.; ROSA, R. C. M.; SILVA, J. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.

Fatores de risco gestacionais e familiares para portadores de cardiopatias congênitas no Sul do Brasil In: SOCGERS 2012, 2012, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.13 -
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Fator de risco gestacional
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

309.

GOETZE, T. B.; MARSET, M. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; KOSHIYAMA, D. B.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patrícia; ROMAN, T.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.

Fendas orofaciais entre pacientes com defeitos cardíacos congênitos avaliados através do cariótipo de alta resolução e FISH para microdeleção 22q11 In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Fendas orofaciais, Cariótipo de alta resolução, FISH, Microdeleção 22q11.2, Defeito cardíaco congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

310.

ROSA, R. C. M.; Moraes, FN; LORENZEN, M. B.; ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; SILVA, A. P.; MATOS, V. F.

Frequência e tipo de cardiopatias congênitas observados em uma amostra de 299 pacientes diagnosticados com síndrome de Down In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. , 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatía congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

311.

ROSA, R. C. M.; BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; FLORES, J.; Golendziner, E; VARELLA-GARCIA, M.; OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.

Frequência e tipos de malformações detectadas pela ultrassonografia abdominal em crianças com cardiopatía congênita: Um estudo transversal com controle e análise de custo-benefício In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. Sociedade Gaúcha de Pediatria, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Ultrassonografia abdominal, Malformações
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

312.

ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina Boff; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Trevisan, Patrícia; SILVA, A. P.; BENDER, L. P.

Frequência e tipos de malformações gastrointestinais maiores entre pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): um estudo de 50 casos In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. Sociedade Gaúcha de Pediatria, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, Síndrome de Edwards, Malformações gastrointestinais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

313.

BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; LORENZEN, M. B.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; Moraes, FN

Frequência, tipos e prognóstico dos defeitos cardíacos congênitos observados em uma amostra de pacientes com síndrome de Edwards In: SOCGERS 2012, 2012, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - Sp: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.12 -
Palavras-chave: Defeito cardíaco congênito, Síndrome de Edwards
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

314.

ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Gualtolini, J; COSTA, M. R.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; da Cunha, André Campos; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.

Gêmeos monozigóticos discordantes para o espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. Sociedade Gaúcha de Pediatria, 2012. v.-. p.-.
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV), Gêmeos monozigóticos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

315. **GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Gestational exposure to misoprostol and oculo-auriculo-vertebral spectrum (goldenhar syndrome): report of two patients In: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia, 2012, Foz do Iguaçu - PR.
International Archives of Otorhinolaryngology ., 2012. v.16. p.102 - 102
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Gestational exposure, Oculo-auriculo-vertebral spectrum
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Vários

316. **POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; VIEIRA, L.**
Importante defeito unilateral de redução de membro inferior em um paciente portador de truncus arteriosus In: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica, 2012, Foz do Iguaçu - PR.
Resumo das Comunicações - Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.100. p.27 - 27
Palavras-chave: defeito de redução de membros, Truncus arteriosus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

317. **GOETZE, T. B.; MARSET, M. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; Trevisan, Patrícia; PASKULIN, G. A.**
Incidence, types and etiology of orofacial clefts among patients with congenital heart disease In: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia, 2012, Foz do Iguaçu.
International Archives of Otorhinolaryngology. Fundação Otorrinolaringologia, 2012. v.16. p.104 -
Palavras-chave: Orofacial clefts, Congenital heart disease
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

318. **Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; KOSHIYAMA, D. B.; da Silva, A. P.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Incidência e tipos de anormalidades cromossômicas identificadas em uma amostra de portadores de cardiopatia congênita com necessidade de cuidados intensivos In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Anormalidade cromossômica, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

319. **GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; da Cunha, André Campos;** Gualitolini, J.; Telles, JAB
Monozygotic twins discordant for the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar syndrome) In: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia, 2012, Foz do Iguaçu.
International Archives of Otorhinolaryngology. Fundação Otorrinolaringologia, 2012. v.16. p.104 -
Palavras-chave: Oculo-auriculo-vertebral spectrum, Goldenhar syndrome, Monozygotic twins
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Vários

320. **MARSET, M. M.; RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; GOETZE, T. B.; da Silva, A. P.; BIER, B. A.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G.**
Multidisciplinaridade no atendimento de indivíduos portadores de doenças genéticas: importância do trabalho conjunto entre Fonoaudiologia e Genética Clínica In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica, Multidisciplinaridade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

321. **BENDER, L. P.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; Trevisan, Patrícia; KOSHIYAMA, D. B.**
Papel da ultrassonografia abdominal na avaliação de crianças com cardiopatia congênita In: SOCERGS 2012, 2012, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.11 -
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Ultrassonografia abdominal
Áreas do conhecimento: Pediatria,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

322. **da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; BENDER, L. P.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; KOSHIYAMA, D. B.; Roman, Taliana; Varela-Garcia, Marilei;** PASKULIN, G. A.
Papel da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de cardiopatias congênitas In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: ultra-sonografia, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

323. **POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; BACIL, M. L.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Relato de paciente com a síndrome do olho do gato apresentando drenagem venosa pulmonar anômala total In: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica, 2012, Foz do Iguaçu - PR.
Resumo das Comunicações - Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - Sp: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.100. p.27 - 27
Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Drenagem venosa pulmonar anômala
Áreas do conhecimento: Medicina,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

324. **MARIA, F. D. S.; MAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; BENDER, L. P.; Zen, P. R. G.; SILVA, A. P.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Relato de um paciente com displasia ectodérmica hipodrótica e história de episódios de febre de origem obscura In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Displasia ectodérmica hipodrótica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

325. **BELTRAO, L. A.; GUIMARAES, V. B.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; da Cunha, André Campos;** Bel, RS; Telles, JAB
Sequência de banda amniótica em um feto apresentando evisceração abdominal, defeito de redução de membros e pés tortos congêntos In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de bandas amnióticas, defeito de redução de membros, Pés tortos congêntos
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

326. **BENDER, L. P.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; Trevisan, Patrícia; SILVA, A. P.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; MATTOS, V. F.**
Síndrome da deleção 22q11 e cardiopatias congênitas: relato de dois casos e revisão da literatura In: SOCERGS 2012 CONGRESSO DA SOCIEDADE DE CARDIOLOGIA DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL, 2012, Gramado - RS.
Resumo das Comunicações. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99. p.14 -
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Citogenética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.arquivosonline.com.br/2012/9904/pdf/socergs_2012.pdf]

327. **CASTILLO, S.; VALESAN, V.; BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; TRAVI, G. M.; FREITAS, A.; VALIATTI, F.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.**
Síndrome da microcefalia-coriorretinopatia: um importante diagnóstico diferencial com a toxoplasmosse congênita In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria ., 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Coriorretinopatia, microcefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Oftalmologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

328. **VALESAN, V.; BENDER, L. P.; CASTILLO, S.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; Trevisan, Patrícia; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.**
Síndrome de deleção 22q11 (velocardiofacial/DiGeorge) e cardiopatias congênitas: relato de dois casos e revisão da literatura In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria ., 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Síndrome de DiGeorge, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

329. **BENDER, L. P.; Moraes, FN; LORENZEN, M. B.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: um estudo retrospectivo envolvendo 299 pacientes In: SOCERGS 2012, 2012, Gramado - RS.
Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - Sp: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.99.

p.12 -
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

330. POLLI, J. B.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; VIEIRA, L.
Síndrome de Russell-Silver e cardiopatias congênitas: relato de uma associação rara In: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica, 2012, Foz do Iguaçu - PR.
Resumo das Comunicações - Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - Sp: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.100. p.27 - 27
Palavras-chave: Síndrome de Russel-Silver, *Cardiopatia congênita*
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

331. ROSA, R. C. M.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; MATTOS, V. F.
Síndrome de STAR (sindactilia, telecanto, malformação anogenital e renal): relato do primeiro paciente brasileiro In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de STAR
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

332. DORNELES, J. C.; MESQUITA, C. S.; ROSA, R. C. M.; PFEIL, J. N.; DALL'AGNOL, L.; DIBI, R. P.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Turner: caracterização citogenética de uma amostra de pacientes diagnosticadas em um Serviço de Genética Clínica In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Turner, *Citogenética*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

333. POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; VIEIRA, L.
Trigonocefalia associada à cardiopatia congênita: relato de um paciente com a síndrome do valproato fetal In: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica, 2012, Foz do Iguaçu - PR.
Resumo das Comunicações - Arquivos Brasileiros de Cardiologia. São Paulo - SP: Sociedade Brasileira de Cardiologia, 2012. v.100. p.27 - 27
Palavras-chave: Trigonocefalia, *Cardiopatia congênita*, *Síndrome do valproato fetal*
Áreas do conhecimento: Saúde Materno-Infantil, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

334. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina B.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Trevisan, Patricia; BENDER, L. P.
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e defeitos de fechamento do tubo neural In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, *Síndrome de Edwards*, *Defeito do tubo neural*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

335. VALESAN, V.; CASTILLO, S.; BENDER, L. P.; ROSA, R. C. M.; LORENZEN, M. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Trevisan, Patricia
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): frequência e tipos de malformações gastrointestinais maiores em uma amostra avaliada em um período de mais de 30 anos In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, *Síndrome de Edwards*, *Malformações gastrointestinais*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

336. ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina Boff, OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): frequência, tipos e prognóstico dos defeitos cardíacos congênitos em uma coorte do Brasil In: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012, Porto Alegre.
Anais On Line do XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, *Defeito cardíaco congênito*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

337. ROSA, R. C. M.; BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; LORENZEN, M. B.; GRAZIADIO, C.; OLIVEIRA, C. A. V.; Zen, P. R. G.; Moraes, FN; PASKULIN, G. A.; SILVA, A. P.
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): frequência, tipos e prognóstico dos defeitos cardíacos congênitos em uma coorte do Brasil In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, *Síndrome de Edwards*, *Defeito cardíaco congênito*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

338. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; Trevisan, Patricia; GRAZIADIO, C.; SILVA, A. P.; Zen, P. R. G.; BENDER, L. P.; MATTOS, V. F.; SILVA, J. N.
Trissomia do cromossomo 22 em mosaico: do nascimento à idade adulta In: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria, 2012, Porto Alegre.
Livro de Resumos do V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria. 2012. v.-. p.- -
Palavras-chave: Trissomia do 22, *Mosaicismo*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

339. ALMEIDA, S. T.; GOETZE, T. B.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.
A importância do acompanhamento fonaudiológico em motilidade orofacial de pacientes com Síndrome de Goldenhar In: Anais do IV Encontro Brasileiro de Motricidade Orofacial, 2011, Natal.
Revista Extensão e Sociedade. 2011. v.2.
Palavras-chave: Motricidade orofacial, *Síndrome de Goldenhar*, *Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV)*
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

340. RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; MARSET, M. M.; Lorenzen, Marina Boff, ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.
Anormalidades craniofaciais entre pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): um estudo de 50 casos In: 31ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2011, Porto Alegre.
Revista HCPA. Porto Alegre: Fundação Médica do RGS, 2011. v.31. p.152 - 152
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, *Anormalidades craniofaciais*
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

341. GRAZIADIO, C.; Barth, Mariana Barth de; Dietrich, Cristiane; ROSA, R. F. M.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; da Cunha, André Campos; Nunes, TW; PROVENZI, V. O.; FLORES, J.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.
Anormalidades faciais em um feto apresentando hidropisia, importante micromelia e ossos com falta de ossificação. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.- -
Palavras-chave: Hidropisia, *Micromelia*, *Anormalidades faciais*
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

342. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; SANTOS, P. P. A.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.
Anormalidades hematológicas e síndrome de deleção 22q11. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.- -
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, *Anormalidade hematológica*
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

343. REIS, L. R.; RAMOS, T. C.; MARSET, M. M.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G.
Avaliação das necessidades fonaudiológicas de pacientes atendidos em um serviço de genética clínica In: 31ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2011, Porto Alegre.
Revista HCPA. Porto Alegre: Fundação Médica do RGS, 2011. v.31. p.152 - 152
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

344. SILVA, A. P.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.
Espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) em dois pacientes com história gestacional de exposição ao misoprostol. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV), Misoprostol
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

345. MARSET, M. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; REIS, L. R.; Lorenzen, Marina Boff; **Zen, P. R. G.**; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; RAMOS, T. C.
Frequência e tipos de anormalidades craniofaciais entre pacientes com trissomia do cromossomo 18. In: 19º Congresso Brasileiro e 8º Internacional de Fonoaudiologia, 2011, São Paulo.
Revista da Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia - Suplemento. São Paulo: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2011. v.6. p.1441 - 1441
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Trissomia do 18, Anormalidades craniofaciais
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários. Home page: [http://www.sbfaf.org.br/portal/suplementos/sbfaf]

346. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; FLORES, J.; Golendziner, E.; VARELLA-GARCIA, M.; OLIVEIRA, C. A. V.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.
Frequência e tipos de malformações detectadas pela ultrassonografia abdominal em crianças com cardiopatia congênita: um estudo transversal com controle e análise de custo-benefício. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Malformações, ultra-sonografia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

347. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Kreisner, E.; FLORES, J.; SILVA, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**
Hipotireoidismo congênito em um paciente apresentando a síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Hipotireoidismo, Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Endocrinologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

348. MARSET, M. M.; RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patricia; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; VARELLA-GARCIA, M.; **Zen, P. R. G.**
Incidência, etiologia e tipos de fendas orofaciais identificadas em uma amostra de pacientes portadores de cardiopatia congênita. In: 31ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2011, Porto Alegre.
Revista HCPA. Porto Alegre: Fundação Médica do Rio Grande do Sul, 2011. v.31. p.151 - 151
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Fendas orofaciais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

349. MARSET, M. M.; da Silva, A. P.; REIS, L. R.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **Zen, P. R. G.**
Oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome) and its association with exposition to fluoxetine during pregnancy. In: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives, 2011, Bauru - SP.
Anais do I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives. Bauru: Centrinho, 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Fluoxetine, Pregnancy
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso

350. MARSET, M. M.; RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patricia; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; VARELLA-GARCIA, M.; **Zen, P. R. G.**
Orofacial clefts among patients with congenital heart defects evaluated through high resolution karyotype and FISH for 22q11 microdeletion. In: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives, 2011, Bauru - SP.
Anais do I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives. Bauru - SP: Centrinho - USP, 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Orofacial clefts, Congenital heart defects, 22q11.2 Deletion Syndrome
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso

351. OMENA FILHO, R. L.; MARSET, M. M.; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.
Orofacial clefts in a patient presenting an interstitial deletion of the short arm of chromosome 6p(22.3->p24.3) submitted to mandibular distraction. In: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives, 2011, Bauru - SP.
Anais do I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives. Bauru - SP: Centrinho - USP, 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Orofacial clefts, Interstitial deletion
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso

352. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; FLORES, J.; Guaitolini, J.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**
Relato de dois pares de gêmeos monoigóticos discordantes para o espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar). In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Gêmeos monoigóticos, Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-aurículo-vertebral
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

353. SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; KRUMENAUER, R. C. P.; VARELLA-GARCIA, M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.
Relato de paciente com síndrome de deleção 22q11 e membrana laringea anterior. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Membrana laringea
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

354. PASKULIN, G. A.; Barth, Mariana Barth de; Dietrich, Cristiane; ROSA, R. F. M.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; da Cunha, André Campos; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**
Relato de uma família apresentando a síndrome de sinostose múltipla (WL-sinolangismo-braquidactilia) diagnosticada no momento da avaliação pré-natal. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de sinostose múltipla, Sinolangismo, Braquidactilia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

355. OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.
Relato de uma paciente apresentando sindactilia, telecanto, malformação anogenital e renal: síndrome de STAR. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Sindactilia, Telecanto, Malformação anogenital, Malformação renal, Síndrome de STAR
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

356. OMENA FILHO, R. L.; SILVA, A. P.; RAMOS, T. C.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **Zen, Paulo R. G.**
Report of a Brazilian family presenting craniofrontonasal dysplasia. In: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives, 2011, Bauru - SP.
Anais do I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives. Bauru - SP: Centrinho - USP, 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Craniofrontonasal dysplasia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso

357. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Trevisan, Patricia; Bracco, PA; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**
Seguimento a longo-prazo de uma paciente com trissomia do cromossomo 22 em mosaico identificada inicialmente através do cariótipo de fibroblastos. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Trissomia do 22, Mosaicismo, Fibroblastos
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

358. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; FLORES, J.; Chazan, Daniel Turik; Dietrich, Cristiane; Barth, Mariana Barth de; Carpes, Vanessa Fraga; da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) e cranioestenoses. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Trissomia do 13, Cranioestenose, Síndrome de Patau
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
359. OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; SILVA, A. P.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Trissomia parcial do cromossomo 14 secundária à presença de um cromossomo marcador. In: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2011, Cuiabá.
Anais do XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica. Cuiabá: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), 2011. v.-. p.-.-
Palavras-chave: Trissomia do 14, Cromossomo marcador
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
360. Lorenzen, Marina B.; Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, PRG; PASKULIN, G. A.
Achados clínicos e sobrevida de pacientes com síndrome de Edwards diagnosticados em um hospital de referência do sul do Brasil no período de 1994-2008 In: I Simposio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simposio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Sobrevida
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
361. SILVA, A. P.; DALL'AGNOL, L.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Achados gestacionais de uma amostra de pacientes com espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar) In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
362. ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina B.; Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Achados gestacionais de uma amostra de pacientes com síndrome de Edwards diagnosticada em um hospital do Sul do Brasil. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica., 2010. v.1. p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
363. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; KOSHIYAMA, D. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Alterações cromossômicas observadas em pacientes com cardiopatia congênita em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca pediátrica In: XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC, 2010, Porto Alegre.
Anais do XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC. Porto Alegre: IC/FUC, 2010.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
364. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.
Anormalidades Citogenéticas em Pacientes com Fenótipo de Espectro Óculo-Auriculo-Vertebral Identificadas Através do Cariótipo de Alta Resolução e Estudo de Quebras Cromossômicas. In: III Semana Científica da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD-ROM oficial da III Semana Científica da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010. p.-.-
Palavras-chave: Espectro óculo-auriculo-vertebral, Quebras cromossômicas, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
365. Trevisan, Patrícia; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Avaliação cariotípica de pacientes com fenótipo de espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar) atendidos pelo Serviço de Genética Clínica da UFCSPA In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
366. Moraes, FN; Lorenzen, Marina B.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, PRG; PASKULIN, G. A.
Avaliação do perfil cardiológico de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA In: CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
367. de Moraes, Felipe Nora; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.
Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ CHSCPA. In: III Semana Científica da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD-ROM oficial da III Semana Científica da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010. p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
368. Moraes, FN; Lorenzen, Marina B.; ROSA, R. F. M.; KOSHIYAMA, D. B.; FLORES, J.; Golendziner, E.; PEREIRA, V. L. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; PILLA, C. B.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Caracterização clínica e citogenética de pacientes com síndrome de Down admitidos em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca de um hospital pediátrico In: Salão de Iniciação Científica do IC/FUC, 2010, Porto Alegre.
Anais do XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC. Porto Alegre: IC/FUC, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
369. Lorenzen, Marina B.; Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, PRG; PASKULIN, G. A.
Caracterização clínica e sobrevida de indivíduos com síndrome de Edwards: experiência de um hospital do sul do Brasil In: XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC, 2010, Porto Alegre.
Anais do XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC. Porto Alegre: IC/FUC, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Caracterização clínica, Sobrevida
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
370. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, PRG; ROMAN, T.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.
Cardiopatias congênitas: importância do ultrassom obstétrico de rotina para a sua identificação pré-natal In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, ultra-sonografia, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
371. GRAZIADIO, C.; Bernardi P; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Diabetes mellito tipo 1 em um paciente com a síndrome de Ellis-van Creveld. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-Room do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica., 2010. v.-. p.-.-
Palavras-chave: diabetes, síndrome de Ellis-van Creveld
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
372. Lorenzen, Marina Boff; de Moraes, Felipe Nora; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.
Diagnóstico pré-natal de síndrome de Edwards: onde estamos falhando? In: XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2010, Porto Alegre.
XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre: UFRGS, 2010. p.-.-
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Diagnóstico pré-natal, Técnicas de diagnóstico e procedimentos
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

373. **da Silva, A. P.; DALL'AGNOL, L.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): fatores de risco gestacionais de uma amostra de 34 pacientes. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. v.1. p.- -
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fator de risco gestacional
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
374. **GOETZE, T. B.; SILVA, A. P.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): frequência e tipos de anomalias auriculares observadas em uma amostra de 12 pacientes In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Anormalidades auriculares
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
375. **Zen, P. R. G.; RIEGEL, M.; ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; GRAZIADIO, C.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A.**
Estenose esofágica em uma criança apresentando uma deleção de novo 7q terminal. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. v.1. p.- -
Palavras-chave: Estenose esofágica, Deleção 7q
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
376. **BIER, B. A.; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; GOETZE, T. B.; ALMEIDA, S. T.**
Estudo das necessidades fonoaudiológicas de pacientes atendidos em um serviço de Genética Clínica In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
377. **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patricia; da Silva, A. P.; RICACHINEVSKY, C. P.; PASKULIN, G. A.**
Fatores de risco gestacionais e familiares para portadores de cardiopatias congêntas no Sul do Brasil. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Fator de risco gestacional, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
378. **OMENA FILHO, R. L.; DIBI, R. P.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Frequência, achados clínicos iniciais e características citogenéticas de pacientes com síndrome de Turner diagnosticadas em um Serviço de Genética Clínica In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
379. **GOETZE, T. B.; da Silva, A. P.; BIER, B. A.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G.**
Genética Clínica e Fonoaudiologia: importância do atendimento multidisciplinar de indivíduos portadores de doenças genéticas. In: XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2010, Porto Alegre.
XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre: UFRGS, 2010. p.- - -
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica, Aconselhamento genético
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
380. **BIER, B. A.; GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; ALMEIDA, S. T.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Genética Clínica e Fonoaudiologia: quão necessária é a atuação conjunta entre ambas as especialidades? In: III Semana Científica da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD-ROM oficial da III Semana Científica da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010. p.- - -
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica, Interdisciplinaridade
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
381. **GRAZIADIO, C.; Lorenzen, Marina B.; ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; Zen, P. R. G.; TRAVI, G. M.; VALIATTI, F.; PASKULIN, G. A.**
Novo relato de um caso familiar de síndrome de Moebius apresentando achados esqueléticos. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Síndrome de Moebius, Alteração esquelética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
382. **OMENA FILHO, R. L.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Relato de dois pacientes com trissomia do 9 em mosaico com achados não usuais e sobrevida prolongada. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Trissomia do 9, Sobrevida
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
383. **ROSA, R. F. M.; BIER, B. A.; GOETZE, T. B.; ALMEIDA, S. T.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de bandas amnióticas: relato de um paciente apresentando múltiplas fendas orofaciais. In: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2010, Salvador - BA.
CD-ROM do VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. v.1. p.- - -
Palavras-chave: Síndrome de bandas amnióticas, Fendas orofaciais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
384. **Trevisan, Patricia; ROSA, R. F. M.; RICACHINEVSKY, C. P.; GRAZIADIO, C.; KOSHIYAMA, D. B.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de deleção 22q11 (síndrome velocardiofacial/DiGeorge) e cardiopatias congêntas conotruncais. In: XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2010, Porto Alegre.
XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre: UFRGS, 2010. p.- - -
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
385. **de Moraes, Felipe Nora; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Down e cardiopatias congêntas: frequência e tipos de defeitos observados em uma amostra de 299 pacientes atendidos em um hospital do Sul do Brasil. In: XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2010, Porto Alegre.
XXII Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre: Ufrgs, 2010. v.-. p.- - -
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
386. **Lorenzen, Marina Boff; de Moraes, Felipe Nora; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18): aspectos clínicos, citogenéticos e prognósticos dos pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA. In: III Semana Científica da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD-ROM oficial da III Semana Científica da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010. p.- - -
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Trissomia do 18, Citogenética, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

387. ROSA, R. F. M.; DIBI, R. P.; PFEIL, J. N.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Variabilidade fenotípica entre indivíduos 45,X/46,XY diagnosticados no período pós-natal: relato de 14 pacientes In: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA, 2010, Porto Alegre.
CD de Resumos do I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA. Porto Alegre: UFCSPA, 2010.
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
388. GOETZE, T. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Anormalidades auriculares em uma amostra de pacientes com espectro Oculo-Auriculo-Vertebral (Síndrome de Goldenhar). In: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2009, Belo Horizonte.
Revista Médica de Minas Gerais. Belo Horizonte: Foliun, 2009. v.19. p.59 - 59
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
389. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Anormalidades citogenéticas em pacientes com fenótipo de espectro oculo-auriculo-vertebral identificados através do cariótipo de alta resolução e estudo de quebras cromossômicas In: II Semana Científica da UFCSPA, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos. UFCSPA; UFCSPA, 2009.
Palavras-chave: Citogenética, Espectro oculo-auriculo-vertebral
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
390. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Anormalidades cromossômicas em pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca de um hospital pediátrico. In: Curso de Inverno de Genética, 2009, Curitiba.
Livro de Resumos. , 2009. p.26 - 26
Palavras-chave: Citogenética, Cardiopatia congênita, Cariótipo
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
391. GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Avaliação da necessidade de atuação fonoaudiológica em pacientes atendidos em um serviço de Genética Clínica In: II Semana Científica da UFCSPA, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos da II Semana Científica da UFCSPA. UFCSPA: UFCSPA, 2009.
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
392. Moraes, FN; Lorenzen, Marina B.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.
Caracterização citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down avaliados no serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA no período de 1975-2008 In: XXI Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos do XXI Salão de Iniciação Científica da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. UFRGS: UFRGS, 2009.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
393. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA In: II Semana Científica da UFCSPA, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos da II Semana Científica da UFCSPA. UFCSPA: UFCSPA, 2009.
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
394. GOETZE, T. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; SLEIFER, P.; FALLAVENA, P. R. V.
Caracterização de fendas orais observadas em uma amostra de 34 pacientes com espectro oculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar) In: 29ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2009, Porto Alegre.
Revista HCPA. Porto Alegre: Fundação Médica do RGS, 2009. v.29. p.269 - 269
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fenda oral, Espectro Oculo-auriculo-vertebral (EOAV)
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
395. OMENA FILHO, R. L.; SILVA, A. P.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; MAIA, CR; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Diagnóstico pré-natal de Displasia Tanatofórica: importância do ultra-som fetal. In: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2009, Belo Horizonte.
Revista Médica de Minas Gerais. Belo Horizonte: Foliun, 2009. v.19. p.59 - 59
Palavras-chave: Displasia Tanatofórica, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil, Radiologia Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
396. ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Espectro Oculo-Auriculo-Vertebral (Síndrome de Goldenhar) e cardiopatias congênitas. In: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2009, Belo Horizonte.
Revista Médica de Minas Gerais. Belo Horizonte: Foliun, 2009. v.19. p.58 - 58
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
397. Lorenzen, Marina B.; Moraes, FN; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.
Frequência e padrão de anormalidades de membros observados em uma amostra de 50 pacientes com trissomia da cromossomo 18 (Síndrome de Edwards) In: XXI Salão de Iniciação Científica da UFRGS, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos do XXI Salão de Iniciação Científica da UFRGS. UFRGS: UFRGS, 2009.
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Anormalidades de membros
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
398. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Imperforação anal associada à agenesia parcial do sacro e lipoma pré-sacral: síndrome de Currarino In: III Congresso de Oncologia do Hospital Santa Rita, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos do III Congresso de Oncologia do Hospital Santa Rita. , 2009.
Palavras-chave: Imperforação anal, agenesia sacral, Lipoma pré-sacral
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
399. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Incidência e tipos de anormalidades cromossômicas identificadas em uma amostra de portadores de cardiopatia congênita com necessidade de cuidados intensivos In: XXI Salão de Iniciação Científica, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos do XXI Salão de Iniciação Científica. UFCSPA: UFCSPA, 2009.
Palavras-chave: Citogenética, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
400. ROSA, R. F. M.; Zwart-Storm EA; BAU, A. E. K.; GRAZIADIO, C.; Zen, Paulo Ricardo Gazzola; Van Geel M; Van Steensel MAM; PASKULIN, G. A.
Relato de um novo paciente apresentando a mutação N14Y do gene da conexina 26 e um fenótipo semelhante ao da Síndrome Hipotricose-surdez. In: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2009, Belo Horizonte.
Revista Médica de Minas Gerais. Belo Horizonte: Foliun, 2009. v.19. p.60 - 60
Palavras-chave: Síndrome da Hipotricose-surdez, Conexina 26
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria, Dermatologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
401. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Significado do achado ocasional de múltiplos tumores do Sistema Nervoso Central em uma criança com Neurofibromatose do tipo I. In: III Congresso de Oncologia do Hospital Santa Rita, 2009, Porto Alegre.
III Congresso de Oncologia do Hospital Santa Rita. , 2009. v.1. p.59 - 59
Palavras-chave: Neurofibromatose, Tumores
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
402. Lorenzen, Marina B.; Moraes, FN; ZEN, PRG; Rosa, Rafael Fabiano Machado; GRAZIADIO, C.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18): Aspectos clínicos, citogenéticos e prognósticos de pacientes atendidos no serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA In: II Semana Científica da UFCSPA, 2009, Porto Alegre.
Livro de Resumos da II Semana Científica da UFCSPA. UFCSPA: UFCSPA, 2009.
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria

Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais

Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

403. SILVA, A. P.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; FLORES, J.; GRAZIADIO, C.; TASSABEHJI, M.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Klinefelter associada a déficit cognitivo: nova evidência para ampliação do espectro fenotípico da síndrome? In: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2009, Belo Horizonte.
Revista Médica de Minas Gerais. Belo Horizonte: Follum, 2009. v.19. p.59 - 59
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
404. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; PFEIL, J. N.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Variabilidade Fenotípica na síndrome do cromossomo supernumerário der(22)t(11;22) (Síndrome de Emanuel). In: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2009, Belo Horizonte.
Revista Médica de Minas Gerais. Belo Horizonte: Follum, 2009. v.19. p.58 - 58
Palavras-chave: Síndrome de Emanuel, Cópia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
405. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; Menegotto B; PEIXOTO, M. A. B.; WALDMAN, C.; PEREIRA, V. L. B.; ZEN, PRG
Deleção 6 (p23→p25): relato de uma paciente apresentando anormalidades orofaciais e estenose traqueal importante. In: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2008, Gramado - RS.
Trabalhos Científicos do XX Congresso da SBGM. , 2008. v.1. p.44 - 44
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
406. Bernardi P; MEDINA, C. T. N.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG; KISS, A.; GRAZIADIO, C.
Novo relato de uma menina com a síndrome de Baraitser - braquifalangia, polidactilia e ausência de tibia In: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2008, Gramado - RS.
Trabalhos Científicos do XX Congresso da SBGM. , 2008. v.01. p.53 - 53
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
407. Menegotto B; ZEN, PRG; PEIXOTO, M. A. B.; WALDMAN, C.; PEREIRA, V. L. B.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Relato de uma criança com deleção/duplicação 7q secundárias a uma inversão paracentromérica do cromossomo 7 materno In: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2008, Gramado - RS.
Trabalhos Científicos do XX Congresso da SBGM. , 2008. v.1. p.56 - 56
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
408. ZEN, PRG; CAPRA, M. E. Z.; SILLA, L. M. R.; LOSS, J. F.; FERNANDES, M. S.; PASKULIN, G. A.
Significado prognóstico da leucemia TEL/AML1 em uma amostra Gaúcha de pacientes pediátricos com leucemia linfoblástica aguda In: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2008, Gramado - RS.
Trabalhos Científicos do XX Congresso da SBGM. , 2008. v.1. p.105 - 105
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
409. KOSHIYAMA, D. B.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; Coser VM; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de deleção 22q11.2: importância da avaliação clínica e da técnica de FISH para confirmação diagnóstica In: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2008, Gramado - RS.
Trabalhos Científicos do XX Congresso da SBGM. , 2008. v.1. p.47 - 47
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
410. WALDMAN, C.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; PEIXOTO, M. A. B.; GRAZIADIO, C.; SCHUELE, B.; ZEN, PRG; FRANKKE, U.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Roberts: Relato de um Caso e Revisão da Literatura. In: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2008, Gramado - RS.
Trabalhos Científicos do XX Congresso da SBGM. , 2008. v.1. p.58 - 58
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
411. WALDMAN, C.; ZEN, PRG; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A.
A patient with lipoproteinosis: case report In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.44 - 44
Palavras-chave: lipoproteinosis, autosomal recessive inheritance
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
412. GRAZIADIO, C.; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; Bernardi P; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Absent ribs and athelia associated to an interstitial deletion of the distal long arm of chromosome 4: an unusual report In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.39 - 39
Palavras-chave: Cytogenetic, Chromosome, athelia
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
413. ZEN, PRG; Bernardi P; COPELTI, F.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Angiosarcoma in a 3 years child with congenital lymphedema In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.73 - 73
Palavras-chave: childhood cancer
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso
414. WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; ZEN, PRG; Menegotto B; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Cloacal exstrophy in a child presenting Nail-Patella syndrome whose mother used cocaine (crack) during pregnancy In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.39 - 39
Palavras-chave: Genética, teratogenicidade, Dismorfias
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
415. Menegotto B; ZEN, PRG; WALDMAN, C.; KISS, A.; MEDINA, C. T. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Hypertiglyceridemia in a child presenting a disorder of fatty acid metabolism (LCHAD): report of an unusual association In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.38 - 38
Palavras-chave: LCHAD
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso
416. PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; GRAZIADIO, C.
Isochromosome 18q and 18p deletion mosaicism in a boy with a subtle clinical presentation In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.38 - 38
Palavras-chave: Citogenética, Dismorfias
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
417. MEDINA, C. T. N.; WALDMAN, C.; Menegotto B; ZEN, PRG; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; FLORES, J.; PASKULIN, G. A.
Mother and daughter with Campomelic Dysplasia: A case report In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.40 - 40
Palavras-chave: Malformation, skeletal dysplasia
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
418. WALDMAN, C.; ZEN, PRG; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Spondylocostal dysostosis (SCD) associated with different neural tube defects (NTDs): Report of three cases In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.39 - 39
Palavras-chave: Genética, Dismorfias
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso
419. ZEN, PRG; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Trisomy 12p syndrome: a case report In: 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World, 2007, Rio de Janeiro.
3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World. , 2007. v.1. p.38 - 38
Palavras-chave: Cytogenetic, Chromosome
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Impresso

420. ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; MEDINA, C. T. N.; WALDMAN, C.; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Apresentações clínicas atípicas de pacientes portadores de síndrome de Patau e síndrome de Edwards: um desafio diagnóstico? In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.84 -
Palavras-chave: Citogenética, Genética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

421. ROSA, R. F. M.; DIBI, R. P.; PICETTI, J. S.; MEDINA, C. T. N.; ZEN, PRG; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; SILVEIRA, G. P. G.; PASKULIN, G. A.
Correlação entre as manifestações clínicas de pacientes com amenorréia e anormalidades citogenéticas do cromossomo X In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.26 -
Palavras-chave: Citogenética, Amenorréia
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

422. WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; Bernardi P; Menegotto B; PEREIRA, V. L. B.; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Deleção parcial do braço curto do cromossomo 10(p11.2?p13):relato de um caso In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.34 -
Palavras-chave: Citogenética, deleção
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

423. PASKULIN, G. A.; KISS, A.; WALDMAN, C.; Bernardi P; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; MOMBACH, R.; COTTER, P. D.; RIEGEL, M.; GRAZIADIO, C.
Inversão-duplicação de novo com trissomia 4p associada a deleção subtelomérica 4p: relato de um caso In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.34 -
Palavras-chave: Citogenética, deleção subtelomérica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

424. ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; KISS, A.; MEDINA, C. T. N.; WALDMAN, C.; Bernardi P; COTTER, P. D.; PASKULIN, G. A.
Relato de uma criança com duplicação de novo 17p localizada junto à extremidade distal do braço longo do cromossomo 17 In: Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
Anais do XVIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.35 -
Palavras-chave: Citogenética, DUPLICAÇÃO 17P
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

425. MEDINA, C. T. N.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; VALIATTI, F.; TRAVI, G. M.; PINTO, L. L. C.; ZEN, PRG; KISS, A.; Menegotto B; PASKULIN, G. A.
Seqüência de Poland associada a anormalidades vasculares da retina em uma criança cuja mãe usou misoprostol durante a gestação In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.85 -
Palavras-chave: teratogenicidade
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

426. ROSA, R. F. M.; TRAVI, G. M.; FREITAS, A.; ZEN, PRG; KISS, A.; Menegotto B; MEDINA, C. T. N.; MOMBACH, R.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de microcefalia-corioretinopatia: um importante diagnóstico diferencial com a toxoplasmose congênita In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2006, Guarujá.
XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica. , 2006. v.1. p.85 -
Palavras-chave: Dismorfias, Corioretinopatia
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

427. ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; KISS, A.; Bernardi P
Ictiose, retardo mental e dismorfias em uma paciente com translocação complexa t(7;16;11;10)(q34;q12.1;q23.3;q21.2). In: XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2005, Curitiba.
Programa Oficial e Livro de Resumos. , 2005. v.1.
Palavras-chave: Translocação, Ictiose, Retardo mental
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

428. ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PINTO, L. L. C.; Bernardi P; Menegotto B; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Relato de um caso de seqüência Poland em uma criança cuja mãe usou misoprostol durante a gestação In: XVI Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2004, Belém - PA.
Livro de resumos do XVI Congresso Brasileiro de Genética Clínica. Belém: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2004. v.1. p.70 -
Palavras-chave: Misoprostol, Poland
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

429. GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; MENDEZ, H.
Análise de 321 pacientes encaminhados ao serviço de Genética Clínica da FFFCMPA para investigação de genitália ambígua In: XV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2003, Porto Alegre - RS.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2003. v.1. p.6 -
Palavras-chave: genitália ambígua, diferenciação sexual
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

430. ZEN, PRG; LIMA, M. C.; Coser VM; MATTEVI, M. S.
Anormalidades Citogenéticas e Translocação (12;21)(p13;q22), identificada por FISH, em LLA na infância: Estudo de uma amostra gaúcha In: 49 Congresso Brasileiro de Genética, 2003, Aguas de Lindóia.
Resumos do 49 Congresso Brasileiro de Genética. Sociedade Brasileira de Genética, 2003. p.751 -
Palavras-chave: Fusão TEL/AML1, Leucemia, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

431. PERLA, A.; ZEN, PRG; BAREA, L.; WAJNER, M.
Deficiência de 3-metilcrotonil-coa carboxilase: Relato do primeiro paciente brasileiro In: XV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2003, Porto Alegre - RS.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2003. v.1. p.222 -
Palavras-chave: acidemia orgânica, deficiência 3-metilcrotonil-coa carboxilase
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

432. GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; MOMBACH, R.; FLORES, J.
Hipertíricose congênita, cardiomegalia e osteocondrodysplasia (Síndrome de Cantú): Primeiro relato de uma criança brasileira In: XV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2003, Porto Alegre - RS.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2003. v.1. p.74 -
Palavras-chave: Hipertíricose, osteocondrodysplasia, síndrome de Cantú
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

433. ZEN, PRG; SILLA, L.; DAUDT, L.; NEUMANN, J.; ORTIGARA, R.; MATTEVI, M. S.
Prevalência em nosso meio da translocação (12;21)(p13;q22) em Leucemia Linfoblástica Aguda na infância, identificada através de hibridação in situ fluorescente com sondas de DNA para o rearranjo TEL/AML1 In: XV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2003, Porto Alegre - RS.
Livro de resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2003. v.1. p.147 -
Palavras-chave: LLA, Leucemia, FISH
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

434. KARAN, R.; KASPER, C. I.; SIKANDAR, T.; ZEN, PRG; PAPANDREUS, R.
Atelostogênese tipo II: Variabilidade fenotípica em um casal de irmãos In: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2002, Ribeirão Preto - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2002. v.1. p.56 -
Palavras-chave: atelostogênese, displasia óssea
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

435. GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; LIMA, M. C.
Deleção intersticial do braço curto do cromossomo 3: Relato de um caso In: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2002, Ribeirão Preto - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2002. v.1. p.59 -
Palavras-chave: deleção 3, microftalmia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

436. GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; MOMBACH, R.
Macrostomia, alteração de pavilhões auriculares e mesomelia: Uma nova síndrome? In: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2002, Ribeirão Preto - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2002. v.1. p.42 -
Palavras-chave: mesomelia, macrostomia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

437. ZEN, PRG; **GRAZIADIO, C.**
Microcefalia e manchas café com leite associadas a anel do cromossomo 12: Relato de um caso In: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2002, Ribeirão Preto - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2002. v.1. p.73 -
Palavras-chave: microcefalia, anel do 12, manchas café com leite
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

438. ZEN, PRG; SILBERMANN, R.; **GRAZIADIO, C.**
Quimioterapia combinada e teratogenicidade: Relato de um caso In: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2002, Ribeirão Preto - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2002. v.1. p.73 -
Palavras-chave: teratogenicidade, ciclofosfamida
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

439. ZEN, PRG; **GRAZIADIO, C.**; CARSTENS, B.; SMITH, J.; MCGAVRAN, L.
Agenesia sacral e microcefalia associada à deleção subtelomérica em 7q36: Relato de um caso In: XIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2001, São Pedro - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2001. v.1. p.41 -
Palavras-chave: agenesia sacral, deleção subtelomérica, microcefalia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

440. ZEN, PRG; MOMBACH, R.; **GRAZIADIO, C.**
Aparência Facial Acromegaloide e hipertricosose em uma paciente filha de pais consanguíneos In: XII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2001, São Pedro - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2001. v.1. p.41 -
Palavras-chave: Aparência facial acromegaloide, Hipertricosose, Autosômica recessiva
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

441. **KISS, A.**; ZEN, PRG; GARCIA, C. D.; BARROS, V.; SCHNEIDER, L. H.; **GIUGLIANI, R.**
Galactosilidose infantil tardia - Relato de um caso com apresentação atípica In: XIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2001, São Pedro - SP.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2001. v.1. p.40 -
Palavras-chave: galactosilidose, catepsina A
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

442. **GRAZIADIO, C.**; ZEN, PRG; **PINTO, L. L. C.**; MOMBACH, R.; **PASKULIN, G. A.**
O nascimento de uma criança com malformações múltiplas (Síndrome de Goldenhard): impacto da notícia para a família In: XVII Semana Acadêmica da Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, 2001, Porto Alegre.
Revista Pesquisa Médica. , 2001. v.35. p.188 -
Palavras-chave: Genética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

443. **KISS, A.**; ZEN, PRG; SCHNEIDER, L. H.; **GIUGLIANI, R.**; **PASKULIN, G. A.**; **SCHWARTZ, I. V. D.**
Renal insufficiency in a Brazilian patient with galactosilidosis In: International Symposium Novel Therapies for Lysosomal Storage Disorders, 2001, Canela.
International Symposium Novel Therapies for Lysosomal Storage Disorders. , 2001.
Palavras-chave: Genética, galactosilidose
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

444. ZEN, PRG; **PINTO, L. L. C.**; **SCHWARTZ, I. V. D.**; BARRETT, T. G.; **PASKULIN, G. A.**
Relato de um paciente brasileiro com síndrome de Wolfram e braquidactilia In: XII Congresso Brasileiro de Genética Clínica, 2000, Teresópolis - RJ.
Livro de Resumos. Campinas: Sociedade Brasileira de Genética Clínica, 2000. v.1. p.19 - 19
Palavras-chave: síndrome de Wolfram, DIDMOAD, wolframina, diabetes
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

445. ROCHA, J. R.; PHILIPPSEN, J. A.; FERRARI, S. R.; MATTOS, B. D.; ZEN, PRG; GARCIA, V.
Investigação de crianças com infecção urinária In: Quarta Jornada Brasileira de Nefrologia Pediátrica, 1987, Rio de Janeiro - RJ.
Livro de Resumos. , 1987. v.1. p.32 -
Palavras-chave: infecção urinária, refluxo vesíco-ureteral
Áreas do conhecimento: Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Impresso

Trabalhos publicados em anais de eventos (resumo expandido)

1. Trevisan, Patrícia; **ROSA, R. F. M.**; RICACHINEVSKY, C. P.; **GRAZIADIO, C.**; **KOSHIYAMA, D. B.**; **VARELLA-GARCIA, M.**; **PASKULIN, G. A.**; **Zen, R. R. G.**
Síndrome de deleção 22q11 e cardiopatias congênicas complexas. In: Salão de Iniciação Científica da PUCCS, 2010, Porto Alegre.
Anais do XI Salão de Iniciação Científica da PUCCS. Porto Alegre: PUCCS, 2010. v.1. p.232 - 234
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

2. Trevisan, Patrícia; **ROSA, R. F. M.**; ZEN, T. D.; **GRAZIADIO, C.**; **PASKULIN, G. A.**; **ZEN, PRG**
Anormalidades cromossômicas entre pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) In: X Salão de Iniciação Científica da PUCCS, 2009, Porto Alegre.
Anais do X Salão de Iniciação Científica da PUCCS. Porto Alegre: ediPUC, 2009. v.1. p.303 - 305
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Anormalidade cromossômica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital

Artigos em jornal de notícias

1. **ROSA, R. F. M.**; **Zen, R. R. G.**
Buscando a resposta nos genes. Panorama UFCSPA, Porto Alegre - RS, p.6 - 7, 2017.
Palavras-chave: Síndrome genética, Gene
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

2. **ZEN, PRG**; **ROSA, R. F. M.**
Esforços para a prevenção podem driblar herança. Jornal do Comércio, Porto Alegre - RS, p.2 - 2, 2016.
Palavras-chave: Genética, Herança, Prevenção
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

Apresentação de trabalho e palestra

1. FERNANDES, C. P.; **ALMEIDA, S. T.**; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**
Audiological Screening and Evaluation of Infants with Congenital Heart Disease Attended by the Clinical Genetics Service, 2020. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Congenital heart defects, Audiological findings
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Virtual; Evento: Congresso Virtual da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

2. FERNANDES, C. P.; **ALMEIDA, S. T.**; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**
Challenges when participating in a Scientific Initiation Project based on reading and analysis of medical records: Experience Report, 2020. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Medical records, Scientific Initiation Project
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Virtual; Evento: Congresso Virtual da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

3. FERNANDES, C. P.; **ALMEIDA, S. T.**; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**
Predominance of Risk Factors for Hearing Loss in Infants with Congenital Heart Defects, 2020. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hearing loss, Risk factor, Congenital heart defects
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Virtual; Evento: Congresso Virtual da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

4. FERNANDES, C. P.; **ALMEIDA, S. T.**; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**
Results of the Speech, Language and Hearing Sciences Assessment in Congenital Heart Disease Patients Admitted in a Pediatric Hospital in Rio Grande do Sul, 2020. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Congenital heart disease, Speech, Language and Hearing Sciences
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Virtual; Evento: Congresso Virtual da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

5. STORCK, P. V.; STELLO, B. B.; SCHMIDT, J. B.; MOURA, T. D. B.; PALADINI, L. A.; GUARANA, B. B.; SOARES, C. V.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos de um menino de dois anos de idade com carcinoma de suprarenal, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Carcinoma de suprarenal, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

6. MORAES, I. S.; FUCHS, L.; SOUZA, M. A.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
ACHADOS CLÍNICOS DE UM PACIENTE COM SEQUÊNCIA DE POLAND, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Sequência de Poland, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

7. GRESELE, M.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos de uma família com displasia craniofrontonasal: uma condição genética rara, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia craniofrontonasal, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrosul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica

8. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; F. JUNIOR, M. A.; MANICA, F.; DELAZERI, G.; GALVAN, J.; FERREIRA, J. V.; COSTA, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos de uma paciente com amioptasia congênita, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amioptasia congênita, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

9. ALVES, E. R. R.; GRESELE, M.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos e evolução de um paciente com ataxia de Friedreich, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ataxia de Friedreich, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrosul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica

10. STORCK, P. V.; CONTIN, I.; CAMBOIM, I. G.; ZOTTIS, L. F. F.; ECKERT, I. C.; CORSO, E. R. B.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados faciais de um paciente com holoprosencefalia: pistas para o seu diagnóstico, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Holoprosencefalia, Achados faciais típicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

11. CORREA, D. C.; NAKATA, D. T.; RAMOS, R. S.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados neurológicos e laboratoriais de uma paciente com uma condição genética rara: ataxia-telangiectasia, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ataxia telangiectasia, Achado neurológico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

12. AMARAL, C. E. V.; WASSLER, R. R.; SALVADOR, T. V.; GALVAN, J.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
ACHADOS OFTALMOLÓGICOS DE UMA PACIENTE COM SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: UMA DOENÇA GENÉTICA ASSOCIADA À PERDA VISUAL PROGRESSIVA, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Bardet-Biedl, Achado oftalmológico, Perda visual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Barrashopping; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Congresso Sul-Brasileiro de Oftalmologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Oftalmologia do Rio Grande do Sul

13. BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; BUGIN, A. C. K.; SILVA, V. N.; MANICA, F.; FERREIRA, J. V.; HANEMANN, T.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; Telles, JAB; DIETRICH, C.; **Zen, P. R. G.**
ACHADOS PRÉ-NATAIS E EVOLUÇÃO DE UM FETO COM EXTROFIA DE CLOACA, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Extrofia de cloaca, Evolução, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

14. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; SILVA, V. N.; BUGIN, A. C. K.; GASPARETTO, T. A.; RAMOS, R. S.; MANICA, F.; MINEL, T. S. S.; HANEMANN, T.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
AMENORRÉIA PRIMÁRIA E SUA RELAÇÃO COM ANORMALIDADES CROMOSSÔMICAS DETECTADAS ATRAVÉS DO EXAME DE CARIÓTIPO, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amenorréia, Cariótipo, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

15. BORGES, V. M. S.; GREGORY, L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.; SLEIFER, P.**
Análise do potencial evocado auditivo P300 em crianças e adolescentes com síndrome de Down, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Potenciais Evocados Auditivos, Síndrome de Down, Criança, Adolescente
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

16. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; MANICA, F.; SILVA, V. N.; BUGIN, A. C. K.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
ANOMALIAS CEREBRAIS IDENTIFICADAS ATRAVÉS DO ULTRASSOM TRANSFONTANELAR ENTRE PACIENTES COM SÍNDROME DE PATAU, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anomalias cerebrais, Ultrassom, Síndrome de Patau
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

17. VIDORI, L.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, E. P. E.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Anormalidades cerebrais entre pacientes com trissomia do cromossomo 13 (Síndrome de Patau), 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Anormalidade cerebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

18. JACOMINI, A. A. V.; TREVISAN, P.; GRAZADIO, C.; SOARES, F. P.; PEREIRA FILHO, N. A.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Anormalidades citogenéticas moleculares detectadas através da técnica de hibridização in situ fluorescente em glioblastomas: frequência e significado clínico, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Glioblastoma, Anormalidade cromossômica, Hibridização In Situ Fluorescente
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

19. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; SILVA, V. N.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; HANEMANN, T.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
ANORMALIDADES CROMOSSÔMICAS DETECTADAS PELO CARIÓTIPO ENTRE PACIENTES COM AMENORRÉIA SECUNDÁRIA, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidade cromossômica, Cariótipo, Amenorréia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

20. OKABAYASHI, C. S. M.; GADELHA, K. A.; **ROSA, E. B.**; ZILIOOTTO, M. B.; DALLAGNOL, M. E.; GRESELE, M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Anormalidades gastrointestinais entre pacientes com espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar), 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidades abdominais; Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-auriculo-vertebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

21. JACOMINI, A. A. V.; PELISSONI, B. A.; MACHADO, M. H.; COUTINHO, A. J. M.; OKABAYASHI, C. S. M.; GADELHA, K. A.; BORBA, T. S.; **Fiegenbaum, M., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Aprendendo a genética através da história e das artes, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ensino, Genética, Artes
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

22. TELLES, B. B.; **SILVEIRA, D. B.**; BATISTI, R. S.; ROCHA, B. F.; MARCHEZI, L. V.; SILVA, L. L. M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Aspectos anestésicos de pacientes com cardiopatia congênita: influência de fatores cardíacos e extracardíacos sobre evolução e prognóstico, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Prognóstico, Aspecto anestésico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Anestesiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

23. GUARANA, B. B.; GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; DINIZ, B. L.; DECONTE, D.; MANICA, F.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Associação entre membrana anterior laringea e síndrome de deleção 22q11, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Membrana laringea
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

24. JACOMINI, A. A. V.; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIUI, A. R.; SOUZA, L. A. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Associação entre meningocele occipital e malformação de Dandy-Walker diagnosticada ainda no período intraútero, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Meningocele occipital, Malformação de Dandy-Walker, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; *Evento:* NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

25. BISCHOFF, H. M.; GRISELI, L.; COIMBRA, C. F. M.; RETORE, D.; HANEMANN, T.; FALCAO, R. S.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Associação entre truncus arteriosus e um importante defeito de redução de membro inferior, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Truncus arteriosus, defeito de redução de membros
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; *Evento:* Congresso SOGERGS 2019; Inst.promotora/financiadora: SOGERGS

26. FERNANDES, C. I.; SPADINI, A. V.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; RAMPELOTTI, T. G.; RAMOS, R. S.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
ATAxia-TELAngectASIA: UMA DOENÇA GENÉTICA NEURODEGENERATIVA, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ataxia telangectasia, Doença neurodegenerativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall Oeder Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; *Evento:* XIV Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação de Psiquiatria do RS

27. SANTOS, A. S.; GLAESER, A. B.; FLORIANI, M. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Avaliação citogenética molecular de pacientes portadores de cardiopatia congênita, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Citogenética Molecular
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

28. DINIZ, B. L.; GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; GUARANA, B. B.; DECONTE, D.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Avaliação das malformações cardíacas congênitas em pacientes com e sem diagnóstico de síndrome de deleção 22q11, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformações cardíacas, Microdeleção 22q11.2
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

29. DALLAGNOL, M. E.; **ROSA, E. B.**; GRESELE, M.; ZILIOOTTO, M. B.; CORREIA, E. P. E.; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; GRAPIGLIA, C. G.; NUNES, M. R.; **ZEN, T. D., da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Avaliação do uso de medicamentos e drogas de abuso por gestantes com fetos portadores de malformações atendidas no serviço de medicina fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas: um estudo de caso e controle, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Medicamentos, Malformações, Feto, Drogas de abuso
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

30. BRASIL, C. M. A.; MATEUS, D. G.; SPADAO, J. L.; KONOPKA, L. K.; PELISSONI, B. A.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Características clínicas de uma paciente com hipomelanose de Ito, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipomelanose de Ito, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; *Evento:* NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

31. GALVAN, J.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; PELISSONI, B. A.; DIETRICH, C.; **da Cunha, André Campos; Fell, PRK; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Características clínicas e aspectos gestacionais de fetos com suspeita de gastrosquise encaminhados a um serviço de medicina fetal de referência do sul do Brasil, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Medicina fetal, Feto, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; *Evento:* IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS

32. VARGAS, G. R. T.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; RAMPELOTTI, T. G.; SALVARO, B. P.; MANICA, F.; SANTOS, D. N. O.; HANEMANN, T.; **ZEN, PAULO; ROSA, R. F. M.**
Características clínicas e aspectos multidisciplinares e de evolução de uma paciente com albinismo oculocutâneo, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Albinismo oculocutâneo, Características clínicas, Evolução
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

33. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; **SILVEIRA, D. B.**; BRANDAO, G. R.; PERIN, W. F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Características do parto e perinatais de pacientes com cardiopatia congênita: um estudo de caso-controle, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Achados do parto e perinatais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; *Evento:* XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgias

34. SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; FERREIRA, M. A. T.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; GALVAN, J.; HANEMANN, T.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Cardiopatas congênitas entre pacientes com síndrome de Down: importância da avaliação cardiologia, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Síndrome de Down
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: 74º Congresso Brasileiro de Cardiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia

35. CARDOSO, G. R.; MARCHEZI, L. V.; NOVELLO, F. E.; BIRK, L. F. S.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cardiopatias congênitas: um achado do espectro clínico da embriopatia diabética, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Embriopatia diabética, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso SOCERGS 2019; Inst.promotora/financiadora: SOCERGS
36. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; ARRUDA, T. V.; BRANDAO, G. R.; PERIN, W. F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cifose congênita em um feto com mielomeningocele lombossacra: importância do diagnóstico pré-natal para o planejamento da terapia cirúrgica após o parto, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mielomeningocele lombossacra, Cifose congênita, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões
37. **Zen, P. R. G.**
Condições comuns na infância, 2019. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Anfiteatro Moacyr Scliar; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Curso Genética, Comportamento e Cognição; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
38. GHIOZZI, I.; DUARTE, F. B.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; FIEGENBAUM, M.**
Construção de um polígrafo baseado no conteúdo administrado na disciplina de genética humana para auxílio no processo de aprendizagem, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ensino, Genética Humana, Aprendizagem
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
39. VIDORI, L.; GRESELE, M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; PITTOL, L. D.
Deficiência Imune associada a alterações ósseas e infecções respiratórias recorrentes: espondilonecondrodisplasia (SPENCD), 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: SPENCD, Deficiência imune, Alterações ósseas, Infecções recorrentes
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrosul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica
40. STORCK, P. V.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; ALVES, E. R. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Deleção parcial do braço longo do cromossomo X e sua associação com amenorréia e infertilidade, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Deleção parcial, Cromossomo X, Amenorréia, Infertilidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrosul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica
41. SILVEIRA, I. B. E.; SILVA, G. S.; MATEUS, D. G.; MARTINEZ, E. C.; IAROSESKI, J.; MOTTER, S. B.; KELM, T.; LINHARES, A. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Descrição de uma família com a síndrome de Barlow (síndrome de prolapso de válvula mitral familiar, 2019. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Barlow, Síndrome do prolapso da válvula mitral familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
42. SOUZA, M. A.; FUCHS, L.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; MORAES, I. S.
DESCRIÇÃO DE UMA MENINA E SUA MÃE COM DIAGNÓSTICO DE CONDRODISPLASIA PUNCTATA DOMINANTE LIGADA AO X, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Condrodisplasia punctata dominante ligada ao X
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
43. MOURA, A. A.; SCHERNER, L. C. R.; SANTOS, A. S.; SILVA, R. M. C.; SILVA, P. R.; GLAESER, A. B.; DINIZ, B. L.; DECONTE, D.; GUARANA, B. B.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Desenvolvimento de sonda de hibridização in situ por fluorescência para identificação de alterações do gene EGFR em carcinomas de pulmão, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hibridização In Situ Fluorescente, FISH, EGFR, Carcinoma de pulmão
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
44. ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; BRANDAO, G. R.; MELIM, J. B.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos; ROCHA, B. F.; MARCHEZI, L. V.; DORST, D. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Deteção das cardiopatias congênitas no período pré-natal em nosso meio: onde estamos falhando?, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Fundação Dom Cabral; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: 46º Congresso da Sociedade Brasileira de Cirurgia Cardiovascular; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cirurgia Cardiovascular
45. BATISTI, R. S.; Telles, JAB; SILVA, V. N.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; FERREIRA, J. V.; HANEMANN, T.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; TARGA, L. V.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G.**
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ANENCEFALIA NO PERÍODO PRÉ-NATAL A PARTIR DE UMA SÉRIE DE CASOS, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Diagnóstico diferencial, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
46. SIMIONI, V. P.; ALVES, E. R. R.; ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; HANEMANN, T.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico e evolução de uma paciente com neurofibromatose do tipo 1 e pseudoartrose de tíbia, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Neurofibromatose tipo 1, Pseudoartrose, Evolução
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
47. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; FALCAO, R. S.; RODRIGUES, E. E. A. M.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de encefalocele occipital e suas implicações para o manejo e o tratamento pós-natal, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele occipital, Diagnóstico pré-natal, Tratamento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões
48. MATEUS, D. G.; LINHARES, A. B.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**; FALCAO, R. S.; RODRIGUES, E. E. A. M.; MOTTER, S. B.
Dificuldades alimentares em um paciente com a síndrome de Russel-Silver, 2019. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Russel-Silver, Dificuldade alimentar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
49. GALVAN, J.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; HANEMANN, T.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; PELISSONI, B. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Disgerminoma de ovário como uma das primeiras manifestações clínicas de uma paciente com disgenesia gonadal pura XY, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgerminoma de ovário, Disgenesia gonadal pura
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS
50. GRESELE, M.; MANICA, F.; FERREIRA, M. A. T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Distrofia Muscular de Becker: Características Clínicas e Evolução, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Distrofia muscular de Becker, Características clínicas, Evolução

	Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrosul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica
51.	SEROISKA, G.; COIMBRA, C. F. M.; SILVA, M. A.; CELLA, P. A. M.; PIRES, F. T.; DORSOT, D. M. B.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Drenagem venosa pulmonar anômala total e sua relação com a síndrome do olho do gato, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Drenagem venosa pulmonar anômala Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso SOCERGS 2019; Inst.promotora/financiadora: SOCERGS
52.	BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; SILVA, V. N.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; da Cunha, André Campos; Telles, JAB; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. ECTRODACTILIA EM UM FETO COM ONFALOCELE: UMA ASSOCIAÇÃO BASTANTE RARA, 2019. (Simpósio,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Ectrodactilia, Onfalocèle, Feto Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
53.	GALVAN, J.; NUNES, M. R.; CORREIA, H. V. D.; PEREIRA, T. G.; CORREIA, J. D.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; KOPACEK, C.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Elucidação da etiologia do cromossomo em anel em pacientes com síndrome de Turner: implicações para o tratamento e o prognóstico, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo em anel, Etiologia, Tratamento Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS
54.	AMARAL, C. E. V.; WASSLER, R. R.; WELTER, A. T.; BARRETO, P. K. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL (SÍNDROME DE GOLDENHAR): UMA CONDIÇÃO ASSOCIADA A UM AMPOLO ESPECTRO DE ANORMALIDADES OFTALMOLÓGICAS, 2019. (Simpósio,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Síndrome de Goldenhar, Anormalidade oftalmológica Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: BarraShopping; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Congresso Sul-Brasileiro de Oftalmologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Oftalmologia do Rio Grande do Sul
55.	GALVAN, J.; Telles, JAB; da Cunha, André Campos; ARAUJO, B.; HANEMANN, T.; PELISSONI, B. A.; DORST, D. M. B.; VIEIRA, L.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Evolução de um feto diagnosticado com anomalia de Ebstein ainda no período pré-natal, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Anomalia de Ebstein, Feto, Prenatal Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS
56.	KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; SILVA, T.; CARVALHO, D.; PORTIGLIOTI, B. P.; NUNES, M. R.; CORREIA, H. V. D.; PEREIRA, T. G.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Existe uma associação entre eventos tromboembólicos e síndrome de Turner?, 2019. (Simpósio,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Síndrome de Turner, Tromboembolia Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: APPERGO/PUCRS
57.	KONOPKA, L. K.; MATEUS, D. G.; PELISSONI, B. A.; MARTINEZ, E. C.; Feli, PRK; DIETRICH, C.; Telles, JAB; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Experiência de um serviço de medicina fetal de referência do Rio Grande do Sul com fetos encaminhados por suspeita de gastroquise, 2019. (Outra,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Gastroquise, Medicina fetal Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
58.	WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; SEIBEL JUNIOR, D.; PEREIRA, T. G.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Frequência da síndrome de deleção 22q11 entre pacientes com cardiopatia congênita conotruncal hospitalizados em uma UTI pediátrica e cardíaca, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Síndrome de deleção 22q11.2, Cardiopatia congênita, Defeito cardíaco conotruncal Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Fundação Dom Cabral; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: 46º Congresso da Sociedade Brasileira de Cirurgia Cardiovascular; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cirurgia Cardiovascular
59.	PITTL, L. D.; GRESELE, M.; PELISSONI, B. A.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Frequência de marcadores citogenéticos detectados pela técnica de hibridização in situ fluorescente em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Glioblastoma, Hibridização In Situ Fluorescente, Citogenética Molecular Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrosul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica
60.	PERIN, W. F.; MATEUS, D. G.; LINHARES, A. B.; BOTELHO, C. P.; SILVA, L. F. P.; SILVEIRA, D. B.; BATISTI, R. S.; MARCHEZI, L. V.; ROCHA, B. F.; CHIES, G. A. F.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Frequência e tipos de malformações gastrointestinais entre pacientes portadores de cardiopatia congênita, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Malformações, Malformações gastrointestinais Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 74º Congresso Brasileiro de Cardiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia
61.	FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; CORREIA, J. D.; FAVERO, M. F.; SEIBEL JUNIOR, D.; BALDINO, L. P.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Genitália ambígua: características clínicas e cariotípicas de pacientes encaminhados para avaliação em um serviço de genética clínica, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: genitália ambígua, Cariótipo Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões
62.	GALVAN, J.; SILVEIRA, D. B.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; CALAI, G.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Gestação em uma mãe com útero bicorno: possíveis consequências, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Útero bicorno, Gestação Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS
63.	F. JUNIOR, M. A.; BECK, J. C.; GALVAN, J.; FERREIRA, M. A. T.; CICHELERO, M.; HANEMANN, T.; MANICA, F.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Histiocitose (histiocitose de células de langerhans): achados clínicos e laboratoriais de uma paciente apresentando este distúrbio proliferativo raro, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Histiocitose, Achados clínicos Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
64.	GIBIOSKI, T. B.; MARCHEZI, L. V.; FRISON, G.; DALLAGNESE, M. A. V.; HERZOG, C.; GIANESINI, G.; ROSA, R. C. M.; SANTOS, C. B. L.; NOGUEIRA, L. T.; MORAIS, C. O.; YONAMINE, T. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M. Identificação de portadores de anomalias cromossômicas entre pacientes com cardiopatia congênita: importância do exame físico dismorfológico, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho) Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anomalias cromossômicas, Exame dismorfológico Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 74º Congresso Brasileiro de Cardiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia

65. DECONTE, D.; CARLOTTO, B. S.; DINIZ, B. L.; FLORIANI, M. A.; GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; GUARANA, B. B.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Investigação de pacientes com suspeita clínica de síndrome de Williams utilizando as técnicas de FISH e MLPA, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: FISH; MLPA; Síndrome de Williams
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

66. GALVAN, J.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; PELISSONI, B. A.; DIETRICH, C.; TARGA, L. V.; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Manejo e prognóstico de onfalocelos: importância do diagnóstico e da determinação da sua extensão ainda no período pré-natal, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Onfalocelo, Pré-natal, Diagnóstico, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS

67. FERNANDES, C. P.; **Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.; ROSA, R. F. M.**
Manifestações fonoaudiológicas em crianças portadoras de cardiopatia congênita, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Manifestação fonoaudiológica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

68. PERIN, W. F.; SALVARO, B. P.; KREUSCH, T. C.; FALCAO, R. S.; RODRIGUES, E. E. A. M.; **SILVA, J. N.; GUIMARAES, V. B.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Medicações anti-hipertensivas utilizadas na gestação de mães de crianças com cardiopatia congênita, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Gestação, Medicamentos, Anti-hipertensivo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 74º Congresso Brasileiro de Cardiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia

69. BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; MANICA, F.; BUGIN, A. C. K.; SILVA, V. N.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; DINIZ, A. C.; **da Cunha, André Campos**; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.**
MEROCRÂNIA: UM IMPORTANTE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL COM A ANENCEFALIA, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Meroocrânia, Anencefalia, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVI Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

70. IAROSKESKI, J.; KELM, T.; KREBS, I. Z.; TERRA, D. H.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Microcefalia como expressão menor da holoprosencefalia, 2019. (Seminário, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: microcefalia, Holoprosencefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

71. PELISSONI, B. A.; JACOMINI, A. A. V.; MACHADO, M. H.; MATTOS, M. O. T.; OLIVEIRA, P. C.; CONTIN, I.; MARCHEZI, L. V.; FERREIRA, M. A. T.; CORREIA, E. P. E.; **Fiegenbaum, M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Montagem de um atlas de dismorfologia para auxílio no ensino da genética humana, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Atlas, Dismorfologia, Ensino, Genética Humana
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

72. **Zen, P. R. G.**
O serviço de Genética Clínica da UFCSPA, 2019. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética Clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Seminários Científicos; Inst.promotora/financiadora: Programa de Pós-Graduação em Biotecnologias

73. **Zen, P. R. G.**
Palestra sobre o Curso de Medicina da UFCSPA, 2019. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Medicina, Habilidades
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Colégio Farroupilha; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Jornada das Profissões; Inst.promotora/financiadora: Colégio Farroupilha

74. LUDWIG, I. S.; REQUIA, J. C.; SANTOS, I. B.; BOLZAN, P. B.; CERVEIRA, J. G.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel da detecção pré-natal de malformações do trato urinário: influência sobre a ocorrência de insuficiência renal e de necessidade de transplante, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação de trato urinário, Transplante renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Royal Palm Hall; Cidade: Campinas - SP; Evento: XVI Congresso Brasileiro de Transplantes; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Transplantes de Órgãos

75. LINHARES, A. B.; KREBS, I. Z.; KONOPKA, L. K.; SPADOA, J. L.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; POLLI, J. B.; TROMBETTA, J. S.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel da ultrassonografia obstétrica na detecção pré-natal das cardiopatias congênitas em nosso meio: onde estamos falhando?, 2019. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ultrassonografia obstétrica, Cardiopatia congênita, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

76. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; MANICA, F.; BUGIN, A. C. K.; SILVA, V. N.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
PERDAS GESTACIONAIS RECORRENTES ASSOCIADAS À SÍNDROME DE KLINEFELTER, 2019. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Perda gestacional, Síndrome de Klinefelter
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVI Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

77. FERNANDES, C. P.; **Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.; ROSA, R. F. M.**
Perfil audiológico de crianças com cardiopatia congênita, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Audiologia, Criança
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

78. FERNANDES, C. I.; SALVADOR, T. V.; DORST, D. M. B.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; SPADINI, A. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Pés tortos congêntos em uma criança com gastrosquise: relato de um exemplo pouco comum deste defeito da parede abdominal associado com outras malformações, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Pés tortos congêntos, Gastrosquise, Malformações
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgias

79. GALVAN, J.; **ROSA, E. B.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; CALAI, G.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; Fell, PRK; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Pré-eclâmpsia grave em uma gestação de um feto com síndrome de Patau (trisomia do cromossomo 13): associação ou coincidência?, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trisomia do cromossomo 13, Pré-eclâmpsia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS

80. BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; CORREIA, J. D.; MARCHEZI, L. V.; ROCHA, B. F.; Zen, P. R. B.; ROSA, R. F. M.**
Prognóstico de pacientes com cardiopatia congênita acompanhados por um período de 10 anos: avaliação da sobrevida e de fatores associados, 2019. (Congresso, Apresentação de Trabalho)

Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Prognóstico, Sobrevida
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA; conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

81. BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; SILVA, V. N.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; LAND, S. C.; BOGER, B. S.; FONTOURA, L. P.; Telles, JAB; Fell, PRK; **Zen, P. R. G.**
QUILOTÓRAX CONGÊNITO E RECORRENTE SECUNDÁRIO A UM SEQUESTRO PULMONAR, 2019. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Quilotorax congênito, Sequestro pulmonar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

82. ROCHA, B. F.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.**; NAGATA, G. K.; MARCHEZI, L. V.; ZANON, M.; TARGA, L. V.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Reconhecimento da anencefalia no período pré-natal: revisão do diagnóstico diferencial a partir de uma série de casos, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Pré-natal, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso UFCSPA; conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

83. COIMBRA, C. F. M.; MACHADO, N. S.; BIRK, L. F. S.; GRISELI, L.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relação da doença hipertensiva da gravidez (pré-eclâmpsia) com a trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau, Pre-eclâmpsia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso SOCERGS 2019; Inst.promotora/financiadora: SOCERGS

84. MARCHEZI, L. V.; FAVERO, M. F.; SEIBEL JUNIOR, D.; BALDINO, L. P.; JACOCIUNAS, V. P.; **ROSA, E. B.**; LAND, S. C.; BOGER, B. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relação da hipertensão arterial sistêmica com a síndrome de Turner, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Hipertensão arterial sistêmica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso SOCERGS 2019; Inst.promotora/financiadora: SOCERGS

85. GUARANA, B. B.; GLAESER, A. B.; SANTOS, A. S.; DINIZ, B. L.; DECONTE, D.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Relato comparativo de gêmeos monoigóticos com síndrome de Rubinstein-Taybi, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Gêmeos monoigóticos, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

86. BAUMGARDT, E.; MARCHEZI, L. V.; BISCHOFF, H. M.; OSTERKAMP, G.; RODRIGUES, E. E. A. M.; ARRUDA, T. V.; BATISTI, R. S.; TELLES, B. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) apresentado defeitos cardíacos não usuais, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Defeito cardíaco congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso SOCERGS 2019; Inst.promotora/financiadora: SOCERGS

87. MATEUS, D. G.; SILVEIRA, I. B. E.; PELISSONI, B. A.; KELM, T.; ANDRIN, A. E.; ROCHA, D. B. M.; TRINDADE, D. S.; **ROSA, E. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um caso familiar da síndrome de Alagille salientando a possível variabilidade clínica nas diferentes gerações, 2019. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Alagille, Variabilidade clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

88. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; ALVES, E. R. R.; MANICA, F.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma família com síndrome de Crouzon: aspectos clínicos e cirúrgicos, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Crouzon, Aspecto clínico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões

89. ALVES, E. R. R.; MANICA, F.; **Carla Graziadio**; STORCK, P. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Sindactilia associada a telecanto, malformação anogenital e renal: síndrome de STAR, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de STAR, Malformação anogenital, Malformação renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centrossul; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: 15º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica

90. FERNANDES, C. I.; SPADINI, A. V.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDÃO, G. R.; SALVADOR, T. V.; GALVAN, J.; HANEMANN, T.; REGUIA, J. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
SÍNDROME DE BARDET-BIEDL: UMA DOENÇA GENÉTICA RARA CARACTERIZADA POR PERDA VISUAL PROGRESSIVA E IMPORTANTE DÉFICIT INTELECTUAL, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Bardet-Biedl, Perda visual, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall Oeder Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XIV Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação de Psiquiatria do RS

91. CORREA, D. C.; NAKATA, D. T.; SEIBEL JUNIOR, D.; MANICA, F.; ALVES, E. R. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Crouzon: descrição de um caso salientando a possível variabilidade dos sintomas dentro de uma mesma família, 2019. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Crouzon, Variabilidade clínica, Familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: NEUROSUL 2019; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do RS

92. FERNANDES, C. I.; RAMOS, R. S.; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Proteus: uma condição genética rara associada ao desenvolvimento de tumores subcutâneos, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Proteus, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões

93. GALVAN, J.; SIEBIGER, G. R. L.; PUPO, B. B. D.; **ALTMAYER, S. P. L.**; PEREIRA, C. S. N.; DENICOL, D. P.; Telles, JAB; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de regressão caudal: características pré-natais de um feto apresentando achados que se sobrepõem à sirenômelia e à associação VACTERL, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Associação VACTERL, Sirenômelia, Síndrome da regressão caudal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: IX Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Escola de Medicina da PUCRS

94. TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; SILVA, V. N.; BUGIN, A. C. K.; MANICA, F.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDÃO, G. R.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
SÍNDROME DE TURNER E ABORTOS RECORRENTES, 2019. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Aborto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia – JARGUS; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

95. BATISTI, R. S.; RAMPELOTTI, T. G.; SALVARO, B. P.; MANICA, F.; PERIN, W. F.; KREUSCH, T. C.; TELLES, B.; DORST, D. M. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Waardenburg: uma condição genética caracterizada por perda auditiva neurosensorial não progressiva, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Waardenburg, Perda auditiva
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

96. **Zen, P. R. G.**
Síndromes Genéticas, 2019. (Conferência ou palestra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome genética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital Materno Infantil Presidente Vargas; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Crescimento e Desenvolvimento Infantil; Inst.promotora/financiadora: Secretaria Municipal de Saúde de Porto Alegre

97. MARTINEZ, N. C. M.; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**; **GRAZIADIO, C.**; **ALMEIDA, S. T.**
Síndromes genéticas e as dificuldades alimentares, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome genética, Dificuldades alimentares
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salão Nobre da UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

98. FERNANDES, C. I.; SALVADOR, T. V.; DORST, D. M. B.; ANDRIN, A. E.; ROCHA, D. B. M.; TRINDADE, D. S.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Variabilidade da síndrome de Alagille e importância do seu reconhecimento precoce a fim de evitar complicações maiores como a necessidade de transplante hepático, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Alagille, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções de Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: XXXIII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões

99. **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**; DELAZERI, G.; TELLES, B. B.; BATISTI, R. S.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; BANENMAN, T.; MANICA, F.; **GRAZIADIO, C.**
Xeroderma pigmentoso: uma condição associada ao desenvolvimento de cânceres de pele ainda na infância, 2019. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Xeroderma pigmentoso, Câncer de pele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 39º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria

100. ALMEIDA, C. B. C.; ABECH, G. D.; MANICA, F.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Abortos de repetição e síndrome de Turner, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Aborto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Exporminas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: Congresso Brasileiro de Reprodução Humana; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Reprodução Humana

101. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; FERREIRA, M. A. T.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; BATISTI, R. S.; GRESELE, M.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos de uma paciente com a síndrome da hidantoina fetal, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da hidantoina fetal, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

102. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; NOGUCHI, P.; GARCIA, A.; MIOLA, J.; FABBRON, G. G.; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos e evolução de um caso de nesídeoblastose, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Nesídeoblastose, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

103. CORREIA, E. P. E.; TELLES, B.; BATISTI, R. S.; MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; DENICOL, D. P.; SANTOS, T. M.; RAMPELOTTI, T. G.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados de síndrome de Turner em uma menina com mosaïcismo para deleção do braço curto do cromossomo 18: um importante diagnóstico diferencial, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Mosaïcismo, Deleção do braço curto do cromossomo 18
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

104. BARBIARO, D. F.; SILVA, V. N.; UHRY, B.; LEMES, C. M.; TERRA, D. H.; CALAI, G.; SIEBINGER, G. R. L.; **ALTMAYER, S. P. L.**; PUPO, B. B. D.; PEREIRA, C. S. N.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados de um feto apresentando a síndrome de regressão caudal, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da regressão caudal, Feto, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS

105. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; FERNANDES, E. S.; ALVES, G. F.; ANDRIN, A. E.; BORTOLI, A. F.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados de um feto apresentando uma importante cifose congênita associada a uma mielomeningocele lombossacra, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cifose congênita, Mielomeningocele lombossacra
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia - Regional RS

106. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; TERRA, D. H.; BOGER, B. S.; LAND, S. C.; FALCAO, R. S.; FONTOURA, L. P.; RODRIGUES, E. E. A. M.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados identificados através de ultrassom cerebral em uma amostra de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Ultrassom cerebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

107. SILVA, V. N.; TRINDADE, L. M.; SCHMIDT, F. L.; BARBIARO, D. F. F.; TERRA, D. H.; GUILHERME, F. M.; DINIZ, A. C.; GUILHERMANO, F. F.; CALAI, G.; KELM, T.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados intraútero e seguimento após o nascimento de uma criança com gastrosquise, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS

108. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; TERRA, D. H.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; FERREIRA, M. A. T.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados oftalmológicos em um paciente com a síndrome WAGR apresentando obesidade, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome WAGR, Achado oftalmológico, Obesidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

109. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; ARENAS, D. L.; TELLES, JAB; CALAI, G.; KELM, T.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto diagnosticado com anomalia de Ebstein, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anomalia de Ebstein, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções do Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXVII Jornada Gaúcha de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Radiologia

110. UHRY, B.; GHIORZI, I.; KREMER, T. G.; BARBIARO, D. F. F.; TERRA, D. H.; TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; KELM, T.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais e evolução de um feto diagnosticado com anomalia de Ebstein, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anomalia de Ebstein, Feto, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS

111. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; TERRA, D. H.; FERREIRA, M. A. T.; BARBIARO, D.; ARAUJO, L. L.; NORMANN, T. C.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; CORREIA, E. P. E.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Achados pré-natais e evolução de um feto diagnosticado com divertículo de Meckel**, 2018. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Divertículo de Meckel; Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton Porto Alegre Hotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões
112. FAVERO, M. F.; SEIBEL JUNIOR, D.; PEREIRA, T. G.; BALDINO, L. P.; MELIM, J. B.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; ROCHA, B. F.; MARCHEZI, L. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Acurácia da detecção das cardiopatias congênitais no período pré-natal em nosso meio**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Pré-natal, Acurácia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
113. **MAAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.**; SANTA MARIA, FERNANDA D.; PRATES, F.; **Zen, P. R. G.** **Alterações dentofaciais em familiares com incontinência pigmentar**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Alteração dentofacial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Windsor Barra Hotel; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: SBO Orto Premium Rio 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortodontia
114. ALMEIDA, C. B. C.; WELTER, A. T.; BRANDAO, G. R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Amenorreia secundária e anormalidades cromossômicas: frequência e tipos de alterações observadas**, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amenorreia, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Exponinas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: Congresso Brasileiro de Reprodução Humana; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Reprodução Humana
115. GLAESER, A. B.; FLORIANI, M. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.** **Análise da variação do número de cópias em genes de referência para cardiopatia congênita através da técnica de MLPA**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: MLPA, Cardiopatia congênita, Variação do número de cópias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
116. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; TERRA, D. H.; ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; CHAVES, L. L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Anomalia de Ebstein diagnosticada ainda no período pré-natal: sintomatologia e evolução**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anomalia de Ebstein, Prenatal, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
117. VARGAS, G. R. T.; SANTOS, D. N. O.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. K. M.; CORREIA, E. P. E.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**; GIROTTO, M. C. **Anormalidades cerebrais em uma paciente com a síndrome de Hydrolethalus**, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome Hydrolethalus, Anormalidade cerebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia
118. BARBIARO, D. F. F.; CARVALHO, D.; GHIORZI, I.; BELLINI, A. D.; SCHMIDT, F. L.; TERRA, D. H.; TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Artéria umbilical única: potencial significado e alterações**, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Artéria umbilical única, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS
119. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; ANDRIN, A. E.; FERNANDES, E. S.; ALVES, G. F.; BORTOLI, A. F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Associação VACTERL: uma condição que cursa com anormalidades vertebrais e se associa à exposição fetal ao diabetes melito materno**, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Associação VACTERL, Anormalidades vertebrais, Exposição fetal, diabetes
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia - Regional RS
120. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; CORREIA, J. D.; CORREIA, H. V. D.; **ROSA, E. B.**; DALLAGNOL, M. E.; ZILIOOTTO, M. B.; FABBRON, G. G.; SILVA, F. L.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Atresia de esôfago com fistula traqueoesofágica em um paciente com espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar)**, 2018. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Atresia de esôfago, Fistula traqueoesofágica, Espectro óculo-auriculo-vertebral, Síndrome de Goldenhar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton Porto Alegre Hotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões
121. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; GRESELE, M.; SALVADOR, T. V.; TERRA, D. H.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Avaliação do uso de anti-hipertensivos na gestação por mães de crianças com cardiopatia congênita**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anti-hipertensivo, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
122. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; Telles, JAB; DIETRICH, C.; CALAI, G.; NOGUCHI, P.; MANICA, F.; TERRA, D. H.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Avaliação, manejo e prognóstico de um caso de onfalocelo diagnosticado ainda no período pré-natal**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Onfalocelo, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
123. WEIRICH, J. M.; DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; PIRES, F. T.; FERREIRA, J. V.; CHAVES, L. L.; **GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Características clínicas de uma criança com a síndrome de Antley-Bixler: um relato de caso**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Antley-Bixler, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
124. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; FERREIRA, M. A. T.; PIOVEZANI, R. C.; RIGATTI, B.; SIEBGER, G. R. L.; AMARAL, C. E. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Características clínicas e citogenéticas de uma amostra de pacientes com síndrome de Doen e cardiopatia congênita**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita, Características clínicas, Citogenética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
125. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; MANICA, F.; SA, D. C.; PEREIRA, C. S. N.; Telles, JAB; Fell, PRK; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.** **Características e prognóstico de uma criança com doença renal policística da infância diagnosticada ainda na gestação**, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Prognóstico, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

126.

FLORES, L. H. F.; SPOLIDORO, B. B.; LINHARES, T. S.; **SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Cardiopatía congénita: um estudo de caso-controlé avaliando as características do parto e perinatais dos pacientes, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congénita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica Regional RS

127.

SEIBEL JUNIOR, D.; FAVERO, M. F.; BALDINO, L. P.; PEREIRA, T. G.; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; BATISTI, R. S.; TELLES, B.; Zen, P. R. G.**
Cardiopatas congénitas conotruncals e sua associação com a síndrome de deleção 22q11 (síndrome velocardiofacial/DiGeorge), 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congénita, Síndrome da deleção 22q11, Síndrome velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFSCPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFSCPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

128.

TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CORREIA, E. P. E.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; DENICOL, D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Citomegalovirus congénito identificado apenas através do teste de PCR na urina, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citomegalovirus, Infecção congénita, PCR na urina
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

129.

PIRES, L. G. F. M.; SILVEIRA, C. P.; AQUINO, A. A.; BIEGELMEYER, B.; ARAUJO, B.; JORGE, B. B.; CORREIA, E. P. E.; GUILHERMANO, F. F.; FALCAO, R. S.; RODRIGUES, E. E. A. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Consanguinidade entre pais de uma criança com gastrosquise e pés tortos: relação ou mera coincidência?, 2018. (Simpósio.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Pés tortos congénitos, Consanguinidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton Porto Alegre Hotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia

130.

BATISTI, R. S.; TELLES, B.; Telles, JAB; VIEIRA, L.; **da Cunha, André Campos; GRESELE, M.; BARBIARO, D. F. F.; GUILHERMANO, F. F.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Constricção prematura do ducto arterioso em um feto com infecção congénita pelo citomegalovirus, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ducto arterioso, Citomegalovirus, Infecção congénita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

131.

VARGAS, G. R. T.; SANTOS, D. N. O.; **ROSA, E. B.; CHINELATO, J.; PETERSEN, V.; WATANABE, R.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; SILVEIRA, D. B.**
Cranioestenose associada a alterações de face e membros com polegares e háluxes alargados e desviados: síndrome de Pfeiffer do tipo I, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cranioestenose, Síndrome de Pfeiffer, Polegares/háluxes alargados
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

132.

TELLES, B.; BATISTI, R. S.; HANEMANN, T.; TERRA, D. H.; SALVADOR, T. V.; ALVES, E. R. R.; GUILHERMANO, F. F.; HAUBERT, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Dermatite icctiforme em uma paciente com a síndrome de Kabuki, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Kabuki
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

133.

KISAKI, W. O. T.; MINEL, T. S. S.; FERNANDES, E. S.; GUARESÍ, S.; EVERLING, E.; NOGUCHI, P.; MIOLA, J.; GARCIA, A.; CAPAVERDE, V. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Descrição dos achados esqueléticos de uma família com a síndrome da sinostose múltipla, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Alteração esquelética, Síndrome da sinostose múltipla
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia - Regional RS

134.

DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; FARINA JUNIOR, M.; KELM, T.; JACOCIUNAS, V. P.; MINEL, T. S. S.; FALCAO, R. S.; MASCHI, M. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diabetes mellitus na gestação e sua associação com a síndrome de hipoplasia femoral e fascies não usual, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Diabetes mellitus, type 1, Síndrome hipoplasia femoral, Fascies não usual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

135.

WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; MAY, G. G.; FILIK, H. P.; BARBOSA, E. S.; ARENAS, D. L.; TARGA, L. V.; Feli, PRK.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial de massa adrenal detectada no período pré-natal, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Massa adrenal fetal, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções do Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXVIII Jornada Gaúcha de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Radiologia

136.

FILIK, H. P.; MAY, G. G.; WILKE, E. D.; BARBOSA, E. S.; ARENAS, D. L.; VIEIRA, L.; DIETRICH, C.; CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de cardiopatas congénitas em um serviço de medicina fetal, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congénita, Medicina fetal, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções do Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXVIII Jornada Gaúcha de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Radiologia

137.

RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; SHUHA, D. L.; NAKATA, D. T.; ELVIR, F. A. R.; GIBICOSKI, T. B.; CALAI, G.; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de mielomeningocele associada a importante cifose congénita, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mielomeningocele lombossacra, Cifose congénita, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Neurocirurgia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

138.

CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; MASCHI, M. M.; FARINA JUNIOR, M.; FERREIRA, M. A. T.; TELLES, B.; GRESELE, M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Dificuldades alimentares: um importante problema entre pacientes com a síndrome de Cri-Du-Chat, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Dificuldades alimentares
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

139.

NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; SHUHA, D. L.; CALAI, G.; **da Cunha, André Campos; ZANON, M.; NAGATA, G. K.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Dilemas em neurocirurgia: diagnóstico diferencial de anencefalia no período pré-natal, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Pré-natal, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Neurocirurgia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

140.

URGELL, A. F.; FERREIRA, G. D.; NOLL, G.; TELLES, B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Disgenesia gonadal pura XY e sua associação com risco aumentado de desenvolvimento de tumores gonadais, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgenesia gonadal pura, Tumor gonadal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA

- Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS;
Evento: 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica Regional RS
141. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; MANICA, F.; ALVES, E. R. R.; FERREIRA, J. V.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; SALVADOR, T. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Disgerminoma de ovário como primeira manifestação clínica em uma paciente com disgenesia gonadal pura XY, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgerminoma de ovário, Disgenesia gonadal pura
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia;
Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
142. MOREIRA, A. M.; MATTOS, M. O. T.; COELHO, F. L.; BARBIARO, D.; CORREIA, JAMILE D.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Disgerminoma de ovário em uma paciente diagnosticada posteriormente com disgenesia gonadal pura XY, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgenesia gonadal pura, Disgerminoma de ovário
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA
143. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; HANEMANN, T.; TERRA, D. H.; FERREIRA, M. A. T.; MIOLA, J.; NOGUCHI, P.; EVERLING, E.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Displasia ectodérmica hipodérmica: uma possível causa de febre de origem obscura, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia ectodérmica hipodérmica, Febre
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SFRS
144. TELLES, B.; DINIZ, A. C.; BELLINI, A. D.; TERRA, D. H.; BARBIARO, D. F. F.; PAZMI-O, R. N. L.; CARVALHO, C.; OLIVEIRA, TAYANA MARA R. D. R.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Divertículo de Meckel: achados detectados no período intraútero e seguimento pós-natal, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Divertículo de Meckel, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS
145. SCHNEIDER, B. F.; BERTOGLIO, J. L.; GRESELE, M.; DORST, D. M. B.; CORREA, D. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Doença renal policística da infância e sua relação com disfunção respiratória, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Disfunção respiratória
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções de Goiânia; Cidade: Goiânia - GO;
Evento: XXXIX Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia
146. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; Telles, JAB; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; TERRA, D. H.; SANTOS, D. N. O.; ALVES, E. R. R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Ectrodactília em uma criança com onfalocelo: achados pré e pós-natais de uma associação bastante rara, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ectrodactília, Onfalocelo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia;
Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
147. MACHADO, N. S.; SEIBEL JUNIOR, D.; MARCHEZI, L. V.; BIRK, L. F. S.; BISCHOFF, H. M.; FILIPPE, M.; DEBACO, I. S. S.; **ROSA, R. C. M.**; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Estenose de válvula pulmonar em um paciente com a síndrome de Wolf-Hirschhorn, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Estenose de válvula pulmonar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do RGS - 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul
148. BARBIARO, D.; COELHO, F. L.; BORRE, C.; MOREIRA, A. M.; CHAVES, L. L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Existe importância em medir o volume do teratoma sacrococcigeo fetal para o prognóstico?, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Teratoma sacrococcigeo, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA
149. MAY, G. G.; WILKE, E. D.; FILIK, H. P.; BARBOSA, E. S.; ARENAS, D. L.; TARGA, L. V.; DIETRICH, C.; SOUZA, V. F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Experiência de um serviço de medicina fetal no diagnóstico pré-natal de gastrosquise, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções do Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXVIII Jornada Gaúcha de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Radiologia
150. HEINECK, M. C.; PACKER, A. F.; PRZYBYLSKI, L.; JORGE, B. B.; SIEBGER, G. R. L.; **ALTMAYER, S. P. L.**; PUPO, B. B. D.; PEREIRA, C. S. N.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Extrofia de cloaca em um feto com a síndrome de regressão caudal, 2018. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Extrofia de cloaca, Feto, Síndrome de regressão caudal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton Porto Alegre Hotel; Cidade: Porto Alegre - RS;
Evento: XII Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia
151. **Zen, P. R. G.**
Fissuras labiopalatinas com enfoque genético, 2018. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fissura labiopalatina, Genética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: I Simpósio da Liga de Motricidade Orofacial; Inst.promotora/financiadora: Liga de Motricidade Orofacial - UFCSPA
152. OLIVEIRA JUNIOR, L. V.; RIGATTI, B.; DENICOL, D. P.; LERSCH, A. G. S.; BAGGIO, G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Forma infantil da doença de Pompe: um erro inato do metabolismo associado a um quadro de insuficiência respiratória progressiva, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença de Pompe, Erro inato do metabolismo, Insuficiência respiratória
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções de Goiânia; Cidade: Goiânia - GO;
Evento: XXXIX Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia
153. BALDINO, L. P.; FAVERO, M. F.; SEIBEL JUNIOR, D.; PEREIRA, T. G.; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; BATISTI, R. S.; TELLES, B.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de cardiopatias congênitas em uma coorte de 299 pacientes com síndrome de Down, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Síndrome de Down
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
154. COELHO, F. L.; CARNIEL, B. P.; GHISIO, E. C.; GOMES, C. S.; PAULA, A. C. Z.; **KOSHIYAMA, D. B.; DORFMAN, L. E.; PASKULIN, G. A.**; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de translocações variantes complexas em uma amostra de neoplasias hematológicas positivas para o cromossomo Philadelphia, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cromossomo Philadelphia, Translocação, Neoplasia hematológica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Windsor Barra Hotel; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: X Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia

155. WEIRICH, J. M.; TERRA, D. H.; THOMAZ, G. D. G. R.; KARSBURG, L. L.; DENICOL, D. P.; FERREIRA, J. V.; PIRES, F. T.; JACOCIUNAS, V. P.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Gêmeas idênticas apresentando a forma leve da displasia campomélica: um relato de caso, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gêmeos; Displasia campomélica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
156. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; TELLES, JAB; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; TERRA, D. H.; FERREIRA, M. A. T.; KELM, T.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
'Golf-balls' fetais: significado e evolução, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Golf-balls; Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
157. BARBIARO, D.; BORRE, C.; MOREIRA, A. M.; TRIPOLI, M.; GUILHERMANO, F. F.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Hipercrecimento tecidual e desenvolvimento de tumores subcutâneos: síndrome de Proteus, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Proteus, Tumores, Hipercrecimento tecidual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA
158. NORMANN, T. C.; RODRIGUES, E. A. M.; SALVARO, B. P.; KREUSCH, T. C.; PERIN, W. F.; CORREIA, J. D.; SANTOS, T. M.; **ROSA, R. C. M., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Hipergliccinemia não cetótica: achados neurológicos de um recém nascido, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipergliccinemia não cetótica, Achado neurológico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expogramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congress on Brain, Behavior and Emotions 2018; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
159. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CORREIA, E. P. E.; BARBIARO, D.; ARAUJO, L. L.; DENICOL, D. P.; SANTOS, T. M.; RAMPELOTTI, T. G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Hipergliccinemia não cetótica diagnosticada em um recém nascido com hipoatividade e mioclonias, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipergliccinemia não cetótica, Hipoatividade, Mioclonias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
160. NORMANN, T. C.; RODRIGUES, E. A. M.; NUNES, M. R.; CORREIA, H. V. D.; ROCHA, D. B. M.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; SILVA, F. L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Hipomelanose de Ito: relato de caso com descrição dos seus aspectos neurocomportamentais, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipomelanose de Ito, Aspecto neuropsicomotor, Aspecto comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expogramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congress on Brain, Behavior and Emotions 2018; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
161. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; NOGUCHI, P.; EVERLING, E.; GARCIA, A.; FERREIRA, M. A. T.; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Hipotireoidismo congênito em um paciente com a síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipotireoidismo, Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
162. NORMANN, T. C.; RODRIGUES, E. A. M.; GOMES, L. M.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; CORREIA, E. P. E.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Holoprosencefalia, cisto epidérmico nasal e importante atraso no desenvolvimento neuropsicomotor em uma menina com uma mutação no gene ZIC2, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Holoprosencefalia, Cisto epidérmico nasal, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, Mutação gênica, Gene ZIC2
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expogramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congress on Brain, Behavior and Emotions 2018; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
163. BASSANI, N. C.; DORFMAN, L. E.; SANTOS, A. S.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Implementação da produção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hibridização In Situ Fluorescente, FISH, Sondas de DNA
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
164. SHUHA, D. L.; ROCHA, D. B. M.; BALDINO, I. M.; RODRIGUES, E. A. M.; PIRES, F. T.; FERREIRA, J. V.; REGUIA, J. C.; SA, D. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Importância do diagnóstico e da determinação da extensão da encefalocele fetal sobre o planejamento do nascimento, a terapia e o prognóstico, 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele, Diagnóstico pré-natal, Planejamento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Jornada Gaúcha de Neurologia e Neurocirurgia 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do Rio Grande do Sul
165. TELLES, B.; KREMER, T. G.; GHIORZI, I.; SILVA, V. N.; TERRA, D. H.; BARBIARO, D. F. F.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Importância do diagnóstico intraútero de onfalocoe fetal: implicações para o manejo e o prognóstico, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Onfalocoe, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXI Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS
166. MANICA, F.; CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; BARBIARO, D.; GREGORY, L.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Important feeding difficulties in a patient with Cri-du-Chat syndrome, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cri-du-Chat syndrome, Feeding difficulties
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções do Brasil; Cidade: Brasília - DF; Evento: 17º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: FORL - Fundação Otorrinolaringologia
167. AMARAL, C. E. V.; CORREIA, E. P. E.; TELLES, B.; DORST, D. M. B.; CORREIA, H. V. D.; RIGATTI, B.; SANTOS, T. M.; RAMPELOTTI, T. G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Lesões de pele hipocrômicas seguindo as linhas de Blaschko: um sinal da hipomelanose de Ito, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Lesões de pele, Hipomelanose de Ito, Linhas de Blaschko
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
168. DUARTE, F. B.; SANTOS, D. N. O.; VARGAS, G. R. T.; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIU, A. R.; SOUZA, L. A. C.; **ROSA, R. C. M., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Malformação de Dandy-Walker e meningocele occipital: uma associação rara, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocele occipital, Associação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia
169. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; BOGER, B. S.; LAND, S. C.; FALCAO, R. S.; MINEI, T. S. S.; FONTOURA, L. P.; RODRIGUES, E. E. A. M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Malformações cardíacas não usuais entre pacientes com a síndrome de Patau (trisomia do cromossomo 13), 2018. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trisomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau, Malformações cardíacas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

170. PEREIRA, T. G.; FAVERO, M. F.; BALDINO, L. P.; SEIBEL JUNIOR, D.; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; ROCHA, B. F.; MARCHEZI, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Malformações do trato gastrointestinal entre pacientes com cardiopatia congênita, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformações, Trato gastrointestinal, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

171. TERRA, D. H.; **TREVISAN, P.; KOSHIYAMA, D. B.; GRAZIADIO, C.**; Pires de Sá, A.; SOARES, F. P.; PEREIRA FILHO, N. A.; **PROVENZI, V. O.**; VELHO, M. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Marcadores genéticos detectados através da técnica de FISH em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos: frequência e significado clínico, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Glioblastoma, Marcador, FISH
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

172. MATTOS, M. O. T.; COELHO, F. L.; BORRE, C.; BARBIARO, D.; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Massa adrenal fetal: avaliação de possíveis diagnósticos incluindo neoplasias, 2018. (Conferência ou palestra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Massa adrenal fetal, Neoplasias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA

173. NORMANN, T. C.; TELLES, B.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; ARAUJO, B.; RIGATTI, B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Merocrania: um importante diagnóstico diferencial com a anencefalia, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Merocrania, Diagnóstico diferencial, Anencefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

174. AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; SHUHA, D. L.; NAKATA, D. T.; ELVIR, F. A. R.; Telles, JAB; Fell, PRK; NAGATA, G. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Merocrania: uma malformação rara caracterizada por falha do desenvolvimento de parte da calota craniana, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Merocrania, Malformações, Calota craniana
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

175. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; ANDRIN, A. E.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; NAKATA, D. T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Microcefalia como expressão menor da holoprosencefalia: um desafio para o aconselhamento genético, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: microcefalia, Holoprosencefalia, Aconselhamento genético
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

176. RIGATTI, B.; CORREIA, E. P. E.; ARAUJO, B.; BORTOLI, A. F.; CAPAVERDE, V. B.; ACCO, F. S.; ARAUJO, L. L.; NORMANN, T. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Micrognatia: importância do cuidado na avaliação e no manejo em neonatos, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Micrognatia, Manejo neonatal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

177. RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; SHUHA, D. L.; NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; CALAI, G.; **da Cunha, André Campos**; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Mielomeningocele em um paciente apresentando o complexo membro parede abdominal, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mielomeningocele lombossacra, Complexo membro parede abdominal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Neurocirurgia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

178. MANICA, F.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; CORREIA, E. P. E.; GREGORY, L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Moebius syndrome: a condition associated with involvement of the cranial nerves, orofacial anatomical changes and feeding difficulties, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Moebius syndrome, Feeding difficulties, Cranial nerves
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções do Brasil; Cidade: Brasília - DF; Evento: 17º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: FORL - Fundação Otorrinolaringologia

179. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; ARENAS, D. L.; CAETANO, R. A.; ALVES, E. R. R.; SIEBIGER, G. R. L.; SARTORI, G. D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Mucopolissacaridose do tipo III-C: uma doença de depósito lisossomal associada especialmente a sintomas compostamentais e neurológicos, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mucopolissacaridoses, Doença de depósito, Alteração neurológica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

180. MANICA, F.; GUILHERMANO, F. F.; FALCAO, R. S.; FERREIRA, M. A. T.; GREGORY, L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Myopathy associated with swallowing disorder and aspiration bronchopneumonias: infantile form of Pompe disease, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Pompe disease, Myopathy, Swallowing disorder
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções do Brasil; Cidade: Brasília - DF; Evento: 17º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: FORL - Fundação Otorrinolaringologia

181. COIMBRA, C. F. M.; FILIPPE, M.; RETORE, D.; BAUMGARDT, E.; LEMOS JUNIOR, P. H. P.; CELLA, P. A. M.; SILVA, M. A.; RUGGINI, E. J. L.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; ROCHA, D. B. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
O achado de golf-balls em um feto no período pré-natal e seu significado, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Golf-balls, Pré-natal, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do RGS - 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul

182. OLIVEIRA JUNIOR, L. V.; BAGGIO, G.; BERTOGLIO, J. L.; GRESELE, M.; CORREIA, E. P. E.; ARAUJO, B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Obstrução das vias aéreas e dificuldades alimentares em bebês com micrognatia: cuidados e manejo, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Micrognatia, Obstrução de vias aéreas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções de Colônia; Cidade: Colônia - GO; Evento: XXXIX Congresso Brasileiro de Pneumologia e Tisiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia

183. MARTINEZ, E. C.; KLAUS, R.; KELM, T.; SILVA, L. F. P.; PIRES, H. O.; ROCHA, D. B. M.; ANDRIN, A. E.; TRINDADE, D. S.; Dietrich, Cristiane; Fell, PRK; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Onfalocoe e ectrodactilia: relato de uma associação bastante rara, 2018. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ectrodactilia, Onfalocoe
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton Porto Alegre Hotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Simpósio Sul-Americana do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões

184. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; Telles, JAB; WILKE, E. D.; ZEN, R. P.; TERRA, D. H.; Fell, PRK; REQUIA, J. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Onfalocoe em um feto com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Onfalocoe, Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

185. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; KISAKI, W. O. T.; ACCO, F. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Osteogênese imperfeita do tipo IIA: uma condição grave associada ao desenvolvimento de fraturas múltiplas, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Fraturas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia - Regional RS

186. MANICA, F.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; SLEIFER, P.**; GREGORY, L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Otolaryngological abnormalities in Rubinstein-Taybi syndrome: a case report, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Rubinstein-Taybi syndrome, Otolaryngological abnormalities
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro Internacional de Convenções do Brasil; Cidade: Brasília - DF; Evento: 17º Congresso da Fundação Otorinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: FORL - Fundação Otorinolaringologia

187. ELVIR, F. A. R.; FURTUNATO, L. F.; MARZAROTTO, T. A. D. T.; THIBES, A. C. M. S.; CRUZ, M. L.; VIEIRA, F. W.; GONZATTI, C.; NESELLO, A. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel da ressonância magnética fetal no diagnóstico e elucidação de malformações cerebrais: relato de um feto com hidranencefalia, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hidranencefalia, Ressonância magnética fetal, Malformações
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia

188. MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; CAPAVERDE, V. B.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Papel do ralo-x pós-natal no diagnóstico das displasias ósseas: o exemplo da displasia tanatofórica, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: displasia óssea, Displasia Tanatofórica, Radiografia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia - Regional RS

189. FRAGA, R. B.; **SLEIFER, P.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Peripheral and central auditory evaluation in children and adolescents with Williams syndrome, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Williams syndrome, Auditory evaluation, Hearing, Evoked auditory potential
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Rebouças; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 33º 33º Encontro Internacional de Audiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Audiologia

190. BARBIARO, D.; COELHO, F. L.; BORRE, C.; **TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Pesquisa de aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e deleção do gene PTEN em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos: frequência e prognóstico, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Aneuploidia, Amplificação gênica, deleção, Cromossomo 7, Cromossomo 10, EGFR
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA

191. SANTOS, A. S.; BASSANI, N. C.; GLAESER, A. B.; FLORIANI, M. A.; DINIZ, B. L.; SCHREINER, L. A.; **DORFMAN, L. E.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Programa de Extensão: Assistência, ensino e pesquisa em Genética Clínica, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Extensão, Assistência, Pesquisa, Ensino
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFSCPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFSCPA; Inst.promotora/financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

192. PELISSONI, B. A.; MARTINEZ, E. C.; DUARTE, F. B.; KREBS, I. Z.; MONTEIRO, R. S.; ZEN, R. P.; ANDRIN, A. C.; RINCOADA, D. S.; **ROSA, E. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um caso familiar da síndrome de Alagille salientando a possível variabilidade clínica nas diferentes gerações, 2018. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Alagille, Variabilidade clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton Porto Alegre Hotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões

193. SHUHA, D. L.; ROCHA, D. B. M.; BALDINO, I. M.; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIUI, A. R.; SOUZA, L. A. C.; REQUIA, J. C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato do diagnóstico pré-natal de um feto com meningocoe occipital e malformação de Dandy-Walker, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Diagnóstico pré-natal, Meningocoe occipital
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Jornada Gaúcha de Neurologia e Neurocirurgia 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do Rio Grande do Sul

194. BATISTI, R. S.; TELLES, B.; TELLES, JAB; MASCHI, M. M.; GRESELE, M.; BARBIARO, D. F. F.; GUILHERMANO, F. F.; SALVADOR, T. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato ilustrando o aconselhamento genético em casos de trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau, Aconselhamento genético
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Novotel Três Figueiras; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIV Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

195. DONATO, A. B.; EINSFELDT, R. M. E.; BARCELOS, R. B.; RAMPELOTTI, T. G.; ZANON, M.; NAGATA, G. K.; TARGA, L. V.; GALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Série de casos ilustrando o diagnóstico diferencial de anencefalia no período pré-natal, 2018. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções do Barra Shopping Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXVIII Jornada Gaúcha de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Radiologia

196. NORMANN, T. C.; RODRIGUES, E. A. M.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; FALCAO, R. S.;** GUILHERMANO, F. F.; CORREA, D. C.; DENICOL, D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome da Cornéila de Lange: relato dos aspectos neuropsicomotores, comportamentais e físicos de uma condição genética rara, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cornéila de Lange, Aspecto neuropsicomotor, Comportamento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Exopogramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congress on Brain, Behavior and Emotions 2018; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

197. TELLES, B.; CORREIA, E. P. E.; DÖRST, D. M. B.; BATISTI, R. S.; SANTOS, T. M.; RAMPELOTTI, T. G.; SILVA, F. L.; FERREIRA, M. A. T.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome da Cornéila de Lange: uma condição caracterizada por retardo de crescimento, achados faciais típicos, déficit intelectual e alteração comportamental, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cornéila de Lange, Retardo de crescimento, Déficit intelectual, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUQRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

198. KISAKI, W. O. T.; MINEI, T. S. S.; JACOCIUNAS, V. P.; VILELA, R. M. M.; ACCO, F. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Antley-Bixler: uma condição genética caracterizada por sinostose radio umeral e fraturas, 2018. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Antley-Bixler, Sinostose radioumeral, Fraturas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ortopedia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia - Regional RS

199. COELHO, F. L.; MACEDO, M. B.; GUIMARAES, A. F.; SANTANA, V. B.; GUILHERMANO, F. F.; FALCAO, R. S.; CORREIA, E. P. E.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Beckwith-Wiedemann: uma condição genética associada à anormalidade de crescimento e risco aumentado de neoplasias, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Beckwith-Wiedemann, Anormalidade de crescimento, Neoplasias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Windsor Barra Hotel; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: X Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
200. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; HANEMANN, T.; TERRA, D. H.; RIGATTI, B.; AMARAL, C. E. V.; MINEI, T. S. S.; FERREIRA, M. A. T.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Cockayne: achados clínicos de uma doença genética rara de envelhecimento precoce, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Envelhecimento precoce
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
201. ELVIR, F. A. R.; GIBIOSKI, T. B.; SHUHA, D. L.; AMARAL, C. E. V.; RIGATTI, B.; NAKATA, D. T.; CORREIA, E. P. E.; NAGATA, G. K.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de deleção 9p: uma condição a ser considerada em casos síndromicos de trigonocefalia, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trigonocefalia, Síndrome de deleção 9p
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia
202. SHUHA, D. L.; ROCHA, D. B. M.; BALDINO, I. M.; MANICA, F.; SA, D. C.; CORREIA, E. P. E.; NAKATA, D. T.; BARBIARO, D.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Edwards (trisomia do cromossomo 18) e sua associação com defeitos de fechamento do tubo neural, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Defeito do tubo neural
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Jornada Gaúcha de Neurologia e Neurocirurgia 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do Rio Grande do Sul
203. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; BARRETO, P. K. M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de hydroletharus: relato do primeiro caso descrito no Brasil, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome Hydroletharus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
204. CORREIA, E. P. E.; TELLES, B.; AMARAL, C. E. V.; DORST, D. M. B.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Klinefelter na infância: uma condição subdiagnosticada, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Subdiagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
205. NORMANN, T. C.; RODRIGUES, E. A. M.; TELLES, B.; BATISTI, R. S.; DORST, D. M. B.; BORTOLI, A. F.; ACCO, F. S.; CAPAVERDE, V. B.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Klinefelter: relato de um paciente com sintomas neurológicos e diagnóstico ainda na infância, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Achado neurológico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expogramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congress on Brain, Behavior and Emotions 2018; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
206. NORMANN, T. C.; RODRIGUES, E. A. M.; NUNES, M. R.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; GUILHERMANO, F. F.; FALCAO, R. S.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Moebius: uma doença caracterizada pelo acometimento dos nervos cranianos e do desenvolvimento neuropsicomotor, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Moebius, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expogramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congress on Brain, Behavior and Emotions 2018; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
207. OLIVEIRA, I. T.; SOUZA, C. M. B.; BULCAO, L. A.; FABBRON, G. G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários: uma condição com risco de transmissão familiar associada ao desenvolvimento de tumores ósseos, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: 14º Congresso Gaúcho de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica Regional RS
208. BARBIARO, D.; MOREIRA, A. M.; TRIPOLI, M.; COELHO, F. L.; FERREIRA, M. A. T.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários: uma doença genética de predisposição ao desenvolvimento de tumores ósseos, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA
209. ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; TERRA, D. H.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Prader-Willi: uma condição não descrita em séries de pacientes com amenorréia secundária, 2018. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amenorréia, Síndrome de Prader-Willi
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: Congresso Brasileiro de Reprodução Humana; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Reprodução Humana
210. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; NOGUCHI, P.; PAZMI, R. N. L.; PIOVEZANI, R. C.; WATANABE, R. T.; GUILHERMANO, F. F.; HAUBERT, G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Seckel: uma condição genética caracterizada por importante nanismo, microcefalia, déficit intelectual e aparência facial típica, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Seckel, Nanismo, microcefalia, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
211. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; FERREIRA, M. A. T.; MINEI, T. S. S.; FABBRON, G. G.; GUILHERMANO, F. F.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Seip-Berardinelli em uma paciente encaminhada para avaliação por baixo ganho pondo-estatural, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Seip-Berardinelli, Déficit de crescimento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
212. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; NUNES, M. R.; CORREIA, J. D.; CORREIA, H. V. D.; SA, D. C.; PEREIRA, T. G.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Turner e cromossomo em anel: elucidando sua etiologia para o adequado manejo da paciente, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo em anel, Etiologia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
213. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; PAFARO, J. N.; MACIEL, V. A. Z.; SALVADOR, T. V.; KELMI, T.; CORREIA, J. D.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Wolf-Hirschhorn: características clínicas e comportamentais, 2018. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS

214. CORREIA, E. P. E.; DORST, D. M. B.; TERRA, D. H.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; SALVADOR, T. V.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome do olho do gato: uma condição genética bastante associada à imperfuração anal, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Imperfuração anal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
215. MOREIRA, A. M.; MATTOS, M. O. T.; BARBIARO, D.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome Wágro e sua associação com o desenvolvimento de tumor de Wilms, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Tumor de Wilms, Síndrome WAGRO
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Congresso do Hospital Santa Rita 2018; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita - ISCMPA
216. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; SANTOS, C. B. L.; NOGUEIRA, L. T.; MORAIS, C. O.; YONAMINE, T. M.; LONGHI, A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trigonocefalia em um paciente com a síndrome de Marshall-Smith: um achado raro, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trigonocefalia, Síndrome de Marshall-Smith
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Neurocirurgia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurocirurgia
217. DORST, D. M. B.; CORREIA, E. P. E.; TERRA, D. H.; REQUIA, J. C.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; ABECH, G. D.; BRANDAO, G. R.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Trigonocefalia: im achado clínico importante da síndrome de deleção 9p, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 9p, Trigonocefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
218. ROCHA, D. B. M.; BALDINO, I. M.; SHUHA, D. L.; TRINDADE, D. S.; ANDRIN, A. E.; NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trissomia do cromossomo 18 em mosaico: achados clínicos e neurológicos, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, Mosaicismo, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Jornada Gaúcha de Neurologia e Neurocirurgia 2018; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Neurologia e Neurocirurgia do Rio Grande do Sul
219. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; **ALTMAYER, S. P. L.**; LINHARES, T. S.; OLIVEIRA, TYANA MARA R. D. R.; MACIEL, V. A. Z.; SAMPAIO, V. O.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trombose da veia porta em uma paciente com síndrome de Turner, 2018. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Trombose
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Jornada Gaúcha das Ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Ligas Acadêmicas de Pediatria da SPRS
220. BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; **SILVA, J. N.; SILVEIRA, D. B.; GUIMARAES, V. B.; ROSA, E. B.**; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Utilização de antihipertensivos em grávidas de mães de crianças com cardiopatia congênita: experiência de um serviço de referência em cardiologia, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anti-hipertensivo, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
221. TELLES, B.; BATISTI, R. S.; CORREIA, E. P. E.; BARBIARO, D.; ARAUJO, L. L.; ARAUJO, B.; CORREIA, D. C.; DENICOL, D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY: uma condição genética rara, 2018. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Variante
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
222. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RODRIGUES, B. M.; RAMPELOTTI, T. G.; **ROSA, R. C. M.**; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados clínicos de uma série de pacientes com a síndrome de Rubinstein-Taybi - uma condição genética rara associada à baixa estatura, 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Baixa estatura
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
223. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; PEREIRA, C. M. V.; LOPES, M. M. O.; RODRIGUES, B. M.; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Relação de associação VACTERL em um feto filho de uma mãe com diabetes mellitus tipo 1: achado entre ambas as condições?, 2017. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Associação VACTERL, Diabetes mellitus, type 1, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moínhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
224. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RECH, F. S.; POLI, J. H. Z.; DENICOL, D. P.; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Achados detectados através do ultrassom e da ressonância magnética fetais em fetos com defeitos de fechamento do tubo neural, 2017. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Defeito do tubo neural, Ultrassom, Ressonância Nuclear Magnética
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moínhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
225. ABEL, M. C.; SILVA, L. F. P.; MARTINEZ, E. C.; PIRES, H. O.; NAGATA, G. K.; ZANON, M.; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré e pós-natais de um feto com microcrania, 2017. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Microcrania, Achados do parto e perinatais, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
226. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; POLI, J. H. Z.; RECH, F. S.; ARAUJO, B.; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com cifose congênita associada à mielomeningocele lombossacra, 2017. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cifose congênita, Mielomeningocele lombossacra, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moínhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
227. PIRES, H. O.; KELM, T.; BOLZAN, G. M.; PERIN, W. F.; CALAI, G.; Betat, RS; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com complexo membro parede abdominal, 2017. (Simpósio.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Complexo membro parede abdominal, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Gastroenterologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XI Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia
228. BOGER, B. S.; FONTOURA, L. P.; **Zen, T. D.**; Fell, PRK; CALAI, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com diagnóstico de doença renal policística da infância, 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Associação Médica do Paraná; Cidade: Curitiba - PR; Evento: VII Congresso Sul Brasileiro de Nefrologia;

Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Nefrologia

229. LAND, S. C.; BOGER, B. S.; FONTOURA, L. P.; **ROSA, R. C. M.**; Betat, RS; SARTORI, G. D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com ureteroceles e dilatação da bexiga e pelvis renais. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ureteroceles, Dilatação de bexiga, Dilatação de pelve renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Associação Médica do Paraná; Cidade: Curitiba - PR; Evento: VII Congresso Sul Brasileiro de Nefrologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Nefrologia

230. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RECH, F. S.; POLI, J. H. Z.; DENICOL, D. P.; TELLES, B.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais e prognóstico de uma série de fetos com a síndrome de Potter (sequência de oligodramnia). 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Potter, Sequência de oligodramnia, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moínhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

231. GAMA, T. K. K.; ZEN, R. P.; KELM, T.; PIRES, H. O.; KLAUS, R.; BOLZAN, G. M.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Alteração anogenital associada a telecanto, sindactília e anomalias renais: síndrome de STAR. 2017. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de STAR, Alteração anogenital, Telecanto, Sindactília, Anomalia renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Gastroenterologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XI Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia

232. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; LOPES, M. M. O.; PEREIRA, C. M. V.; ARAUJO, B.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Artéria umbilical única: um simples marcador ou uma anormalidade com potenciais implicações para o feto? 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Artéria umbilical única, Marcador, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moínhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

233. CLAUDINO, F. C. A.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; PAGEL, M. G.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit intelectual em um paciente com dismorfias e hipogonadismo: variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, Hipogonadismo, Dismorfias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Transamérica Expo Center; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXV Congresso Brasileiro de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Psiquiatria

234. NOLL, G.; PRZYBYLSKI, L.; CLAUDINO, F. C. A.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit intelectual em uma paciente com Hipomelanose de Ito. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipomelanose de Ito, Déficit intelectual, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Transamérica Expo Center; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXV Congresso Brasileiro de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Psiquiatria

235. MINEI, T. S. S.; VILELA, R. M. M.; KISAKI, W. O. T.; LIMA, T. M. S.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; CALAI, G.; CORREIA, J. D.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Autosomal recessive omodyplasia: prenatal and postnatal features. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omodyplasia, autosomal recessive inheritance, Postnatal findings
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

236. CHAVES, L. L.; BATISTI, R. S.; **SILVA, J. N.; TREVISAN, P.; ROSA, E. B.; GUIMARAES, V. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; ZEN, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Avaliação do uso de anti-hipertensivos em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Gestação, Anti-hipertensivo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Samuara; Cidade: Caxias do Sul; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Hipertensão; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Hipertensão

237. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RODRIGUES, B. M.; SANTOS, T. M.; ARAUJO, B.; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Baixa estatura em uma menina apresentando estenose pulmonar: síndrome de Noonan - um importante diagnóstico diferencial com a síndrome de Turner. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Noonan, Baixa estatura, Estenose pulmonar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AllergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

238. PACINI, G. S.; GIBICORSKI, T. B.; RODRIGUES, E. A. M.; KENER NETO, D.; MARINHO, G.; AQUINO, A. A.; GALVÃO, J.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; CORREIA, J. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Características do parto e perinatais de pacientes portadores de cardiopatia congênita: um estudo caso-controle. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Achados do parto e perinatais, Estudo caso-controle
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul

239. ARENAS, D. L.; ZORTEA, F.; PAFARO, J. N.; SCHAURICH, B.; SILVA, C. S.; BORELA, E. C.; PAGEL, M. G.; ROSA, J. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Características físicas e comportamentais de um paciente com a síndrome de Cornélio de Lange. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cornélio de Lange, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: Centro de Eventos Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Psiquiatria

240. BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; MASIERO, A.; MICHELON, L.; SOUZA, V. F.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.**
Características gestacionais e do parto de fetos com gastroquise diagnosticados em um serviço de medicina fetal de referência do Rio Grande do sul. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastroquise, Medicina fetal, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo do PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das Iguas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

241. SCHREINER, L. A.; MELIM, J. B.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; **GUIMARAES, V. B.; SILVA, P. U.; LOPES, M. M. G.; BIONDO, I. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Characteristics of pregnant women who underwent fetal karyotyping in a reference fetal medicine service from Southern Brazil. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Karyotype, Pregnant women, Fetal medicine
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

242. WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; **Zen, P. R. G.**
Defeitos cardíacos congênitos em pacientes com complexo membro parede abdominal: relato de uma associação incomum. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Defeito cardíaco congênito, Complexo membro parede abdominal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul

243. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; KOPACEK, C.; BALDINO, I. M.; SANDRIN, L. A.; URGELL, A. F.; CESAR, R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Deficit cognitivo em uma paciente apresentando síndrome de Turner por cromossomo X em anel,

2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo X em anel, Déficit cognitivo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

244. SARTORI, G. D. P.; FERREIRA, G. D.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; ARENAS, D. L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Déficit intelectual em uma criança apresentando nanismo importante, microcefalia e fascies típica: síndrome de Seckel, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Déficit intelectual, Nanismo, Síndrome de Seckel
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

245. CORREIA, J. D.; **SILVEIRA, D. B.**; **ROSA, E. B.**; **TREVISAN, P.**; **OLIVEIRA, C. A. V.**; GRAPIGLIA, C. G.; NUNES, M. R.; **FIEGENBAUM, M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Delivery and perinatal findings of patients with congenital heart disease from Southern Brazil, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Congenital heart disease, Southern Brazil, Perinatal findings
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXXV Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

246. DORST, D. M. B.; **ROSA, R. C. M.**; NOGUEIRA, L. T.; SANTOS, C. B. L.; MORAIS, C. O.; YONAMINE, T. M.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Determinação do aspecto síndrômico baseado no exame físico: importância como preditor da presença de cromossomopatias entre pacientes com cardiopatia congênita, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Aspecto síndrômico, Exame dismórfico, Cromossomopatias, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

247. ABEL, M. C.; BOTELHO, C. P.; SILVA, R. T.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; FERREIRA, J. V.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Disgenesia gonadal pura XY e sua associação com um risco aumentado de disgerminoma de ovário, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgenesia gonadal pura, Disgerminoma de ovário, Risco
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton WTC; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões

248. PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; CLAUDINO, F. C. A.; **ROSA, R. C. M.**; KURATANI, D. K.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Dismorfias faciais e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor em uma criança com trigonocéfalia: síndrome da deleção 9p, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 9p, Dismorfias, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Transamérica Expo Center; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXV Congresso Brasileiro de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Psiquiatria

249. CORREIA, E. P. E.; **BELTRAO, L. A.**; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; GONZALES, J. F. O.; THOMAZ, G. D. G. R.; KARSBURG, L. L.; DENICOL, D. P.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Displasia campomelia: uma condição genética associada ao sexo reverso, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia campomelia, Sexo reverso
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

250. DA CUNHA, ANDRÉ C.; **GUIMARAES, V. B.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Dizygotic twins concordant for myelomeningocele, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Twins, Myelomeningocele, Dizygotic twins
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Meliá Avenida America; Cidade: Madrid - Spain; Evento: TWINS - The Join 4th World Congress on Twin Pregnancy a Global Perspective

251. CHAVES, L. L.; BATISTI, R. S.; CALAI, G.; FELL, PRK; **da Cunha, André Campos**; BETAT, RS; TELLES, JORGE A.B.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Doença hipertensiva da gravidez (pré-eclâmpsia) e sua associação com a trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Pré-eclâmpsia, Síndrome de Patau, Hipertensão arterial sistêmica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Samuara; Cidade: Caxias do Sul - RS; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Hipertensão; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Hipertensão

252. KREBS, I. Z.; SILVA, G. S.; DUARTE, F. B.; PELISSONI, B. A.; PIRES, H. O.; BRANDAO, G. R.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Doença renal policística da infância: achados e evolução de um paciente diagnosticado ainda no período pré-natal, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Diagnóstico, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

253. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; PEREIRA, C. M. V.; SANTOS, T. M.; FELL, PRK; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Encefalocele occipital e ventriculomegalia diagnosticados ainda no período intraútero: implicações sobre o prognóstico, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele occipital, Ventriculomegalia, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

254. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RECH, F. S.; POLI, J. H. Z.; RODRIGUES, B. M.; DENICOL, D. P.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Encefalocele occipitais grandes: um potencial diagnóstico diferencial com a anencefalia, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele occipital, Anencefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

255. ABEL, M. C.; MONTEIRO, R. S.; ARAUJO, L. H. S.; PIRES, H. O.; KELM, T.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) e sua associação com anormalidades gastrointestinais, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Síndrome de Goldenhar, Anormalidades gastrointestinais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton WTC; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgões

256. BOGER, B. S.; LAND, S. C.; FONTOURA, L. P.; **ROSA, R. C. M.**; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Estenose da junção ureteropélvica: relato de um feto destacando a importância do diagnóstico pré-natal e suas implicações sobre o prognóstico e o manejo pós-natal, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Estenose de junção ureteropélvica, Diagnóstico pré-natal, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Associação Médica do Paraná; Cidade: Curitiba - PR; Evento: VII Congresso Sul Brasileiro de Nefrologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Nefrologia

257. FRAGA, R. B.; **SLEIFER, P.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Evaluation of the central and peripheral hearing system in children with Williams syndrome: preliminary results, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Williams syndrome, Central hearing system, Peripheral hearing system
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Frei Caneca; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 16º Congresso da Fundação Otorinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorinolaringologia

258. GREGORY, L.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; SLEIFER, P.**
Evaluation of the central auditory system in children with Down syndrome: preliminary results, 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Down syndrome, Central auditory system
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
259. BRANDAO, G. R.; MONTEIRO, R. S.; ZEN, R. P.; BOTELHO, C. P.; Fell, PRK; DIETRICH, C.; Telles, JAB; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Experiência de um serviço de medicina fetal de referência do Rio Grande do Sul com fetos encaminhados por suspeita de gastrosquise, 2017. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Medicina fetal, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Gastroenterologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XI Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia
260. PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; **TREVISAN, P.; GRAZIADIO, C.**; Pires de Sá, A.; VELHO, M. C.; PAGEL, M. G.; ROSA, J. M.; **KOSHIYAMA, D. B.**; PEREIRA FILHO, N. A.; SOARES, F. P.; **PROVENZI, V. O.**; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência e significado clínico da aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e deleção do gene PTEN em uma amostra de glioblastomas de pacientes adultos, 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Glioblastoma, Aneuploidia, Amplificação gênica, deleção
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
261. TRINDADE, D. S.; **KOSHIYAMA, D. B.**; ROCHA, D. B. M.; ANDRIN, A. E.; **Zen, P. R. G.; TREVISAN, P.**; SOARES, F. P.; VELHO, M. C.; **PROVENZI, V. O.; ROSA, R. F. M.**; Pires de Sá, A.; PEREIRA FILHO, N. A.
Frequência e significado clínico de marcadores cromossômicos detectados através da técnica de FISH em uma amostra de pacientes adultos com glioblastoma do Sul do Brasil, 2017. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: FISH, Glioblastoma, Marcador cromossômico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Simpósio Internacional de Geriatria e Gerontologia e VIII Simpósio de Psiquiatria Geriátrica; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Geriatria e Gerontologia
262. CLAUDINO, F. C. A.; ROSA, M. B.; CAVERSAN, L.; CORREIA, E. P. E.; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Frequência e tipos de alterações cerebrais identificadas através do ultrassom cerebral em uma amostra de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do cromossomo 13, Alteração cerebral, Ultrassom
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
263. BOTELHO, C. P.; PELISSONI, B. A.; KREBS, J. Z.; SILVA, L. F. P.; GAMA, T. K. K.; DUARTE, F. B.; Betat, RS; Fell, PRK; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Gastrosquise e sua relação com a idade materna, 2017. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Idade materna
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
264. PRZYBYLSKI, L.; PAGEL, M. G.; ROSA, M. B.; NOLL, G.; ROSA, J. M.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Gêmeos monozigóticos apresentando a síndrome do X frágil, 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do X Frágil, Gêmeos monozigóticos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Meio digital; Local: Centro de Eventos Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Psiquiatria
265. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; LOPES, M. M. O.; PEREIRA, C. M. V.; TELLES, B.; DIETRICH, C.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Gestação em uma mulher portadora de útero bicorno: potenciais implicações, 2017. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Útero bicorno, Gestação, Complicação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Píaco Moitinho; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
266. KLAUS, R.; MONTEIRO, R. S.; ARAUJO, L. H. S.; KELM, T.; BOTELHO, C. P.; WELTER, A. T.; CORREIA, J. D.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Hepatoesplenomegalia em uma criança apresentando baixa estatura, alterações ósseas e disfunção imune: espondilocondrodisplasia (SPECD), 2017. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hepatoesplenomegalia, Baixa estatura, Alteração óssea, Disfunção imune, Síndrome de Espondilocondrodisplasia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Gastroenterologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XI Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia
267. PARREIRA, M. S.; KREUSCH, T. C.; PERIN, W. F.; CORREIA, J. D.; TAKAHASHI, D. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.**; DRIEMEYER, C.; THIBES, A. C. M. S.; ELVIR, F. A. R.; CAVERSAN, L.; DONATO, A. B.; CLAUDINO, F. C. A.; SALVARO, B. P.; AMARAL, A. A. G.; MULLER, C. N.; **ROSA, R. F. M.**
Hidrocefalia e achados da associação VACTERL em um feto de uma gestante com diabetes mellitus tipo 1, 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Associação VACTERL, Diabetes mellitus, type 1, Hidrocefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
268. CHAVES, L. L.; BATISTI, R. S.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Hipertensão arterial sistêmica (HAS) e sua relação com a síndrome de Turner, 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipertensão arterial sistêmica, Síndrome de Turner
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Clínica Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Samuara; Cidade: Caxias do Sul - RS; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Hipertensão; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Hipertensão
269. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; SANTOS, T. M.; ARENAS, D. L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Hipocalcemia associada a um defeito cardíaco conotruncal e agenesia renal: síndrome de deleção 22q11 (síndrome Velocardiofacial/ DiGeorge), 2017. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipocalcemia, Defeito cardíaco conotruncal, Agenesia renal, Síndrome da deleção 22q11, Síndrome velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AllergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
270. ROCHA, D. B. M.; **Zen, P. R. G.**; TRINDADE, D. S.; **ROSA, R. F. M.**; PIOVEZANI, R. C.; ANDRIN, A. E.; SA, D. C.; SAMPAIO, V. O.; **ROSA, R. C. M.**
Idade das pacientes com síndrome de Turner no momento do diagnóstico: importância para a morbidade e a mortalidade na velhice, 2017. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Idade, Morbidade, Mortalidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Simpósio Internacional de Geriatria e Gerontologia e VIII Simpósio de Psiquiatria Geriátrica; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Geriatria e Gerontologia
271. GAMA, T. K. K.; ALMEIDA, C. B. C.; BOTELHO, C. P.; WELTER, A. T.; ARAUJO, L. H. S.; PERIN, W. F.; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Imperforação anal associada a coloboma de íris, apêndices pré-auriculares e cardiopatia congênita: síndrome do olho do gato, 2017. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Imperforação anal, Coloboma de íris, Apêndices pré-auricular, Cardiopatia congênita, Síndrome do olho do gato
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Gastroenterologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XI Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo;

Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia

272. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; PEREIRA, C. M. V.; LOPES, M. M. O.; RAMPELOTTI, T. G.; FELL, PRK; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Importância da ressonância magnética fetal no diagnóstico pré-natal de malformações do sistema nervoso central: o exemplo da hidranencefalia. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ressonância magnética fetal, Malformação do sistema nervoso central, Hidranencefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
273. PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; CLAUDINO, F. C. A.; ROSA, J. M.; ARENAS, D. L.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Importante déficit intelectual e epilepsia em dois irmãos portadores de uma translocação 13;14 equilibrada: evidência para dissomia uniparental do cromossomo 147. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Epilepsia, Translocação 13;14, Dissomia uniparental do cromossomo 14, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Transamérica Expo Center; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXV Congresso Brasileiro de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Psiquiatria
274. PERIN, W. F.; SALVARO, B. P.; KREUSCH, T. C.; **Zen, T. D.**; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIU, A. R.; SOUZA, L. A. C.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Malformação de Dandy-Walker e meningocele occipital: uma associação rara. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocele occipital
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
275. DA CUNHA, ANDRÉ C.; ALTMANN, F.; BELTRÃO, L. A.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Monozygotic twins discordant for congenital cystic adenomatoid malformation. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Monozygotic twins, Congenital cystic adenomatoid malformation
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Meliá Avenida America; Cidade: Madrid - Spain; Evento: TWINS - The Join 4th World Congress on Twin Pregnancy a Global Perspective
276. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; FERREIRA, M. A. T.; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Mosaicismo para deleção do braço curto do cromossomo 18: uma condição a ser considerada no diagnóstico diferencial com a síndrome de Turner. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mosaicismo, Deleção do braço curto do cromossomo 18, Síndrome de Turner
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
277. **ROSA, R. F. M.**; ZORTEA, F.; KURATANI, D. K.; ARENAS, D. L.; CAETANO, R. A.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.**
Mucopolissacaríose do tipo III-C; um erro inato do metabolismo bastante associado a alterações neurológicas e comportamentais. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mucopolissacarídeos, Erro inato do metabolismo, Alteração neurológica, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
278. MEDEIROS, L. S.; LORETO, B.B.L.; SILVA, C. S.; ZORTEA, F.; MAKRAKIS, M. A.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Paralisia cerebral e crises convulsivas em um paciente com deleção parcial do braço curto do cromossomo 10. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Deleção do braço curto do cromossomo 10, Paralisia cerebral, Crise convulsiva
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Transamérica Expo Center; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXV Congresso Brasileiro de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Psiquiatria
279. ROSA, M. B.; FURTUNATO, L. F.; DRIEMEYER, C.; DONATO, A. B.; ELVIR, F. A. R.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Paralisia dos nervos facial e abducente associada a anormalidades de membros e a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: síndrome de Moebius. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Moebius, Paralisia do nervo facial, Paralisia do nervo abducente, Anormalidades de membros, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Meio digital; Local: Centro de Eventos Dall'Order; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Psiquiatria
280. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; POLI, J. H. Z.; RECH, F. S.; SOUZA, V. F.; **Zen, P. R. G.**; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Perfil dos fetos com gastroquise diagnosticados em um serviço de medicina fetal de referência do sul do Brasil. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastroquise, Diagnóstico, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
281. ABECH, G. D.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; SAMPAIO, V. O.; SA, D. C.; GRAZADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**; **ROSA, R. F. M.**
Perfil dos pacientes com síndrome de Down hospitalizados em uma unidade de tratamento intensivo cardiológica de um hospital pediátrico. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
282. **ROSA, R. F. M.**; CHINELATO, J.; PETERSEN, V.; WATANABE, R.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; PASSOS-BUENO, M. R.; ROCHA, K. M.; Betat, RS; **ROSA, E. B.**; **Zen, P. R. G.**
Postaxial polydactyly and urinary tract abnormality in a patient with Pfeiffer syndrome. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Postaxial polydactyly, Urinary tract abnormality, Pfeiffer syndrome
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Order Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
283. DORFMAN, L. E.; PEREIRA, C. M. V.; GIROTTI, M. C.; BARRETO, P. M.; Telles, JAB; Betat, RS; CORREIA, J. D.; POGUE, R.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Prenatal and postnatal findings of a child with hydrolethals syndrome. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hydrolethals syndrome, Prenatal findings, Postnatal findings
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Order Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
284. SARTORI, G. D. P.; FERREIRA, G. D.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. M. R.; LINHARES, T. S.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Quadro de degeneração multissistêmica em uma criança com retardo de crescimento e microcefalia: síndrome de Cockayne. 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Degeneração multissistêmica, microcefalia, Retardo de crescimento
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
285. BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; MORAES, S. A. G.; **SULCZINSKI, L. P.**; CORREIA, E. P. E.; ACCO, F. S.; BORTOLI, A. F.; CAPAVERDE, V. B.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Quilótórax congênito em uma criança com síndrome de Down. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Quilótórax congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo de PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das Iglas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

286. ABEL, M. C.; ALMEIDA, C.; KLAUS, R.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Betat, RS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relação entre a mensuração pré-natal do volume tumoral de fetos com teratoma sacrococcígeo e o prognóstico. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Teratoma sacrococcígeo, Volume tumoral, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton WTC; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões

287. CAVERSAN, L.; ROSA, M. B.; DRIEMEYER, C.; AMARAL, A. A. G.; CLAUDINO, F. C. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de caso: duas irmãs com mucopolissacarídose do tipo III-C. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mucopolissacarídeos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

288. BRANDAO, G. R.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; **GRAZADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de gêmeas apresentando a forma leve de displasia campomélica. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia campomélica, Gêmealidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

289. PARREIRA, M. S.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; NUNES, M. R.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.; MULLER, C. N.; AMARAL, A. A. G.; CLAUDINO, F. C. A.; DONATO, A. B.; CAVERSAN, L.; ELVIR, F. A. R.; THIBES, A. C. M. S.; DRIEMEYER, C.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um feto com cifo congênita associada à mielomeningocele lombossacra. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mielomeningocele lombossacra, Cifo congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

290. MARTINEZ, E. C.; KELM, T.; KLAUS, R.; DUARTE, F. B.; SILVA, G. S.; Betat, RS; MORAES, S. A. G.; **SULCZINSKI, L. P.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um feto com síndrome de Down apresentando quilotórax congênito. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Quilotórax congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

291. PAGEL, M. G.; PRZYBYLSKI, L.; ROSA, J. M.; NOLL, G.; SARTORI, G. D. P.; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente apresentando história de paralisia cerebral, crises convulsivas e deleção parcial do braço curto do cromossomo 10. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Deleção do braço curto do cromossomo 10, Crise convulsiva, Paralisia cerebral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

292. **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ARENAS, D. L.; DORST, D. M. B.; ARAUJO, B.; DENICOL, D. P.; GUIMARAES, V. B.; BALDINO, I. M.; SANDRIN, L. A.; URGELL, A. F.**
Relato de um paciente com a síndrome de Cornéila de Lange: características clínicas e comportamentais. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cornéila de Lange, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

293. WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; TELLES, L. E. B.; FERRAO, Y. A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente com a síndrome WAGR associada à obesidade. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome WAGR, Obesidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 37ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre

294. ROSA, M. B.; DRIEMEYER, C.; ELVIR, F. A. R.; SALVARO, B. P.; KREUSCH, T. C.; **ROSA, E. B.; ROSA, R. C. M.; COUTINHO, A. K.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente com infecção congênita pelo citomegalovírus diagnosticada apenas pelo PCR na urina. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citomegalovírus, Infecção congênita, PCR na urina
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

295. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RAMPELOTTI, T. G.; CORREA, D. C.; **GUIMARAES, V. B.; KOPACEK, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma condição genética rara associada a hipogonadismo: variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter; Hipogonadismo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2ª AllergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

296. LEAES, M. G.; VALANDRO, B.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma criança nascida de uma mãe com schwanoma e exposta à hidantoína durante a gravidez: síndrome da hidantoína. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Schwannoma, Síndrome da hidantoína fetal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Congressos da Alfândega do Porto; Cidade: Porto - Portugal; Evento: 18º Congresso Nacional de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Portuguesa de Pediatria

297. **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; WELTER, A. T.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; BALDINO, I. M.; SANDRIN, L. A.; URGELL, A. F.**
Relato de uma família apresentando alopecia difusa devido à ruptura pilosa: monilethrix. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Monilethrix, Alopecia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

298. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; PEREIRA, C. M. V.; LOPES, M. M. O.; DENICOL, D. P.; KRAMMER, J. P.; **Zen, P. R. G.; Telles, JAB; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma gestação gemelar com feto acárdico tratada com manejo conservador. 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Feto acárdico, Gestação gemelar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Pico Moínho; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

299. KLAUS, R.; ALMEIDA, C. B. C.; BRANDAO, G. R.; WELTER, A. T.; ARAUJO, L. H. S.; GAMA, T. K. K.; **ROSA, E. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente com a síndrome de Seip-Berardinelli encaminhada para avaliação por baixo ganho pondo-estatural. 2017. (Simpósio.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Seip-Berardinelli, Ganho pondo-estatural
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Gastroenterologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Order Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XI Simpósio Sul-Americano do Aparelho Digestivo; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia

300. SILVA, C. S.; ARENAS, D. L.; ZORTEA, F.; KURATANI, D. K.; GOMES, L. M.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; PAGEL, M. G.; ROSA, J. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um paciente com holoprosencefalia devido a uma mutação no gene ZIC2 e importante atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. 2017. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Holoprosencefalia, Gene ZIC2, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: Centro de Eventos Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Psiquiatria*

301. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RODRIGUES, B. M.; RAMPELOTTI, T. G.; DENICOL, D. P.; KOPACEK, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma paciente com síndrome de Turner apresentando trombose de veia porta: associação ou mera coincidência, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Trombose
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Gaúcha de Gastroenterologia

302. NAKATA, D. T.; TAKAHASHI, D. M.; COUTINHO, A. K.; BELTRÃO, L. A.; GUIMARÃES, V. B.; CORREIA, E. P. E.; **ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de uma série de pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) em mosaico, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Trissomia do cromossomo 18, Mosaicismo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

303. ABEL, M. C.; ZEN, R. P.; WILKE, E. D.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; FERREIRA, J. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Risco de malignização gonadal em pacientes com displasia campomélica e sexo reverso, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia campomélica, Sexo reverso, Malignização gonadal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Sheraton WTC; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões

304. LEAES, M. G.; VALANDRO, B.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; ARENAS, D. L.; SOUZA, B. F.; ROSA, J. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome da Cornélica de Lange: descrição de um paciente chamando atenção para os seus achados clínicos, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cornélica de Lange, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Congressos da Alfândega do Porto; Cidade: Porto - Portugal; Evento: 18º Congresso Nacional de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Portuguesa de Pediatria

305. ANDRIN, A. E.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**; ROCHA, D. B. M.; **ROSA, R. C. M.**; NUNES, M. R.; **ROSA, E. B.**; CORREIA, J. D.; TRINDADE, D. S.; **SILVEIRA, D. B.**
Síndrome de Cockayne: uma doença genética rara de envelhecimento precoce, 2017. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Envelhecimento precoce
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do sul; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Simpósio Internacional de Geriatria e Gerontologia e VIII Simpósio de Psiquiatria Geriátrica; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Geriatria e Gerontologia

306. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; SANTOS, T. M.; RODRIGUES, B. M.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Cornélica de Lange: uma doença genética rara caracterizada por baixa estatura de início pré-natal, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cornélica de Lange, Baixa estatura
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

307. CAVERSAN, L.; DRIEMEYER, C.; ELVIR, F. A. R.; SALVARO, B. P.; NUNES, M. R.; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; KURATANI, D. K.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Cri-du-chat: descrição de um relato de caso salientando as alterações cognitivas e comportamentais, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Alteração cognitiva, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

308. **ROSA, R. F. M.**; ZORTEA, F.; KURATANI, D. K.; ARENAS, D. L.; CAETANO, R. A.; KREUSCH, T. C.; PERIN, W. F.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.**
Síndrome de deleção 9p e trigonocefalia: relato de um caso destacando a associação entre ambas as condições, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 9p, Trigonocefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

309. VALANDRO, B.; LEAES, M. G.; FARINA JUNIOR, M.; MARINHO, M.; PAGEL, M. G.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Klinefelter: um desafio diagnóstico da infância, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Congressos da Alfândega do Porto; Cidade: Porto - Portugal; Evento: 18º Congresso Nacional de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Portuguesa de Pediatria

310. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RAMPELOTTI, T. G.; DORST, D. M. B.; KOPACEK, C.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Klinefelter: uma doença de difícil diagnóstico ainda na infância, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

311. RAMPELOTTI, T. G.; SANTOS, T. M.; ARAUJO, B.; CORREA, D. C.; DENICOL, D. P.; RODRIGUES, B. M.; FERREIRA, M. A. T.; GONZALES, J. J. F. O.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Proteus: uma condição genética rara caracterizada por hiper crescimento tecidual e desenvolvimento de tumores subcutâneos, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Proteus, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

312. VALANDRO, B.; LEAES, M. G.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; DORST, D. M. B.; CORREIA, J. D.; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Rubinstein-Taybi: achados clínicos de uma série de pacientes do Brasil, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Congressos da Alfândega do Porto; Cidade: Porto - Portugal; Evento: 18º Congresso Nacional de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Portuguesa de Pediatria

313. **ROSA, R. F. M.**; AMARAL, A. A. G.; DONATO, A. B.; PERIN, W. F.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; PARRERA, M. S.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; **Zen, P. R. G.**
Síndrome de Rubinstein-Taybi: uma condição genética a ser lembrada entre indivíduos com déficit intelectual, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

314. CORREIA, E. P. E.; BELTRÃO, L. A.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; RODRIGUES, B. M.; RAMPELOTTI, T. G.; **ROSA, R. C. M.; KOPACEK, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Seckel: uma condição rara caracterizada por importante baixa estatura associada à microcefalia, fâscies típica e déficit intelectual, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Seckel, Baixa estatura, microcefalia, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Novotel; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 2º AlergoSul / EndopedSul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

315. **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.**; DORST, D. M. B.; **GUIMARAES, V. B.**; NUNES, M. R.; CORREIA, J. D.; BALDINO, I. M.; SANDRIN, L. A.; URGELL, A. F.
Síndrome de Star: uma condição caracterizada por alindactilia, telecaneto e malformação anogenital

e renal, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome STAR, Sindactilia, Telecanito, Malformação anogenital, Malformação renal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

316. LEAES, M. G.; VALANDRO, B.; FARINA JUNIOR, M.; MASCHI, M. M.; ALMEIDA, C. B. C.; WELTER, A. T.; ABECH, G. D.; BRANDÃO, G. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Turner e trombose da veia porta, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Trombose
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Congressos da Alfândega do Porto; Cidade: Porto - Portugal; Evento: 18º Congresso Nacional de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Portuguesa de Pediatria

317. ABEL, M. C.; PERIN, W. F.; BRANDAO, G. R.; GAMA, T. K. K.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome do olho do gato e sua associação com imperfuração anal, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Imperfuração anal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Sheraton WTC; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XXXII Congresso Brasileiro de Cirurgia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Cirurgiões

318. VALANDRO, B.; LEAES, M. G.; FARINA JUNIOR, M.; MARINHO, M.; **ROSA, R. C. M.; GUIMARÃES, V. B.; BELTRAO, L. A.; CORREIA, E. P. E.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome hipoplasia femoral e fascies não usual em uma criança cuja mãe apresentou diabetes melito na gestação, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome hipoplasia femoral, diabetes, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Congressos da Alfândega do Porto; Cidade: Porto - Portugal; Evento: 18º Congresso Nacional de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Portuguesa de Pediatria

319. ROSA, M. B.; THIBES, A. C. M. S.; MULLER, C. N.; PRZYBYLSKI, L.; NOLL, G.; NUNES, M. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Sintomas neurológicos e comportamentais associados a lesões de pele hipocrômicas seguindo as linhas de Blaschko: Hipomelanose de Ito, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipomelanose de Ito, Linhas de Blaschko, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Meio digital; Local: Centro de Eventos Dall'Order; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XIII Congresso Gaúcho de Psiquiatria; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Psiquiatria

320. BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; **GUIMARÃES, V. B.; DORST, D. M. B.; KISS, A.; ACCO, F. S.; BORTOLI, A. F.; CAPAVERDE, V. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
SPENCO: uma condição genética rara associada a alterações ósseas e a anormalidades imunológicas, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: SPENCO, Alteração óssea, Alteração imunológica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

321. KISAKI, W. O. T.; VILELA, R. M. M.; **SILVEIRA, D. B.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; FILIK, H. P.; ALBE, G. C.; Telles, JAB; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Thoraco-omphalopagus conjoined twins: Importance of the prenatal diagnosis and a multidisciplinary approach, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Thoraco- omphalopagus conjoined, Twins, Prenatal diagnosis e Obstetria
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Order Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

322. DA CUNHA, ANDRÉ C.; SARTORI, G. D. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Thoraco-omphalopagus conjoined twins sharing their hearts, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Thoraco- omphalopagus conjoined, Twins, Heart
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Meliá Avenida America; Cidade: Madrid - Spain; Evento: TWINS - The Join 4th World Congress on Twin Pregnancy a Global Perspective

323. NAKATA, D. T.; COUTINHO, A. K.; TAKAHASHI, D. M.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; LONCHI, A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trigonocefalia em um paciente com a síndrome de Marshall-Smith, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Trigonocefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

324. CALAI, G.; BATISTI, R. S.; CHAVES, L. L.; POLI, J. H. Z.; RECH, F. S.; SANTOS, T. M.; RAMPELOTTI, T. G.; **Zen, P. R. G.; Telles, JAB; ROSA, R. F. M.**
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e defeitos de fechamento do tubo neural, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, Síndrome de Edwards, Defeito do tubo neural
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

325. DA CUNHA, ANDRÉ C.; GONZALES, J. F. O.; FERREIRA, M. A. T.; ARENAS, D. L.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Twin pregnancy with an acardic fetus presenting a conservative managment, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Twin pregnancy, Acardic fetus, Conservative managment
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Meliá Avenida America; Cidade: Madrid - Spain; Evento: TWINS - The Join 4th World Congress on Twin Pregnancy a Global Perspective

326. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; CHAVES, L. L.; ALBE, G. C.; BATISTI, R. S.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; GUIMARÃES, V. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Uso de anti-hipertensivos na gestação: frequência e tipos de medicações utilizadas entre mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anti-hipertensivo, Gestação, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul 2017; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul

327. DORST, D. M. B.; SANTOS, T. M.; RAMPELOTTI, T. G.; CORREA, D. C.; RODRIGUES, B. M.; CORREIA, E. P. E.; **GUIMARÃES, V. B.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY: uma condição com achados clínicos que se sobrepõem aos de outras anomalias cromossômicas, 2017. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Achados clínicos, Anomalias cromossômicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório do Parque Esportivo da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Jornada Gaúcha das ligas de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

328. CAVERSAN, L.; DRIEMEYER, C.; DONATO, A. B.; KREUSCH, T. C.; SALVARO, B. P.; PERIN, W. F.; **SILVEIRA, D. B.; NAKATA, D. T.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Variante da síndrome de Klinefelter 49,XXXXY: uma condição rara associada a atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit intelectual, 2017. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos da FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behavior and Emotions 2017; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas

329. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; NUNES, M. R.; ROSA, R. C. M.; LISBOA, M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados e evolução de um paciente diagnosticado no período pré-natal com doença policística da infância, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença renal policística da infância, Avaliação pré-natal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

330. **ROSA, E. B.; CORREIA, J. D.; MACIEL, V. A. Z.; CAETANO, R. A.; PAFARO, J. N.; ARENAS, D. L.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados faciais típicos associados a déficit intelectual: síndrome de Kabuki, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)

- Palavras-chave:* Síndrome de Kabuki, Déficit intelectual, Achados faciais típicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: UNICENTRO; Cidade: Guarapuava - PR; Evento: III Congresso Internacional de Saúde Mental/ VII Congresso de Psicologia da Região Centro-Sul do Paraná/ II Mostra de Práticas em Atenção Psicossocial; Inst.promotora/financiadora: Departamento de Psicologia da Universidade Estadual do Centro-Oeste
331. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; **ROSA, R. C. M.**; **da Cunha, André Campos**; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com acondroplasia, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Acondroplasia, Ultrassom, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: EXPO UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem
332. MAY, G. G.; FILIK, H. P.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G. C.; **da Cunha, André Campos**; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Achados ultrassonográficos de um feto com osteogênese imperfeita do tipo IIA, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Ultrassom
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: EXPO UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem
333. **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; CAETANO, R. A.; KURATANI, D. K.; PAFARO, J. N.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Alterações cognitivas e comportamentais em indivíduos com a síndrome de Cri-Du-Chat, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Déficit cognitivo, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: UNICENTRO; Cidade: Guarapuava - PR; Evento: III Congresso Internacional de Saúde Mental/ VII Congresso de Psicologia da Região Centro-Sul do Paraná/ II Mostra de Práticas em Atenção Psicossocial; Inst.promotora/financiadora: Departamento de Psicologia da Universidade Estadual do Centro-Oeste
334. GIROTTI, M. C.; CRUZ, L. V.; PEREIRA, C. M. V.; **ROGATTO, S. R.**; VILLACIS, R. A. R.; POGUE, R.; **DORFMAN, L. E.**; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Aplasia fibular, campomelia tibial e oligossindactilia: síndrome FATCO, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Aplasia fibular, Campomelia tibial, Oligossindactilia, Síndrome FATCO
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia
335. **ZEN, PRG**
Apnéia Obstrutiva do Sono - Mesa Diagnóstico - A Genética, 2016. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Apnéia obstrutiva do sono
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Meio digital; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Falando em Respiração Oral e Apnéia Obstrutiva do Sono; Inst.promotora/financiadora: Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
336. PACINI, G. S.; GIROTTI, M. C.; **TREVISAN, P.**; **KOSHIYAMA, D. B.**; **GRAZIADIO, C.**; Pires de Sá, A.; MEURER, R.; **PROVENZI, V. O.**; SOARES, F. P.; VELHO, M. C.; PEREIRA FILHO, N. A.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Avaliação clínica e citogenética molecular de uma amostra de glioblastomas em adultos: aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e deleção do gene PTEN, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Glioblastoma, Avaliação clínica, Citogenética Molecular
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
337. PACINI, G. S.; GIROTTI, M. C.; **KOSHIYAMA, D. B.**; **TREVISAN, P.**; **GRAZIADIO, C.**; MEURER, R.; Pires de Sá, A.; **PROVENZI, V. O.**; SOARES, F. P.; VELHO, M. C.; PEREIRA FILHO, N. A.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Avaliação clínica e citogenética molecular de uma amostra de glioblastomas em adultos: aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR e deleção do gene PTEN, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Glioblastoma, Avaliação clínica, Avaliação citogenética, Aneuploidia, Amplificação gênica, deleção
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
338. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**
Cardiopatía congênita em um feto apresentando complexo membro parede abdominal, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Complexo membro parede abdominal, Feto
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moirinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
339. LOPES, M. M. O.; Telles, JAB; TELLES, B.; VIEIRA, LUCIANE R.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Cardiopatía congênita em um feto apresentando complexo membro parede abdominal, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Complexo membro parede abdominal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Plaza São Rafael Hotel e Centro de Eventos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: Associação de Obstetrícia e Ginecologia do Rio Grande do Sul
340. ROSA, M. B.; **ROSA, R. F. M.**; MESQUITA, G. L. J.; KAULING, I. E.; BALDINO, I. M.; FERREIRA, L. B.; Guaitolini, J.; RITTER, V. F.; Rosa, RCM; **Zen, P. R. G.**
Diagnóstico de hiperglicemia não cetótica em um recém nascido apresentando hipoatividade e mioclonias, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hiperglicemia não cetótica, Hipoatividade, Mioclonias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Academia Brasileira de Neurologia
341. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**; Betat, RS
Diagnóstico de hipospádia intraútero através do ultrassom bidimensional: um relato de caso, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipospádia, Ultrassom, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moirinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
342. LOPES, M. M. O.; Telles, JAB; TARGA, L. V.; LISBOA, M.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial com anencefalia: relato de um feto apresentando uma grande encefalocelo occipital associada a importante microcefalia, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Encefalocelo occipital, microcefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Plaza São Rafael Hotel e Centro de Eventos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: Associação de Obstetrícia e Ginecologia do Rio Grande do Sul
343. GIROTTI, M. C.; PACINI, G. S.; F. JUNIOR, M. A.; MASCHI, M. M.; Feil, PRK; DIETRICH, C.; TARGA, L. V.; **PETRY, P.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial de massa adrenal detectada no período pré natal, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Massa adrenal fetal, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
344. GIROTTI, M. C.; PACINI, G. S.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Feil, PRK; Dietrich, Cristiane; TARGA, L. V.; **PETRY, P.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial de massa adrenal detectada no período pré-natal, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Massa adrenal fetal, Pré-natal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco

- Brasileiro de Oncologia
345. ROSA, R. C. M.; CORREIA, E. P. E.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; Feil, PRK; WEISS, A.; ARTIGALAS, O. A. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Diagnóstico pré-natal de hipospádia: importância para a avaliação e manejo pós-natal**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipospádia, Avaliação, Manejo neonatal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
346. PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; PACINI, G. S.; GIROTTI, M. C.; F. JUNIOR, M. A.; MASCHI, M. M.; **DORFMAN, L. E.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.** **Disgerminoma de ovário como uma das primeiras manifestações clínicas de uma paciente com disgenesia gonadal pura XY**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgerminoma de ovário, Disgenesia gonadal pura
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
347. PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; PACINI, G. S.; GIROTTI, M. C.; FARINA, M.; MARINHO, M.; **DORFMAN, L. E.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.** **Disgerminoma de ovário como uma das primeiras manifestações clínicas de uma paciente com disgenesia gonadal pura XY**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Disgerminoma de ovário, Disgenesia gonadal pura
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
348. GIROTTI, M. C.; PACINI, G. S.; CRUZ, L. V.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. M.; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Displasia campomélica: relato de duas gêmeas apresentando a forma leve da doença**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia campomélica, Gêmeos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia
349. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; ALBE, G. C.; **ROSA, R. C. M.**; Betat, RS; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Encefalocele occipital associada à ventriculomegalia: achados observados através do ultrassom e da ressonância magnética fetais**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele, Ventriculomegalia, Ultrassom, Ressonância Nuclear Magnética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: EXPO UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem
350. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; Feil, PRK; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Forma autossômica recessiva da omodisplasia: achados pré-natais de uma condição genética rara**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omodisplasia, Autossômica recessiva, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
351. PACINI, G. S.; GIROTTI, M. C.; FARINA, M.; WEISS, A.; LEITZKE, L.; KOPACEK, C.; **ROSA, R. C. M.; ZEN, T. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Hiperinsulinismo secundário a um tumor das ilhotas de Langerhans: Nesidoblastose**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Nesidoblastose, Hiperinsulinismo, Tumor das ilhotas de Langerhans
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
352. PACINI, G. S.; GIROTTI, M. C.; F. JUNIOR, M. A.; WEISS, A.; LEITZKE, L.; KOPACEK, C.; **ROSA, R. C. M.; ZEN, T. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Hiperinsulinismo secundário a um tumor das ilhotas de Langerhans: nesidoblastose**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hiperinsulinismo, Nesidoblastose, Tumor das ilhotas de Langerhans
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Endocrinologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
353. ROSA, M. B.; **ROSA, R. F. M.**; DONATO, A. B.; FERREIRA, L. B.; BODI, M. A.; AMARAL, A. A. G.; CAVERSAN, L. B.; **RAJA, G. M.; MARTINS, R. O.; Zen, P. R. G.** **Hipotonía em um bebê com diagnóstico de miopatia: forma infantil da doença de Pompe**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Doença de Pompe, Miopatia, Hipotonía
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Academia Brasileira de Neurologia
354. SILVA, J. S.; **ROSA, R. C. M.**; CORREIA, E. P. E.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; Feil, PRK; WEISS, A.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Importância da definição diagnóstica pré-natal de malformações do trato urinário: implicações sobre o diagnóstico e o manejo pós-natal**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformações do trato urinário, Prognóstico, Manejo neonatal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
355. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Importância da medida do volume do teratoma sacrococcígeo para o prognóstico fetal**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Teratoma sacrococcígeo, Prognóstico, Volume tumoral
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia
356. **ROSA, R. C. M.**; CORREIA, E. P. E.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; Dietrich, Cristiane; LISBOA, M.; ARTIGALAS, O. A. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Importância da medida do volume tumoral durante o período pré-natal para a determinação do prognóstico de fetos com teratoma sacrococcígeo**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Volume tumoral, Teratoma sacrococcígeo, Prognóstico
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
357. SANTOS, C. B. L.; TROMBETTA, J. S.; **Zen, P. R. G.**; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; GRAPIGLIA, CAROLINA GEITENS; CANABARRO, S. T.; WATERKEMPER, R.; **ROSA, R. F. M.** **Malformações extracardíacas entre pacientes com cardiopatias congênitas**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação extracardíaca, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul - SOCCERGS 2016; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul
358. GIROTTI, M. C.; PACINI, G. S.; F. JUNIOR, M. A.; MASCHI, M. M.; Betat, RS; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; **ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Mensuração pré-natal do volume tumoral para a determinação do prognóstico de fetos com teratoma sacrococcígeo**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Teratoma sacrococcígeo, Volume tumoral
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
359. GIROTTI, M. C.; PACINI, G. S.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Betat, RS; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Rosa, RCM; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.** **Mensuração pré-natal do volume tumoral para a determinação do prognóstico de fetos com teratoma sacrococcígeo**, 2016. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Volume tumoral, Prognóstico, Teratoma sacrococcígeo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia

360. FILIK, H. P.; MAY, G. G.; ALBE, G. C.; **ROSA, R. C. M.**; TARGA, L. V.; Betat, RS; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Microhidranencefalia: uma malformação grave do sistema nervoso central, 2016.
(Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Microhidranencefalia, Malformações, Sistema nervoso central
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: EXPO UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem

361. **ROSA, E. B.**; CORREIA, J. D.; MACIEL, V. A. Z.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; PAFARO, J. N.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Nanismo associado à microcefalia e quadro de degeneração multissistêmica: síndrome de Cockayne, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Nanismo, microcefalia, Degeneração multissistêmica
Áreas do conhecimento: Genética Médica e Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UNICENTRO; Cidade: Guarapuava - PR; Evento: III Congresso Internacional de Saúde Mental/ VII Congresso de Psicologia da Região Centro-Sul do Paraná/ II Mostra de Práticas em Atenção Psicossocial; Inst.promotora/financiadora: Departamento de Psicologia da Universidade Estadual do Centro-Oeste

362. MAY, G. G.; FILIK, H. P.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G. C.; Telles, JAB; Betat, RS; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Papel da ressonância magnética fetal na elucidação de malformações do sistema nervoso central: o exemplo da hidranencefalia, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ressonância Nuclear Magnética, Malformações, Sistema nervoso central, Hidranencefalia
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: EXPO UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: XLV Congresso Brasileiro de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem

363. **ROSA, R. F. M.**; KAULING, I. E.; CORREIA, E. P. E.; MATTOS, V. F.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; BODI, M. A.; PEREIRA, C. S. N.; DRIEMEYER, C.; BALDINO, I. M.
Papel do ultrassom cerebral na avaliação de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ultrasound, Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Academia Brasileira de Neurologia

364. CHINELATO, J.R.; SA, D. C.; FELTES, I. C.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Perfil das pacientes com síndrome de Turner diagnosticadas em um serviço de referência em Genética Clínica no Sul do país, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Citogenética, Dismorfias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos Fecomércio; Cidade: São Paulo - SP; Evento: XI Congresso Paulista de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica

365. LOPES, M. M. O.; GARCIA, A.; Telles, JAB; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Pré-Eclâmpsia e trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do 13, Pre-eclâmpsia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Plaza São Rafael Hotel e Centro de Eventos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: Associação de Obstetrícia e Ginecologia do Rio Grande do Sul

366. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Relação entre gastroquise e idade materna precoce, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastroquise, Idade materna
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

367. **ROSA, R. F. M.**; CAVERSAN, L.; ROSA, M. B.; MESQUITA, G. L. J.; DRIEMEYER, C.; AMARAL, A. A. G.; CLAUDINO, F. C. A.; ARENAS, D. C.; AFRANO, R. A.; **Zen, P. R. G.**
Relato de caso: duas irmãs com mucopolissacaridose do tipo III-C, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mucopolissacaridoses
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurologia

368. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, T. D.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Relato de dois casos ilustrando a associação entre trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) e pré-eclâmpsia, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 13, Síndrome de Patau, Pre-eclâmpsia
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moinhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

369. GIROTTTO, M. C.; PACINI, G. S.; CRUZ, L. V.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. M.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Relato de pai e filho com a síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia

370. LOPES, M. M. O.; GARCIA, A.; Telles, JAB; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Relato de três casos ilustrando a associação entre idade materna precoce e gastroquise, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastroquise, Idade materna
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Plaza São Rafael Hotel e Centro de Eventos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XIX Congresso Gaúcho de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: Associação de Obstetrícia e Ginecologia do Rio Grande do Sul

371. GIROTTTO, M. C.; PACINI, G. S.; CRUZ, L. V.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; PEREIRA, C. M. V.; BARRETO, P. M.; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Relato de um caso familiar de síndrome EEC, uma desordem autossômica dominante caracterizada pela presença de ectrodactilia, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome EEC, Autossômica dominante, Ectrodactilia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: X Congresso Gaúcho de Ortopedia e Traumatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ortopedia e Traumatologia

372. **ROSA, R. F. M.**; CAVERSAN, L.; CLAUDINO, F. C. A.; ROSA, M. B.; KAULING, I. E.; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F. R.; JAKIMIU, A. R.; SOUZA, L. A. C.; **Zen, P. R. G.**
Relato de uma criança apresentando a associação rara entre meningocele occipital e malformação de Dandy-Walker, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Meningocele occipital, Malformação de Dandy-Walker
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Neurologia

373. GIROTTTO, M. C.; PACINI, G. S.; F. JUNIOR, M. A.; MASCHI, M. M.; GRAZIADIO, C.; DORFMAN, L. E.; **Zen, T. D.**; **ROSA, R. C. M.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Relato de uma família apresentando a síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, Familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia

374. **ROSA, R. F. M.**; PACINI, G. S.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; GRAZIADIO, C.; DORFMAN, L. E.; **Zen, T. D.**; **Zen, P. R. G.**; ROSA, RCM; **ROSA, R. F. M.**
Relato de uma família apresentando a síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, Familiar
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA

- Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
375. CORREIA, E. P. E.; GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; ROSA, R. C. M.; GRAZADIO, C.; MATTOS, VINICIUS FREITAS DE; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Retardo de crescimento, dismorfias da face e hipoplasia importante das unhas em uma criança exposta na gestação a anticonvulsivante: síndrome da hidantoína fetal, 2016.
(Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da hidantoína fetal, Retardo de crescimento, Dismorfias, Hipoplasia das unhas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IX Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e VII Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
376. ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; DRIEMEYER, C.; ARENAS, D. L.; CLAUDINO, F. C. A.; KAULING, I. E.; BALDINO, I. M.; CAVERSAN, L.; BODI, M. A.; CAETANO, R. A.
Retardo de crescimento e microcefalia associados a um quadro de degeneração multisistêmica: síndrome de Cockayne, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, microcefalia, Retardo de crescimento, Degeneração multisistêmica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Academia Brasileira de Neurologia
377. PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; PACINI, G. S.; GIROTTTO, M. C.; F. JUNIOR, M. A.; MASCHI, M. M.; **ZEN, T. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.**
Sexo reverso em um paciente com displasia campomélica: relato chamando a atenção para o risco de malignização gonadal, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia campomélica, Malignização gonadal, Sexo reverso
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
378. PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; PACINI, G. S.; CORNELLI, M.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; **ZEN, T. D.; Zen, P. R. G.**; Reis, RCM; ROSA, R. F. M.
Sexo reverso em um paciente com displasia campomélica: relato chamando atenção para o risco de malignização gonadal, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia campomélica, Malignização gonadal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
379. SLEIFER, P.; AVILA, A. T. V.; BUENO, C. D.; ROCHA, V. O.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**
Síndrome de Down: potenciais evocados auditivos de longa latência exógenos e endógeno., 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Audiologia, Potencial evocado
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia; GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Reboças; Cidade: São Paulo -SP; Evento: 31º Encontro Internacional de Audiologia; Inst.promotora/financiadora: Academia Brasileira de Audiologia
380. GIROTTTO, M.C.; PACINI, G. S.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; GRAZADIO, C.; DORFMAN, L. E.; **ZEN, T. D.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Proteus: uma condição genética rara caracterizada por hipercrecimento tecidual e desenvolvimento de tumores subcutâneos, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Proteus, Hipercrecimento tecidual, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
381. GIROTTTO, M. C.; PACINI, G. S.; F. JUNIOR, M. A.; MASCHI, M. M.; GRAZADIO, C.; DORFMAN, L. E.; **ZEN, T. D.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Proteus: uma condição genética rara caracterizada por hipercrecimento tecidual e desenvolvimento de tumores subcutâneos, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Proteus, Hipercrecimento tecidual, Tumores
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
382. SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KURATANI, D. K.; CAETANO, R. A.; PIRES, F. T.; FREITAS, M. H. P.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Rubinstein-Taybi: uma condição genética caracterizada por baixa estatura, dismorfias faciais e polegares/háluxes alargados associados a déficit intelectual, 2016.
(Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: UNICENTRO; Cidade: Guarapuava - PR; Evento: III Congresso Internacional de Saúde Mental/ VII Congresso de Psicologia da Região Centro-Sul do Paraná/ II Mostra de Práticas em Atenção Psicossocial; Inst.promotora/financiadora: Departamento de Psicologia da Universidade Estadual do Centro-Oeste
383. ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; ARENAS, D. L.; Rosa, RCM; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome de Seckel: uma condição genética rara caracterizada por nanismo importante, microcefalia, fâscies típica e déficit intelectual, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Seckel, Nanismo, microcefalia, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: UNICENTRO; Cidade: Guarapuava - PR; Evento: III Congresso Internacional de Saúde Mental/ VII Congresso de Psicologia da Região Centro-Sul do Paraná/ II Mostra de Práticas em Atenção Psicossocial; Inst.promotora/financiadora: Departamento de Psicologia da Universidade Estadual do Centro-Oeste
384. TROMBETTA, J.; SANTOS, C. B. L.; VOGT, G. N.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Telles, JAB; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome oro-fáci-digital associada a defeito de septo atrioventricular e truncus arteriosus, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome oro-fáci-digital, Defeito de septo atrioventricular, Truncus arteriosus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Convenções Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: Congresso da Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul - SOCCERS 2016; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do Rio Grande do Sul
385. PACINI, G. S.; GIROTTTO, M.C.; FARINA, M.; KURATANI, D. K.; KIMURA, K. M.; ALMEIDA, I.; ROSA, R. C. M.; **ZEN, T. D.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome WAGRO: uma condição associada a um maior risco de desenvolvimento de tumor de Wilms, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome WAGRO, Tumor de Wilms
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileiro de Oncologia
386. PACINI, G. S.; GIROTTTO, M. C.; F. JUNIOR, M. A.; KURATANI, D. K.; KIMURA, K. M.; ALMEIDA, I.; ROSA, R. C. M.; **Zen, P. R. G.; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.**
Síndrome WAGRO: uma condição associada a um maior risco de desenvolvimento de tumor de Wilms, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome WAGRO, Tumor de Wilms
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Sofitel Copacabana; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: IX Congresso Franco Brasileiro de Oncologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Franco Brasileira de Oncologia
387. ROSA, R. F. M.; MESQUITA, G. L. J.; AMARAL, A. A. G.; FERREIRA, L. B.; KURATANI, D. K.; KIMURA, K. M.; ALMEIDA, I.; **Zen, P. R. G.**; DONATO, A. B.
Síndrome WAGRO: uma condição rara associada a déficit cognitivo e obesidade, 2016.
(Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome WAGRO, Déficit cognitivo, Obesidade
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Expominas; Cidade: Belo Horizonte - MG; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Neurologia; Inst.promotora/financiadora: Academia Brasileira de Neurologia
388. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; NUNES, M. R.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; GALIÀ, G.
Um feto com merocrania: achados pré e pós-natais, 2016. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Merocrania, Achados pré-natais, Feto
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do The Place Moínhos; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia

389. TELLES, B.; Telles, JAB; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; NUNES, M. R.; **ROSA, R. C. M.**; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Um feto com microhidroanencefalia: diagnóstico diferencial de anencefalia, 2016. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Microhidroanencefalia, Anencefalia, *Diagnóstico diferencial*
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Local:* Centro de Eventos do The Place Moinhos; *Cidade:* Porto Alegre - RS; *Evento:* XII Jornada da Associação Gaúcha de Ultrassonografia; *Inst.promotora/financiadora:* Associação Gaúcha de Ultrassonografia
390. **Barth, Mariana Barth de**; MICHELON, L.; MASIERO, A.; FARIA, A. E. V.; **PROVENZI, V. O.**; SOUZA, V. F.; Dietrich, Cristiane; TARGA, LUCIANO V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
A case of gastroschisis in a fetus presenting congenital neuroblastoma, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastroschisis, Congenital neuroblastoma, Fetus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* Creta Maris Beach Resort; *Cidade:* Crete - Greece; *Evento:* 14th World Congress in Fetal Medicine; *Inst.promotora/financiadora:* The Fetal Medicine Foundation
391. DURKS, P.T.; MAZZIA, A. F. Z.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; PICASSO, M. C.; TEIXEIRA, R. G.; SAVARIS, F. E.; **da Cunha, André Campos**; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
A case of multiple umbilical cord loops in a fetus with fetal varicella syndrome, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Multiple umbilical cord loops, Fetal varicella syndrome, Fetus
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* Creta Maris Beach Resort; *Cidade:* Crete - Greece; *Evento:* 14th World Congress in Fetal Medicine; *Inst.promotora/financiadora:* The Fetal Medicine Foundation
392. **Barth, Mariana Barth de**; Durks PT; FERREIRA, G. D.; SILVEIRA, F.; SOUZA, L. A. C.; JAKIMIUI, A. R.; Telles, JAB; TARGA, L. V.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
A case of occipital meningocele associated with Dandy-Walker malformation, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Occipital meningocele, Dandy-Walker malformation
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* Creta Maris Beach Resort; *Cidade:* Crete - Greece; *Evento:* 14th World Congress in Fetal Medicine; *Inst.promotora/financiadora:* The Fetal Medicine Foundation
393. Durks PT; **Barth, Mariana Barth de**; FILIK, H. P.; MAY, G. G.; BARBOSA, E. S.; ALBE, G.; Telles, JAB; LISBOA, M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
A case of Turner syndrome diagnosed through puncture of the cystic hygroma, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Turner syndrome, Cystic hygroma
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* Creta Maris Beach Resort; *Cidade:* Crete - Greece; *Evento:* 14th World Congress in Fetal Medicine; *Inst.promotora/financiadora:* The Fetal Medicine Foundation
394. CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B., SILVEIRA, D. B.**; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; CANABARRO, S. T.; WATERKEMPER, R.; VIEIRA, A. C.; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
A importância do cuidado a neonatos apresentando importante micrognatia, 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Micrognatia, Neonato
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Pediatria, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Outro; *Local:* Universidade Católica de Pelotas; *Cidade:* Pelotas - RS; *Evento:* XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia; *Inst.promotora/financiadora:* Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
395. **Zen, P. R. G., Graziadio, Carla**; BENCKE, J.; MASIERO, A.; MICHELON, L.; BENDER, L. P.; VOGT, G. N.; Dietrich, Cristiane; Telles, JAB; **ROSA, R. F. M.**
Achados pré e pós-natais de uma criança com síndrome oro-facio-digital e defeito de septo atrioventricular associado a truncus arteriosus, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome oro-facio-digital, Defeito de septo atrioventricular, Truncus arteriosus
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* Hotel JP; *Cidade:* Ribeirão Preto - SP; *Evento:* XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica; *Inst.promotora/financiadora:* Sociedade Brasileira de Genética Médica
396. BARBOSA, E. S.; MAY, G. G.; FILIK, H. P.; ALBE, G. C.; Betat, RS; Fell, PRK; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um caso de gemelaridade imperfeita, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gemelaridade imperfeita, Pré-natal, Ultrassom
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Radiologia Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Outro; *Local:* Centro de Convenções SulAmérica; *Cidade:* Rio de Janeiro - RJ; *Evento:* XLIV Congresso Brasileiro de Radiologia; *Inst.promotora/financiadora:* Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem
397. BARBOSA, E. S.; MAY, G. G.; FILIK, H. P.; ALBE, G. C.; Betat, RS; Fell, PRK; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um caso de gemelaridade imperfeita, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gêmeos fusionados, Gemelaridade imperfeita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Radiologia Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Outro; *Local:* Centro de Convenções Sul América; *Cidade:* Rio de Janeiro - RJ; *Evento:* Colégio Brasileiro de Radiologia - CBR 2015; *Inst.promotora/financiadora:* Colégio Brasileiro de Radiologia e Diagnóstico por Imagem
398. CHINELATO, J.R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Telles, JAB; **da Cunha, André Campos**; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; LUCERO, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto apresentando cifoze congênita associada à meningocele lombossacra, 2015. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Achados pré-natais, Cifoze congênita, Mielomeningocele lombossacra
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* PUCRS; *Cidade:* Porto Alegre - RS; *Evento:* VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; *Inst.promotora/financiadora:* PUCRS
399. MAKRAKIS, M. A.; ARENAS, D. L.; MACIEL, V. A. Z.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; **DORFMAN, L. E.**; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Aniridia associada a déficit intelectual em uma criança apresentando deleção do braço curto do cromossomo 11: síndrome de Wagr, 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome WAGR, deleção, Cromossomo 11
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Outro; *Local:* Wish Serrano Resort & Convention; *Cidade:* Gramado - RS; *Evento:* XII Jornada de Psiquiatria da APRS; *Inst.promotora/financiadora:* APRS
400. CORREIA, E. P. E.; **BELTRAO, L. A., GUIMARAES, V. B.**; TROMBETTA, J. S.; LIGUINI, K. L. P.; **MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M., GRAZADIO, C., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Anormalidades identificadas através de ultrassom cerebral em uma amostra de pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ultrassom, Trissomia do cromossomo 13, Anormalidade cerebral, Síndrome de Patau
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Vários; *Local:* PUCRS; *Cidade:* Porto Alegre - RS; *Evento:* VIII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; *Inst.promotora/financiadora:* Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
401. MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; OLIVEIRA, F. A.; F. JUNIOR, M. A.; **da Cunha, André Campos**; Betat, RS; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Aspectos pulmonares associados à osteogênese imperfeita do tipo II, 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Osteogênese imperfeita, Pulmão, Respiração
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Outro; *Local:* Hotel Plaza São Rafael; *Cidade:* Porto Alegre - RS; *Evento:* VII Congresso Gaúcho de Pneumologia; *Inst.promotora/financiadora:* Sociedade de Pneumologia e Tisiologia do RS
402. NOGUEIRA, L. T.; MORAIS, C. O.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; OLIVEIRA, F. A.; MASHI, M. M.; **DORFMAN, L. E., LONGHI, A., ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Aspectos respiratórios relacionados à síndrome de Marshall-Smith, 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Respiração
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; *Meio de divulgação:* Outro; *Local:* Hotel Plaza São Rafael; *Cidade:* Porto Alegre - RS; *Evento:* VII Congresso Gaúcho de Pneumologia; *Inst.promotora/financiadora:* Sociedade de Pneumologia e Tisiologia da RS
403. **Zen, P. R. G., GRAZADIO, C.**; MASIERO, A.; MICHELON, L.; FARIA, A. E.; **PROVENZI, V. O.**; SOUZA, V.; Fell, PRK; Dietrich, Cristiane; **ROSA, R. F. M.**
Associação de gastrosquise com neuroblastoma congênito: fato ou mera coincidência?, 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gastrosquise, Neuroblastoma congênito
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

- Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel JP; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica*
404. SCHOLL, J. N.; **Zen, P. R. G.**
Avaliação da frequência de amplificação do gene EGFR detectada através da técnica de FISH em uma amostra de pacientes adultos com glioblastoma primário, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: FISH, Glioblastoma, EGFR, Amplificação gênica
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVI Salão de Iniciação Científica da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS*
405. ROSA, E. B.; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; **TREVISAN, P.**; SILVA, J. N.; **Zen, P. R. G.**
Avaliação do uso de medicamentos e drogas de abuso por gestantes com fetos portadores de malformações atendidas no Serviço de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformações, Medicamentos, Drogas de abuso, Gestação
Áreas do conhecimento: Enfermagem, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: X Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia; Inst.promotora/financiadora: Programa de Pós-Graduação em Patologia*
406. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; RAMOS, A.; EVERLING, E.; NOGUCHI, P.; MIOLA, J.; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Avaliação pré-natal de uma família com a síndrome de sinostose múltipla, 2015. (Simpósio.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da sinostose múltipla, Avaliação pré-natal
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS*
407. CARMO, J. C.; GROSS, M. C.; PRAZERES, V. G. M.; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**; FANTIN, C.
Caracterização clínica de indivíduos com púrpura trombocitopênica imunológica da Fundação de Hematologia e Hemoterapia do estado do Amazonas testados citogeneticamente para a síndrome de deleção 22q11.2, 2015. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, Púrpura trombocitopênica, Síndrome de deleção 22q11.2
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Hematologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Ocean Palace Beach Resort; Cidade: Natal - RN; Evento: V Congresso Norte-Nordeste de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica*
408. CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; CANABARRO, S. T.; WATERKEMPER, R.; OLIVEIRA, C. P.; **Zen, PRG**; **ROSA, R. F. M.**
Cardiopatía congênita complexa: a importância do diagnóstico precoce em neonatos, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Diagnóstico precoce, Neonato
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Cidade: Pelotas - RS; Evento: XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Neonatologia da Sociedade de Pediatria do RS*
409. **SILVEIRA, D. B.**; **ROSA, E. B.**; SOUZA, V.; **POLLI, J. B.**; HAUBERT, G.; **GUIMARAES, V. B.**; CORREIA, J. D.; CORREIA, E. P. E.; **Zen, PRG**; **ROSA, R. F. M.**
Cardiopatías congénitas: o quanto a ultrassonografia obstétrica de rotina tem sido útil na sua detecção?, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Ultrassonografia obstétrica, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Universidade Católica de Pelotas; Cidade: Pelotas - RS; Evento: XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*
410. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Dietrich, Cristiane; ARAUJO, P.; Betat, RS; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Crescimento intrauterino restritivo em um feto apresentando nó verdadeiro de cordão umbilical, 2015. (Simpósio.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Feto, Crescimento intrauterino, Nó de cordão umbilical
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS*
411. CORREIA, J. D.; KLEIN, A. S.; SANTOS, J. L. R.; CAREGNATO, R. C. A.; MONTEIRO, A. B.; LOURENÇONE, E. M. S.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; **Zen, PRG**; **ROSA, R. F. M.**
Cuidados com pacientes em isolamento de contato em uma unidade de terapia intensiva (UTI): um relato de caso, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Isolamento de contato, Terapia intensiva
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Terapia Intensiva do Rio Grande do Sul*
412. CORREIA, J. D.; FONSECA, J. P.; KLEIN, A. S.; CAREGNATO, R. C. A.; CARVALHO, G. P.; LOURENÇONE, E. M. S.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; **Zen, PRG**; **ROSA, R. F. M.**
Cuidados com pacientes em oxigenação por membrana extracorpórea (ECMO): relato de caso, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Oxigenação, Membrana extracorpórea
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Terapia Intensiva do Rio Grande do Sul*
413. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; VOGT, G. N.; MASIERO, A.; MICHELON, L.; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Defeito de septo atrioventricular associado a truncus arteriosus em um feto com síndrome oro-facio-digital, 2015. (Simpósio.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Defeito de septo atrioventricular, Truncus arteriosus, Síndrome oro-facio-digital, Feto
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS*
414. SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; ARENAS, D. L.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; HASSMANN, A. H.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, P. R. G.**
Deficit intelectual associado à baixa estatura, dismorfias faciais e polegares/hálucos alargados: síndrome de Rubinstein-Taybi, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Déficit intelectual, Baixa estatura, Dismorfias faciais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS*
415. SOUZA, V.; HAUBERT, G.; **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; Betat, RS; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **GUIMARAES, V. B.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Detección pré-natal de hipospádia: importância para a avaliação e manejo neonatal, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipospádia, Diagnóstico pré-natal, Manejo neonatal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Universidade Católica de Pelotas; Cidade: Pelotas - RS; Evento: XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*
416. BELTRAO, L. A.; **GUIMARAES, V. B.**; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; **GRAZIADIO, C.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico de crianças com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) em mosaico: um desafio para os pediatras, 2015. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, Síndrome de Edwards, Diagnóstico
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VIII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*
417. **SILVEIRA, D. B.**; **ROSA, E. B.**; CORREIA, J. D.; **ROSA, R. F. M.**; **Zen, PRG**
Diagnóstico de enfermagem aos neonatos com cardiopatía congênita, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatía congênita, Diagnóstico, Neonato
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXXIII Semana de Enfermagem da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre*
418. **ROSA, E. B.**; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; Betat, RS; Telles, JAB; **PETRY, P.**; **Zen, P. R. G.**; **ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico de massa adrenal fetal: um dilema diagnóstico e terapêutico, 2015. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Massa adrenal fetal, Diagnóstico, Tratamento

Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, *Pediatria*
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Outro*; Local: *Universidade Católica de Pelotas*; Cidade: *Pelotas* - RS; Evento: *XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia*; Inst.promotora/financiadora: *Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

419. GRAZIADIO, C.; PELIZZARI, E.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; TARGA, L. V.; EVERLING, E.; NOGUCHI, P.; GARCIA, A.; MULLA, J.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial de anencefalia no período pré-natal: revisão a partir da descrição de uma série de casos, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Anencefalia, Pré-natal, Diagnóstico diferencial*
Áreas do conhecimento: *Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *Hotel JP*; Cidade: *Ribeirão Preto* - SP; Evento: *XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica*; Inst.promotora/financiadora: *Sociedade Brasileira de Genética Médica*

420. **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; TARGA, LUCIANO V.; Fell, PRK; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico fetal de estenose de junção ureteropélvica: importância para o manejo neonatal, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Estenose de junção ureteropélvica, Neonato, Diagnóstico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Pediatria*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Outro*; Local: *Universidade Católica de Pelotas*; Cidade: *Pelotas* - RS; Evento: *XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia*; Inst.promotora/financiadora: *Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

421. CHINELATO, J.R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; LUCERO, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico pré-natal de hidranencefalia através de ressonância magnética, 2015. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Diagnóstico pré-natal, Hidranencefalia, Ressonância Nuclear Magnética*
Áreas do conhecimento: *Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *PUCRS*; Cidade: *Porto Alegre* - RS; Evento: *VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS*; Inst.promotora/financiadora: *PUCRS*

422. CHINELATO, J.R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; Betat, RS; Fell, PRK; ALTMANN, F.; PETERSEN, V. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Dilatação fetal da bexiga e pelvis renais secundária a ureteroceles, 2015. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Dilatação de bexiga, Dilatação de pelve renal, Ureterocelo, Feto*
Áreas do conhecimento: *Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *PUCRS*; Cidade: *Porto Alegre* - RS; Evento: *VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS*; Inst.promotora/financiadora: *PUCRS*

423. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J.; LLIGUIN, K.; CORREIA, E. P. E.; PETERSEN, V.C.; CHINELATO, J.R.; Graziadio, Carla; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Displasia campomélica: relato de duas gêmeas apresentando a forma leve da doença, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Displasia campomélica, Gemelaridade*
Áreas do conhecimento: *Pediatria, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *Expotrade Convention Center*; Cidade: *Curitiba* - PR; Evento: *IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas - CRIANÇA 2015*; Inst.promotora/financiadora: *Hospital Pequeno Príncipe*

424. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; CORREIA, E. P. E.; PETERSEN, V.C.; CHINELATO, J.R.; **GRAZIADIO, C. ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Displasia campomélica: relato de duas gêmeas apresentando a forma leve da doença, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Displasia campomélica, Gemelaridade*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Outro*; Local: *Expotrade Convention Center*; Cidade: *Curitiba* - PR; Evento: *IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas*; Inst.promotora/financiadora: *Hospital Pequeno Príncipe*

425. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; CHINELATO, J.R.; PETERSEN, V.C.; ALTMANN, F.; MURADAS, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
DIZYGOTIC TWINS CONCORDANT FOR MYELOMENINGOCELE, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Dizygotic twins, Myelomeningocele*
Áreas do conhecimento: *Pediatria, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *FIERGS*; Cidade: *Porto Alegre* - RS; Evento: *World Congress on Brain, Behaviour and Emotions*; Inst.promotora/financiadora: *Instituto de Neurociências Integradas*

426. GREGORY, L.; SLEIFER, P.; SILVA, G. P.; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Ectrodactyly associated to ectodermal dysplasia and cleft lip/palate: report of a family case of EEC syndrome, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Ectrodactyly, EEC syndrome, Ectodermal dysplasia, Cleft lip/palate*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Outro*; Local: *Centro de Convenções Rebouças*; Cidade: *São Paulo* - SP; Evento: *14º Congresso da FORL*; Inst.promotora/financiadora: *Fundação Otorrinolaringologia*

427. HAUBERT, G.; SOUZA, V.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; MURADAS, R.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Evolução de uma série de fetos com síndrome de Potter diagnosticados no período pré-natal, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Síndrome de Potter, Pré-natal*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Outro*; Local: *Centro de Eventos Plaza São Rafael*; Cidade: *Porto Alegre* - RS; Evento: *IV Encontro Internacional de Neonatologia*; Inst.promotora/financiadora: *Hospital de Clínicas de Porto Alegre*

428. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J.; LLIGUIN, K.; CORREIA, E. P. E.; LANÇA, E.; MARTINS, R. O.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Forma infantil da doença de Pompe: uma causa de hipotonia no período neonatal, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Doença de Pompe, Hipotonia, Período neonatal*
Áreas do conhecimento: *Pediatria, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *Expotrade Convention Center*; Cidade: *Curitiba* - PR; Evento: *IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas - CRIANÇA 2015*; Inst.promotora/financiadora: *Hospital Pequeno Príncipe*

429. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; VOCT, G. N.; Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
HYDROLETHALUS SYNDROME: DESCRIPTION OF THE FIRST BRAZILIAN CASE WHOSE DIAGNOSIS OCCURRED PRENATALLY, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Hydroletharus syndrome, Prenatal diagnosis*
Áreas do conhecimento: *Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *FIERGS*; Cidade: *Porto Alegre* - RS; Evento: *World Congress on Brain, Behaviour and Emotions*; Inst.promotora/financiadora: *Instituto de Neurociências Integradas*

430. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; CORREIA, E. P. E.; TROMBETTA, J.; LLIGUIN, K.; da Cunha, André Campos; Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Idade materna precoce e sua associação com risco aumentado de malformações, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Malformações, Idade materna*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *Expotrade Convention Center*; Cidade: *Curitiba* - PR; Evento: *IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas - CRIANÇA 2015*; Inst.promotora/financiadora: *Hospital Pequeno Príncipe*

431. SOUZA, V.; HAUBERT, G.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; Betat, RS; da Cunha, André Campos; LLIGUIN, K. L. P.; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Importância da medida do volume do teratoma sacrococcígeo no período pré-natal para a determinação do prognóstico, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Teratoma sacrococcígeo, Prognóstico, Pré-natal*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Outro*; Local: *Universidade Católica de Pelotas*; Cidade: *Pelotas* - RS; Evento: *XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia*; Inst.promotora/financiadora: *Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

432. CHINELATO, J.R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; Betat, RS; SOUZA, V. F.; CALAI, G.; LISBOA, M.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Importância da medida do volume tumoral para a determinação prognóstica do teratoma sacrococcígeo fetal, 2015. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: *Volume tumoral, Teratoma sacrococcígeo, Feto, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português*. Meio de divulgação: *Vários*; Local: *PUCRS*; Cidade: *Porto Alegre* - RS; Evento: *VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS*; Inst.promotora/financiadora: *PUCRS*

433. FARINA, M.; MASCHI, M. M.; OLIVEIRA, F. A.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.**; OBANDO, I.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Malformação adenomatóide cística bilateral associada à meningocoele fetoestomodal, 2015.

- (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação adenomatóide cística, Meningocele frontoetmoidal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Plaza São Rafael;
Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pneumologia e Tisiologia do RS
434. FARINA, M.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; OLIVEIRA, F. A.; **ZEN, PRG, ROSA, R. F. M., da Cunha, André Campos**
Malformação adenomatóide cística do tipo II acometendo apenas um dos fetos de uma gestação gemelar, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação adenomatóide cística, Gemelaridade, Feto
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Plaza São Rafael;
Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pneumologia e Tisiologia do RS
435. CHINELATO, J. R.; MASCHI, M. M.; FARINA, M.; Telles, JAB; SILVEIRA, F.; SOUZA, L. A. C.; JAKIMIU, A. R.; FERREIRA, G. D.; **Zen, Paulo R. G., ROSA, R. F. M.**
Malformação de Dandy-Walker em um feto apresentando meningocele occipital, 2015. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocele occipital, Feto
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
436. DURKS, P. T.; **Barth, Mariana Barth de**; MARINHO, M.; FARINA, M.; HAUBERT, G.; SOUZA, V.; CALAI, G.; Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Monozygotic twins discordant for type II congenital cystic adenomatoid malformation, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Monozygotic twins, Type II congenital cystic adenomatoid malformation
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Creta Maris Beach Resort; Cidade: Crete - Greece; Evento: 14th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
437. MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; ARENAS, D. L.; **ROSA, E. B., SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Mucopolissacaridose do tipo III-C: um erro inato do metabolismo caracterizado por alterações cognitivas, neurológicas e comportamentais, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mucopolissacarídeos, Erro inato do metabolismo, Alteração cognitiva, Alteração neurológica, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
438. **GUIMARAES, V. B., BELTRAO, L. A.**; CORREIA, E. P. E.; LLIGUIN, K.; TROMBETTA, J.; ALTMANN, F.; PETERSEN, V. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Multidisciplinaridade na avaliação e tratamento de pacientes com a síndrome de deleção 22q11 (síndrome Velocardiofacial / DiGeorge), 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Síndrome velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge, Multidisciplinaridade
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Exportrade Convention Center; Cidade: Curitiba - PR; Evento: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas - CRIANÇA 2015; Inst.promotora/financiadora: Hospital Pequeno Príncipe
439. **GRAZIADIO, C.**; BENCKE, J.; MAZZIA, A. F. Z.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; PICASSO, M. C.; TEIXEIRA, R. G.; TARGA, L. V.; BETAT, ROSILENE DA S.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Múltiplas circulares de cordão umbilical em um feto com síndrome da varicela fetal, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Circular de cordão umbilical, Varicela fetal, Feto
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel JP; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
440. SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; MAKRAKIS, M. A.; **ROSA, E. B., SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M., Zen, P. R. G.**
Nanismo importante de início pré-natal associado a déficit intelectual, microcefalia e fascies característica: síndrome de Seckel, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Nanismo, Déficit intelectual, microcefalia, Síndrome de Seckel
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
441. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; Telles, JAB; Fell, PRK; LISBOA, M.; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
NEURAL TUBE DEFECTS AS MARKERS FOR TRISOMY 18 (EDWARDS SYNDROME), 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Neural tube defects, Trisomy 18, Edwards syndrome, Marker
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behaviour and Emotions; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
442. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; TARGA, L. V.; PETERSEN, V. C.; Betat, RS; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
NEURAL TUBE DEFECTS EVALUATED THROUGH FETAL ULTRASOUND AND MAGNETIC RESONANCE IMAGING, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Neural tube defects, Fetal medicine, Ultrasound, Magnetic resonance imaging
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behaviour and Emotions; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
443. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; **PROVENZI, V. O.**; MASIERO, A.; MICHELON, L.; FARIA, A. E.; Dietrich, Cristiane; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Neuroblastoma congênito associado à gastrosquise, 2015. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Neuroblastoma congênito, Gastrosquise
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
444. **ZEN, PRG**
No Sul do Brasil, 2015. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Atibaia Residence; Cidade: Atibaia - SP; Evento: 4ª Reunião Brasileira de Citogenética; Inst.promotora/financiadora: Reunião Brasileira de Citogenética
445. CORREIA, J. D.; ANDRADE, L. S.; VECOSI, D. S. G.; CANABARRO, S. T.; WATERKEMPER, R.; CARVALHO, G.; **ROSA, E. B., SILVEIRA, D. B., ZEN, PRG, ROSA, R. F. M.**
Paciente pós-transplante renal em uma unidade de terapia intensiva pediátrica (UTIP): um relato de caso, 2015. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Transplante renal, Terapia intensiva
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Terapia Intensiva do Rio Grande do Sul
446. **Zen, P. R. G.**
Panorama da Citogenética no Sul do Brasil, 2015. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Local: Atibaia Residence Hotel; Cidade: Atibaia - SP; Evento: 4ª Reunião Brasileira de Citogenética; Inst.promotora/financiadora: Comissão Organizadora
447. **GUIMARAES, V. B.**; CORREIA, E. P. E.; **BELTRAO, L. A.**; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; MATOS, V. F.; **ROSA, R. C. M., GRAZIADIO, C., Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Papel do ultrassom na identificação de anormalidades abdominais entre pacientes com trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau), 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ultrassom, Anormalidades abdominais, Trissomia do cromossomo 13
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VIII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
448. CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B., SILVEIRA, D. B.**; VOGT, G. N.; POLI, J. H. Z.; FELTES, I. C.; SAMPAIO, V. O.; SA, D. C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Perfil de pacientes com síndrome de Down admitidos em uma unidade de tratamento intensivo

- cardiológica de um hospital pediátrico, 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Aspecto clínico
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: X Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia; Inst.promotora/financiadora: Programa de Pós-Graduação em Patologia
449. GREGORY, L.; SILVA, G. P.; **SLEIFER, P.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG**
Pierre Robin sequence associated to eye abnormalities:Stickler syndrome., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Pierre-Robin sequence, Stickler syndrome, Eye abnormalities
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Reboças; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 14º Congresso da FORL; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia
450. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; TARGA, L. V.; CHINELATO, J.R.; PELIZZARI, E.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Placenta adhered to the cephalic pole in a fetus with limb-body wall complex., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cephalic pole, Placenta adhered, Limb-body wall complex, Fetus
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behaviour and Emotions; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
451. **Barth, Mariana Barth de**; DURKS, P.T.; MICHELON, L.; MASIERO, A.; VOGT, G. N.; BENDER, L. P.; **da Cunha, André Campos**; Betat, RS; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Prenatal features of a child with oro-facio-digital syndrome presenting a complex congenital heart defect., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: oro-facio-digital syndrome, Congenital heart defects
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Creta Maris Beach Resort; Cidade: Crete - Greece; Evento: 14th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
452. CORREIA, J. D.; GRASSI, M. A.; SOUZA, A. S.; SILVA, A. S.; CAREGNATO, R. C. A.; CARVALHO, G. P.; **SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Relato de caso: encefalite viral causada por herpes virus (HSV) do tipo I., 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalite viral, Herpes virus
Áreas do conhecimento: Medicina,Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: XVI Congresso Sul Brasileiro de Medicina Intensiva; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Terapia Intensiva do Rio Grande do Sul
453. SILVA, K. Z.; SILVA, G. P.; WAGNER, J.; **MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.**
Relato de paciente com acidose tubular renal em sua primeira consulta em um serviço de genética clínica com atendimento fonoaudiológico., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Acidose tubular renal, Consulta, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VIII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
454. **GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J.; LLIGUIN, K.; CORREIA, E. P. E.; ALTMANN, F.; KOPACEK, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Relato de um caso familiar de síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários associada a hipotireoidismo congênito., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários, Hipotireoidismo
Áreas do conhecimento: Pediatria,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Exporade Convention Center; Cidade: Curitiba - PR; Evento: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas - CRIANÇA 2015; Inst.promotora/financiadora: Hospital Pequeno Príncipe
455. MACIEL, V. A. Z.; MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; MALHEIROS, S.; VILAS BOAS, M.; FERRAO, Y. A.; **DORFMAN, L. E.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Relato de um paciente com a síndrome do X-frágil identificada através do cariótipo de alta resolução., 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do X Frágil, Cariótipo de alta resolução, Retardo mental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
456. HAUBERT, G.; SOUZA, V.; **SILVEIRA, D. B.**; CORREIA, J. D.; **ROSA, E. B.**; Dietrich, Cristiane; CORREIA, E. P. E.; **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Relato de um recém-nascido apresentando a forma autossômica recessiva da omodisplasia., 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omoidisplasia, Autossômica recessiva, Recém-nascido
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Universidade Católica de Pelotas; Cidade: Pelotas - RS; Evento: XX Jornada Sul-Rio-Grandense de Neonatologia; Inst.promotora/financiadora: Comitê de Neonatologia / Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
457. **ALMEIDA, S. T.**; GREGORY, L.; SARTORI, B. C. P.; OLIVEIRA, T. R.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Report of a family case of Treacher Collins syndrome: importance of early recognition., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Treacher Collins syndrome, Family case, Early recognition
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: São Paulo; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 14º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia
458. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; TARGA, L. V.; ALTMANN, F.; Betat, RS; Telles, JAD; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Report of a fetus with occipital encephalocele associated to ventriculomegaly evaluated through two-dimensional ultrasound and magnetic resonance imaging., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Occipital encephalocele, Ventriculomegaly, Ultrasound, Magnetic resonance imaging
Áreas do conhecimento: Pediatria,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behaviour and Emotions; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
459. CHINELATO, J.R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; TARGA, L. V.; Feli, PRK; RAMOS, A.; ARAUJO, P.; HAUBERT, G.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Série de casos ilustrando o diagnóstico diferencial de anencefalia no período pré-natal., 2015. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Pré-natal, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
460. FOSCARINI, A. C.; SARTORI, G. D. P.; GONZALES, J. F. O.; KRIEGER, E. R.; Dietrich, Cristiane; Feli, PRK; SA, D. C.; SAMPAIO, V. O.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
SEVERE MICROHYDROANENCEPHALY: DIFFERENTIAL DIAGNOSIS WITH ANENCEPHALY., 2015. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Microhydroanencephaly, Differential diagnosis, Anencephaly
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: World Congress on Brain, Behaviour and Emotions; Inst.promotora/financiadora: Instituto de Neurociências Integradas
461. MACIEL, V. A. Z.; ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; CAETANO, R. A.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Cockayne: uma doença genética rara caracterizada por degeneração multissistêmica., 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cockayne, Degeneração multissistêmica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
462. MACIEL, V. A. Z.; ARENAS, D. L.; SILVA, T. M.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; VIEIRA, K. B.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Cri-du-Chat: uma condição genética bastante associada a alterações cognitivas e comportamentais., 2015. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Alteração cognitiva, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS

463. ARENAS, D. L.; SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; TSUGAMI, L. G.; SILVEIRA, C. P.; VILAS BOAS, M.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de deleção 22q11: uma doença genética comum frequentemente associada a alterações cognitivas e transtornos psiquiátricos, 2015. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Alteração cognitiva, Aspectos psiquiátricos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
464. MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; MACIEL, V. A. Z.; **ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; CORREIA, J. D.; DORFMAN, L. E.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Kabuki: uma condição genética rara caracterizada por déficit intelectual e achados faciais típicos, 2015. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Kabuki, Déficit intelectual, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
465. ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; SILVA, T. M.; ALMEIDA JUNIOR, I. G.; KIMURA, K. M.; MALHEIROS, S.; FERRAO, Y. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Seip-Berardinelli: uma forma rara de lipodistrofia congênita associada a déficit intelectual, 2015. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Seip-Berardinelli, Lipodistrofia congênita, Déficit intelectual
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
466. SILVA, T. M.; ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; KIMURA, K. M.; MERGENER, R.; **Riegel, Marluce; FERRAO, Y. A.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Wolf-Hirschhorn: uma condição genética frequentemente associada a alterações cognitivas, neurológicas e comportamentais, 2015. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Alteração cognitiva, Alteração neurológica, Alteração comportamental
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
467. GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TROMBETTA, J.; LLIGUIN, K.; CORREIA, E. P. E.; CHINELATO, J. R.; GRAZIANO, C.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Sinostose radioumeral em uma criança com história de fraturas: síndrome de Antley-Bixler, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Sinostose radioumeral, Síndrome de Antley-Bixler, Fraturas
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Exprotrade Convention Center; Cidade: Curitiba - PR; Evento: IV Congresso Internacional de Especialidades Pediátricas - CRIANÇA 2015; Inst.promotora/financiadora: Hospital Pequeno Príncipe
468. SILVA, K. Z.; WAGNER, J.; SILVA, G. P.; **MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.**
Triagem auditiva neonatal: índice de realização e aspectos fonoaudiológicos de pacientes de um serviço de genética clínica, 2015. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Achados fonoaudiológicos, Triagem auditiva neonatal
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VIII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
469. ARENAS, D. L.; MAKRAKIS, M. A.; MACIEL, V. A. Z.; MALHEIROS, S.; KIMURA, K. M.; **DORFMAN, L. E.; FERRAO, Y. A.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Trigonocefalia associada a dismorfias faciais e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor: síndrome de deleção 9p, 2015. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de deleção 9p, Trigonocefalia, Dismorfias, Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Wish Serrano Resort & Convention; Cidade: Gramado - RS; Evento: XII Jornada de Psiquiatria da APRS; Inst.promotora/financiadora: APRS
470. OLIVEIRA, F. A.; MORAIS, C. O.; NOGUEIRA, L. T.; SANTOS, C. B. L.; YONAMINE, T. M.; MASCHI, M. M.; F. JUNIOR, M. A.; CHINELATO, J. R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trissomia parcial do cromossomo 8 e monossomia parcial do cromossomo 15 em um feto apresentando hérnia diafragmática, 2015. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cromossomo 8, Cromossomo 15, Trissomia parcial, Monossomia parcial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Pneumologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pneumologia e Tisiologia do RS
471. CHINELATO, J. R.; FARINA, M.; MASCHI, M. M.; Telles, JAB; Betat, RS; RAMOS, A.; ARAUJO, P.; LUCERO, R.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Uropatia obstrutiva associada a cisto alantóide de cordão umbilical, 2015. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Uropatia obstrutiva, Cisto alantóide, Cordão umbilical
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
472. SIMONETTI, B. L.; **ALMEIDA, S. T.; SILVA, K. Z.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Achados fonoaudiológicos em um recém-nascido com síndrome de Down e disfunção respiratória precoce, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Disfunção respiratória
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Expoville Centro de Exposições e Convenções; Cidade: Joinville - SC; Evento: 22º Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia
473. RAMOS, J.; GONZALES, J.; Telles, JAB; MAYUMI, T.; NOGUEIRA, L.; MORAIS, C.; **da Cunha, André Campos; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Achados pré-natais de um feto com síndrome de Pfeiffer do tipo I, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Pfeiffer, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Congresso Sul-Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS - SOGISC - SOGIPA
474. **Zen, P. R. G.**
Apresentação das Pró-Reitorias, 2014. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ambientação acadêmica, Formação continuada, Docente
Áreas do conhecimento: Educação
Setores de atividade: Educação
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Curso de Ambientação Acadêmica; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
475. **SCHOLL, J. N.; Zen, P. R. G.**
Avaliação do perfil de gestantes atendidas em um serviço de Medicina Fetal do sul do Brasil com indicação de cariotipagem fetal, 2014. (Outra Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Gestação, Cariotipagem fetal, Feto
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Salão de Iniciação Científica da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Pró-Reitoria de Pesquisa, Inovação e Desenvolvimento
476. **BELTRAO, L. A.; POLLI, J. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; MATOS, I.; KOPACEK, C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Características clínicas de uma amostra de pacientes com diagnóstico de síndrome de Rubinstein-Taybi, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
477. **Zen, P. R. G.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; TSUGAMI, L. G.; da Cunha, André Campos;** Betat, RS; Telles, JAB; TARGA, L. V.; Fell, PRK; **ROSA, R. F. M.**
Complexo membro-parede abdominal: experiência de um serviço de medicina fetal do Sul do Brasil, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Complexo membro-parede abdominal, Medicina fetal
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Praia Centro; Cidade: Fortaleza - CE; Evento: XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

478. **Zen, P. R. G.**
Crescimento e desenvolvimento crâniofacial, 2014. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Crescimento, Desenvolvimento, Craniofacial
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Salão Nobre - UFSCPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 1º Encontro de Interdisciplinaridades em Fonoaudiologia: Motricidade orofacial; Inst.promotora/financiadora: Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
479. RAMOS, J.; Telles, JAB; PELIZZARI, E.; TSUGAMI, L. G.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; TARGA, L. V.; Betat, RS; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Diagnóstico diferencial de anencefalia a partir de uma série de casos, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Congresso Sul-Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS - SOGISC - SOGIPA
480. SUTMOLLER, A.T.C.; DURKS, P.T.; **Barth, Mariana Barth de; PELIZZARI, E.; MURADAS, R.; Telles, JAB; Betat, RS; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Zen, PRG; ROSA, R. F. M.**
Diaphragmatic hernia in a fetus presenting partial trisomy of chromosome 8 and partial monosomy of chromosome 15 secondary to a maternal translocation, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Diaphragmatic hernia, trisomy, Monosomy, Maternal translocation
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 13th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
481. **Zen, P. R. G., ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; MATOS, I.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; TARGA, L. V.; Betat, RS; Telles, JAB; ROSA, R. F. M.**
Encefalocele anterior em feto apresentando malformação adenomatóide cística bilateral, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele, Malformação adenomatóide cística
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Praia Centro; Cidade: Fortaleza - CE; Evento: XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
482. RAMOS, J.; GONZALES, J.; Telles, JAB; Dietrich, Cristiane; PEREIRA, C.V.; CORNELLI, M.; CRUZ, L.V.; PERTILE, P.C.; **Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Forma autossômica recessiva de omofidia: uma displasia esquelética rara, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omofidia, Displasia esquelética, Autossômica recessiva
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Congresso Sul-Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS - SOGISC - SOGIPA
483. **POLLI, J. B.; GUIMARAES, V. B.; LUQUIN, K.; MATTOS, V. F.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Importância da avaliação cariotípica de pacientes pediátricos com fenótipo de espectro óculo-auriculo-vertebral, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-auriculo-vertebral, Cariótipo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
484. **Barth, Mariana Barth de; PEREIRA, C.V.; CRUZ, L.V.; GIROTTI, M.C.; SAVARIS, F. E.; Telles, JAB; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Betat, RS; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Left atrial isomerism associated with lung agenesis, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Left atrial isomerism, Lung agenesis
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 13th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
485. **ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; PASKULIN, G. A.; TREVISAN, P.; GRAZIANO, C.; OMENA FILHO, R. L.; Fiegenbaum, M.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; Zen, P. R. G.**
Macrotrombocitopenia como preditor diagnóstico de síndrome de deleção 22q11 em pacientes com cardiopatia congênita, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Macrotrombocitopenia, Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Praia Centro; Cidade: Fortaleza - CE; Evento: XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
486. **Barth, Mariana Barth de; MORAIS, C.; NOGUEIRA, L.; SANTOS, C.B.L.; YONAMINE, T.M.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; TELES, JORGE A.B.; Dietrich, Cristiane; Zen, PRG; ROSA, R. F. M.**
Multiple synostosis syndrome: identifying possible ultrasound markers, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Multiple synostosis syndrome, Ultrasound markers
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 13th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
487. **Barth, Mariana Barth de; CHINELATO, J.R.; PETERSEN, V.C.; OLIVEIRA, F.A.; Dietrich, Cristiane; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Betat, RS; Fell, PRK; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Myelomeningocele in dizygotic twins, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Myelomeningocele, Dizygotic twins
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 13th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
488. **GUIMARAES, V. B.; POLLI, J. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; MATOS, I.; MATTOS, V. F.; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Pacientes com síndrome de Down hospitalizados em uma UTI cardiologia pediátrica: avaliação clínica e citogenética, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Avaliação clínica, Avaliação citogenética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
489. **POLLI, J. B.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; LANGER, S. S.; PENNO, C. M.; PETRY, P.; BACIL, M. L.**
Panarício herpético: um diagnóstico diferencial, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Panarício herpético, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Medicina
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
490. **CUNEGATTO, B.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Perfil cariotípico de pacientes diagnosticados com síndrome de Patau e de Edwards em um Serviço de Genética Clínica de referência do Sul do país, 2014. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards, Cariótipo
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Salão de Iniciação Científica da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
491. **ZEN, PRG**
Pesquisa e Pós-Graduação, 2014. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Pesquisa, Pós-Graduação
Áreas do conhecimento: Medicina, Saúde Coletiva
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFSCPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: Curso de Ambientação Acadêmica; Inst.promotora/financiadora: UFSCPA
492. **Barth, Mariana Barth de; PICASSO, M. C.; MAZZIA, A. F. Z.; TEIXEIRA, R. G.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; TARGA, L. V.; DA CUNHA, ANDRÉ C.; Betat, RS; Zen, P. R. G., ROSA, R. F. M.**
Placenta adhered to the cephalic pole in a fetus with limb-body wall complex, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Placenta, Fetus, Limb-body wall defect
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Sectores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 13th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation
493. **POLLI, J. B.; BELTRAO, L. A.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, E. B.; TSUGAMI, L. G.; BELLE, N. L.; TROMBETTA, J.; MATOS, I.; Zen, PRG; ROSA, R. F. M.**
Rastrio de cromossomopatias através do exame físico em pacientes com cardiopatia congênita, 2014. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Cromossomopatias

Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Cardiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

494. ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; MARIA, F. D. S.; ROSA, R. C. M.; Graziadio, Carla; **Zen, P. R. G.**
Síndrome do warfarin fetal: importância da avaliação multidisciplinar e do seguimento a longo prazo, 2014. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do warfarin fetal, Avaliação multidisciplinar
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Praia Centro; Cidade: Fortaleza - CE; Evento: XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

495. RAMOS, J.; GONZALES, J.; MORAES, S.; SILVA, F.; MILNER, O.G.; SULCZINSKI, L.P.; **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trissomia parcial do cromossomo 8 e monossomia parcial do cromossomo 15 secundárias a uma translocação materna em um feto apresentando hérnia diafragmática, 2014. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia parcial, Monossomia parcial, Translocação, Hérnia diafragmática
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: FIERGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XVII Congresso Sul-Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS - SOGISO - SOGIBA

496. SCHREINER, L. A.; SILVA, J. N.; **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.**
Trocas entre cromátides irmãs e quebras cromossômicas: achados verificados em indivíduos entre 20-30 anos da população em geral, 2014. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trocas de cromátides-irmãs, Quebras cromossômicas, Citogenética, População
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XV Salão de Iniciação Científica da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS

497. TREVISAN, P.; MATTOS, V. F.; MESQUITA, C. S.; DORNELES, J. C.; ROSA, R. F. M.; BARBOSA, S.; OLIVEIRA, F.; **SCHOLL, J. N.; CUNEGATTO, B.; Zen, PRG**
Achados clínicos de um paciente apresentando variante da síndrome de Klinefelter, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klinefelter
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

498. SANTOS, E. S. R.; BIONDO, G. F.; LAZZARI, P.; MARCOLAN, A. G.; **ROSA, R. F. M.**; Telles, JAB; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; **Zen, P. R. G.**; Fell, PRK
Achados de associação VACTERL em um feto de uma mãe com diabetes mellitus do tipo 1, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: VACTERL, Diabetes mellitus, type 1
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serano Resort; Cidade: Gramado - RS; Evento: XVII Congresso Sul-Rio-Grandense de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS

499. GRECCO, C.; Fell, PRK; Duarte WI; BETINELI, I.; TARGA, L. V.; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; **ROSA, R. F. M.; Zen, PRG; da Cunha, André Campos**
Achados pré-natais de um feto filho de pais consanguíneos apresentando gastrosquise e pés tortos congêntos, 2013. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: consanguíneos, Gastrosquise, Pés tortos congêntos
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Gramado; Cidade: Gramado - RS; Evento: VI Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: FAMED - PUCRS

500. VERISSIMO, A. F.; VALDEZ, C. M.; Telles, JAB; GRECCO, C.; Betat, RS; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; **ROSA, R. F. M.; Zen, PRG;** Dietrich, Cristiane
Achados pré-natais de um paciente com a forma autossômica recessiva de omodisplasia, 2013. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omodisplasia, Achados pré-natais, Autossômica recessiva
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Cidade: Gramado - RS; Evento: VI Simpósio Internacional de Ginecologia, Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS

501. Betat, RS; MORAES, S. A. G.; MILNER, O. G.; SILVA, F. A.; **ROSA, R. F. M.; Zen, PRG**
Achados pré-natais de uma série de pacientes com complexo membro parede abdominal, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Complexo membro parede abdominal, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções da Bahia; Cidade: Salvador - BA; Evento: 55º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: FEBRASGO e SOGIBA

502. Telles, JAB; DENARDIM, D.; SAVARIS, F. E.; Betat, RS; **ROSA, R. F. M.**; PICASSO, M. C.; TEIXEIRA, R. G.; NASCIMENTO, B. N. E. S. R.; MAZZIA, A. F. Z.; **Zen, P. R. G.**
Acrania: um importante diagnóstico diferencial com a anencefalia, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Acrania, Anencefalia, Diagnóstico diferencial
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Frei Caneca; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 17º Congresso Brasileiro de ultrassonografia da SBUS e 9º Congresso Internacional de FISUSAL; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Ultrassonografia e FISUSAL

503. BENCKE, J.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; BELTRAO, L. A.; GUIMARAES, V. B.; **Bernardi P. P.;RAZADJO, C. P.; PASKULIN, G. A.; Zen, PRG**
Albinismo oculocutâneo afetando pai e filho de origem indígena: um caso de pseudodominância, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Albinismo oculocutâneo, Pseudodominância
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

504. MARIA, F. D. S.; POZIOMCZYK, C.; MAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; SILVA, J. N.; MATTOS, V. F.; BAU, A. E. K.; **Zen, PRG**
Alterações dentárias em uma grande amostra de pacientes com incontinência pigmentar: importância da avaliação odontológica, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Alterações dentárias
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

505. GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; KEPPELER, B.; PAULETTI, L. F.; KRIMBERG, C. F. D.; **Zen, P. R. G.**
Analysis of the evoked auditory brainstem response by air and bone conduction in children with agenesis of the external auditory canal, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Evoked auditory brainstem; Agenesis of the external auditory canal
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: França/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.eaorhnsnics2013.com/en/>; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 2nd Meeting of European Academy of Otorhinolaryngology & Head and Neck Surgery; Inst.promotora/financiadora: The European Academy of ORL-HNS

506. TREVISAN, P.; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; SILVA, J. N.; KOSHIYAMA, D. B.; PASKULIN, G. A.; **Zen, PRG**
Anormalidades cromossômicas entre pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca de um hospital pediátrico do Sul do Brasil, 2013. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidade cromossômica, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: IX Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: PPG Patologia da UFCSPA

507. da Silva, A. P.; GOETZE, T. B.; DORNELES, J. C.; MESQUITA, C. S.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; SILVA, J. N.; MATTOS, V. F.; PASKULIN, G. A.; **Zen, PRG**
Aspectos clínicos e citogenéticos de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar): um estudo prospectivo, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-auriculo-vertebral, Citogenética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

508. **MAAHS, M. A. P.; MARIA, F. D. S.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG**
Aspectos ortodônticos relacionados a síndrome de Incontinência Pigmentar, 2013.
(Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Aspectos ortodônticos
Áreas do conhecimento: Odontologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções de Natal; Cidade: Natal - RN; Evento: 9º Congresso Internacional da ABOR; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Ortodontia e Ortopedia Facial
509. **GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; RAZADOR, L.; CORREA, A. O.; ZEN, PRG**
Audiological findings in individuals with genetics hearing loss nonsyndromic, 2013.
(Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genetic hearing loss, Audiological findings
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: França/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.eaorlhnsnice2013.com/en/>; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 2nd Meeting of European Academy of Otorhinolaryngology & Head and Neck Surgery; Inst.promotora/financiadora: The European Academy of ORL-HNS
510. **SILVA, J. N.; GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; TREVISAN, P.; MATTOS, V. F.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG**
Avaliação do uso de medicamentos em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita: dados epidemiológicos, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Medicamentos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
511. **PETRY, P.; ROMANO, M. A.; MUSA, S. H.; BACIL, M. L.; POLLI, J. B.; KOPACEK, C.; ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; ZEN, PRG; TREVISAN, P.**
Baixa estatura associada à deficiência mental, dismorfias faciais e polegares/háluces alargados: síndrome de Rubinstein-Taybi, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Baixa estatura, Síndrome de Rubinstein-Taybi, Deficiência mental, Polegares/háluces alargados
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
512. **MATOS, I.; GUIMARAES, V. B.; SCHEIBEL, I.; BAU, A. E. K.; KISS, A.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; MATTOS, V. F.; CARVALHO, C.; ZEN, PRG**
Baixa estatura associada a infecções de repetição e anormalidades imunológicas: síndrome de Espndilocondrodisplasia (SPENCD), 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: SPENCD, Baixa estatura, Anormalidades imunológicas, Síndrome de Espndilocondrodisplasia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Bento Gonçalves - RS; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: Congresso Sul-Riograndense de Especialidades Pediátricas; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
513. **KOPACEK, C.; POLLI, J. B.; ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; TREVISAN, P.; SILVA, A. P.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG**
Clinical features of a series of patients with Rubinstein-Taybi syndrome from Brazil, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Rubinstein-Taybi syndrome, Clinical features
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Itália/Inglês. Meio de divulgação: Vários; Local: Milão - Itália; Cidade: Milão - Itália; Evento: 9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology; Inst.promotora/financiadora: Joint Programme Organising Committee
514. **VERISSIMO, A. F.; VALDEZ, C. M.; PELIZZARI, E.; GRECCO, C.; Feli, PRK; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; da Cunha, André Campos**
Cordão umbilical aderido ao pólo cefálico de um feto com anencefalia, 2013. (Simpósio, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anencefalia, Cordão umbilical
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Gramado - RS; Evento: VI Simpósio Internacional de Ginecologia Obstetrícia e Mastologia da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
515. **GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; TEIXEIRA, B. N.; PAULETTI, L. F.; KRIMBERG, C. F. D.; Zen, P. R. G.**
Correlation of acoustic immittance measures with probe tone of 226 and 1000Hz in neonates, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Acoustic immittance, Neonates
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: França/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.eaorlhnsnice2013.com/en/>; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 2nd Meeting of European Academy of Otorhinolaryngology & Head and Neck Surgery; Inst.promotora/financiadora: The European Academy of ORL-HNS
516. **GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; FERREIRA, D. A.; PAULETTI, L. F.; KRIMBERG, C. F. D.; Zen, P. R. G.**
Correlation of evoked potential hearing in stable condition listening neonates born at term and preterm, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Evoked potential, Neonates
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: França/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.eaorlhnsnice2013.com/en/>; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 2nd Meeting of European Academy of Otorhinolaryngology & Head and Neck Surgery; Inst.promotora/financiadora: The European Academy of ORL-HNS
517. **GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; FARIAS, V. B.; PAULETTI, L. F.; KRIMBERG, C. F. D.; Zen, P. R. G.**
Correlation of the findings of auditory steady-state evoked response and of behavioral hearing assessment in infants with sensorineural hearing loss, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Evoked response, Hearing loss
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: França/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.eaorlhnsnice2013.com/en/>; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 2nd Meeting of European Academy of Otorhinolaryngology & Head and Neck Surgery; Inst.promotora/financiadora: The European Academy of ORL-HNS
518. **KOPACEK, C.; MATTOS, V. F.; Flores, José A. M.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; GUIMARAES, V. B.; BELTRAO, L. A.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ZEN, PRG**
Distinctive craniofacial features associated to cone-shaped apophyses at the phalanges and short stature: trichorhinophangeal syndrome, type I, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Craniofacial features, Trichorhinophangeal syndrome, type I
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Itália/Inglês. Meio de divulgação: Vários; Local: Milão - Itália; Cidade: Milão - Itália; Evento: 9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology; Inst.promotora/financiadora: Joint Programme Organising Committee
519. **GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; da Silva, A. P.; SLEIFER, P.; ZEN, PRG**
Espectro óculo-aurículo-vertebral: perfil audiológico de 9 crianças, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Perfil audiológico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
520. **da Cunha, André Campos; ROSA, R. F. M.; ROSA, E. B.; TSUGAMI, L. G.; SILVEIRA, D. B.; ZEN, PRG**
Forma autossômica recessiva da omodisplasia: achados pré-natais de uma condição genética rara, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omodisplasia, Autossômica recessiva, Achados pré-natais
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções da Bahia; Cidade: Salvador - BA; Evento: 55º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: FEBRASGO e SOGIBA
521. **Telles, JAB; TARGA, L. V.; DENARDIM, D.; SAVARIS, F. E.; ROSA, R. F. M.; TSUGAMI, L. G.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; ZEN, PRG; da Cunha, André Campos**
Gêmeos monozigóticos discordantes para malformação adenomatóide cística de tipo II, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação adenomatóide cística, Gêmeos monozigóticos discordantes
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Frei Caneca; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 17º Congresso Brasileiro de Ultrassonografia da SBUS e 9º Congresso Internacional de Ultrassonografia da FISUSAL; Inst.promotora/financiadora: SBUS e FISUSAL
522. **GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; SLEIFER, P.; Zen, P. R. G.**
Hearing changes in 9 children with spectrum oculo-aurículo-vertebral, 2013. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Oculo-aurículo-vertebral spectrum, Hearing changes
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: França/Inglês. Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.eaorlhnsnice2013.com/en/>; Local: Nice - França; Cidade: Nice - França; Evento: 2nd Meeting of

European Academy of Otorhinolaryngology & Head and Neck Surgery; Inst.promotora/financiadora: The European Academy of ORL-HNS

523. GUIMARAES, V. B.; ROSA, R. F. M.; Telles, JAB; da Cunha, André Campos; Betat, RS; Fell, PRK; ZEN, PRG; MATOS, I.; CARVALHO, C.; ROMANO, M. A.
Importância da definição do diagnóstico de malformações do sistema nervoso central na vida fetal: implicações para o manejo pós-natal. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformações, Sistema nervoso central, Medicina fetal
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,Genética Humana e Médica,Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Bento Gonçalves - RS; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: Congresso Sul-Riograndense de Especialidades Pediátricas; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

524. KOPACEK, C.; Kreisner, E.; OLIVEIRA, K. C.; ENK, F. L.; POLLI, J. B.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; Riegel, Marluce; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.
Importância da definição etiológica do cromossomo em anel em pacientes com síndrome de Turner: relato de caso. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Cromossomo em anel
Áreas do conhecimento: Genética Clínica,Ginecologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Brasília; Cidade: Brasília - DF; Evento: 10º Congresso Brasileiro Pediátrico de Endocrinologia e Metabologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Distrito Federal

525. MATOS, I.; GUIMARAES, V. B.; SANTANA, J.; ROMANO, M. A.; GOBATTO, A.; TREVISAN, P.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; CARVALHO, C.; ZEN, PRG
Importância da determinação do aspecto síndrômico através do exame físico como preditor da presença de cromossomopatia entre pacientes com cardiopatia congênita. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Aspecto síndrômico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Bento Gonçalves - RS; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: Congresso Sul-Riograndense de Especialidades Pediátricas; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

526. ZEN, PRG; MATTOS, V. F.; BENCKE, J.; VALENTI, N. D.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; TRAVI, G. M.; Valiati, Fabiana; ROGATTO, S. R.
Lesões maculares puntiformes em uma paciente com síndrome de Kabuli. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Kabuki
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

527. Betat, RS; SILVA, F. A.; MILNER, O. G.; MORAES, S. A. G.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG
Malformação de Dandy-Walker em um feto com meningocoele occipital. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformação de Dandy-Walker, Meningocoele occipital
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções da Bahia; Cidade: Salvador - BA; Evento: 55º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: FEBRASGO e SOGIBA

528. TREVISAN, P.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; SCHOLL, J. N.; CUNEGATTO, B.; SILVA, J. N.; RIEGEL, M.; PASKULIN, G. A.; KOPACEK, C.; ZEN, PRG
Mosaicismo para deleção parcial do braço curto do cromossomo 18 em uma paciente com suspeita de síndrome de Turner. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mosaicismo, deleção, Síndrome de Turner
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Citogenética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

529. SILVA, G. P.; SILVA, K. Z.; WAGNER, J.; MATTOS, V. F.; ALMEIDA, S. T.; ZEN, PRG
Necessidade de consulta e tempo de espera para atendimento fonoaudiológico de pacientes avaliados em um serviço de genética clínica. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica, Atenção à saúde
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: V Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia Hospitalar; Inst.promotora/financiadora: Dialogue Fono

530. ZEN, PRG
Oncogenética familiar. 2013. (Conferência ou palestra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Oncogenética familiar, Neoplasias
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica,Cancerologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 12º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica

531. Barth, Mariana Barth de; Durks PT; Betat, RS; Blos G; FURGA, A. S.; CAVALCANTI, D.; ABCF Xavier; ROGATTO, S. R.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.
Prenatal features of autosomal recessive omdysplasia. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Omdysplasia, autosomal recessive inheritance
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Outro. Home page: https://www.cnpq.br/cvlattesweb/PKG_MENU/menu?_cod=7B9579BA8D25B4FB304A796330AFCD05; Local: Marbella; Cidade: Marbella - Spain; Evento: 12th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation

532. ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. C. M.; MAAS, M. A. P.; MARIA, F. D. S.; GOETZE, T. B.; Fiegenbaum, M.; PASKULIN, G. A.; BENCKE, J.; ZEN, PRG
Relato de caso de querubismo com história familiar sugestiva de penetrância reduzida entre as mulheres. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Querubismo, Penetrância reduzida
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

533. BIONDO, G. F.; LAZZARI, P.; MARCOLAN, A. G.; SANTOS, E. S. R.; ROSA, R. F. M.; da Cunha, André Campos; PICETTI, J. S.; BEDIN, C.; Zen, P. R. G.; Betat, RS
Relato de caso ilustrando o aconselhamento genético em casos de trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau). 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do 13
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia,Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Resort; Cidade: Gramado - RS; Evento: XVII Congresso Sul-Rio-Grandense de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: SOGIRGS

534. BENCKE, J.; MATTOS, V. F.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; ARTIGALAS, O. A. P.; Chazan, Daniel Turk; PIRES, S.; TREVISAN, P.; da Silva, A. P.; ZEN, PRG
Relato de irmãos com a síndrome EEC sem demais casos familiares: mosaicismismo gonadal? 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: EEC, Mosaicismo gonadal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

535. ROMANO, M. A.; MUSA, S. H.; BACIL, M. L.; POLLI, J. B.; MEYER, M. R. F.; MERGENER, R.; RIEGEL, M.; ROSA, R. F. M.; ARAUJO, T.; ZEN, PRG
Relato de paciente com estenose de válvula pulmonar e síndrome de Wolf-Hirschhorn identificada através de técnica de hibridização in situ fluorescente (FISH). 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Estenose de válvula pulmonar, Hibridização in situ
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

536. MATTOS, V. F.; PARIZOTTO, G.; ROSA, R. C. M.; ARTIGALAS, O. A. P.; LONGHI, A.; TREVISAN, P.; ROGATTO, S. R.; ZEN, PRG; BENCKE, J.; ROSA, R. F. M.
Relato de paciente com síndrome de Marshall-Smith apresentando trigonocefalia e glaucoma. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Marshall-Smith, Trigonocefalia, Glaucoma
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

537. da Cunha, André Campos; MILNER, O. G.; SILVA, F. A.; MORAES, S. A. G.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG
Relato de um feto com encefalocele occipital apresentando achados que mimetizam a anencefalia. 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Encefalocele occipital, Anencefalia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA,Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções da Bahia; Cidade: Salvador - BA; Evento: 55º Congresso Brasileiro de Ginecologia e Obstetrícia; Inst.promotora/financiadora: FEBRASGO e SOGIBA*

538. MUSA, S. H.; ROMANO, M. A.; BACIL, M. L.; POLLI, J. B.; MEYER, M. R. F.; ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; ZEN, PRG; TREVISAN, P.; PETRY, P.
Relato de um paciente com síndrome de Cri-Du-Chat apresentando importantes dificuldades alimentares, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Cri-Du-Chat, Dificuldades alimentares
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

539. MATTOS, V. F.; ROMANO, M. A.; BENCKE, J.; POLLI, J. B.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; POGUE, R.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ZEN, PRG
Relato de uma menina apresentando aplasia fibular, campomelia tibial e oligossindactilia: síndrome FATCO, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome FATCO, Aplasia fibular, Oligossindactilia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Costão do Santinho; Cidade: Florianópolis - SC; Evento: XXV Congresso da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica*

540. GUIMARAES, V. B.; GRECCO, C.; Telles, JAB; ROSA, R. F. M.; da Cunha, André Campos; ZEN, PRG; PELIZZARI, E.; MATOS, I.; CARVALHO, C.; MUSA, S. H.
Severa microhidranencefalia: diagnóstico diferencial com anencefalia, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Microhidranencefalia, Anencefalia
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Bento Gonçalves - RS; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: Congresso Sul-Riograndense de Especialidades Pediátricas; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

541. ROMANO, M. A.; MUSA, S. H.; BACIL, M. L.; POLLI, J. B.; SANTOS, A.; PETRY, P.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; ZEN, PRG
Síndrome de Antley-Bixler: uma condição genética bastante rara caracterizada pela presença de sinostose radioumeral e fraturas, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Antley-Bixler, Sinostose radioumeral, Fraturas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Curitiba - PR; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 36º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria*

542. GOBATTI, A.; TREVISAN, P.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Síndrome de deleção 22q11: avaliação de um método clínico de triagem em uma grande população de pacientes portadores de cardiopatia congênita, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita, Triagem clínica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 12º Congresso Brasileiro de Clínica Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Clínica Médica*

543. MUSA, S. H.; ROMANO, M. A.; BACIL, M. L.; POLLI, J. B.; SANTOS, A.; PETRY, P.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; ZEN, PRG
Síndrome de deleção 22q11 (Síndrome Velocardiofacial / DiGeorge): uma doença genética comum de envolvimento multisistêmico, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Síndrome velocardiofacial, Síndrome de DiGeorge
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Curitiba - PR; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 36º Congresso Brasileiro de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria*

544. MATOS, I.; GUIMARAES, V. B.; POLLI, J. B.; MUSA, S. H.; BACIL, M. L.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; CARVALHO, C.; ZEN, PRG; MATTOS, V. F.
Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: características clínicas e citogenéticas de pacientes admitidos em uma unidade de tratamento intensivo de um hospital pediátrico, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Bento Gonçalves - RS; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: Congresso Sul-Riograndense de Especialidades Pediátricas; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

545. ROMANO, M. A.; POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; ZEN, PRG; TREVISAN, P.
Síndrome de Patau (Trissomia do cromossomo 13): relato de três casos em associação com malformações cardíacas não usuais, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Patau, Trissomia do 13, Malformações cardíacas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VI Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

546. GUIMARAES, V. B.; KOPACEK, C.; POLLI, J. B.; ROSA, R. F. M.; MATTOS, V. F.; TREVISAN, P.; ZEN, PRG; MATOS, I.; BELTRAO, L. A.; ALTMAYER, S.
Síndrome de Rubinstein-Taybi: Achados clínicos de uma série de casos, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, Achados clínicos
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Bento Gonçalves - RS; Cidade: Bento Gonçalves - RS; Evento: Congresso Sul-Riograndense de Especialidades Pediátricas; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul*

547. ANDRADE, C.; POZIOMCZYK, C.; Bonamigo, RR; ZEN, PRG; BAU, A. E. K.
Tumor de Wilms em uma paciente com Incontinência pigmentar, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Tumor de Wilms
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Dermatologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Riocentro; Cidade: Rio de Janeiro - RJ; Evento: 67º Congresso da Sociedade Brasileira de Dermatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Dermatologia*

548. Barth, Mariana Barth de; Durks PT; SANTOS, E. S. R.; BIONDO, G. F.; LAZZARI, P.; MARCOLAN, A. G.; ROSA, R. F. M.; Telles, JAB; ZEN, PRG; Duarte WI
VACTERL association in a fetus of a mother with diabetes mellitus type 1, 2013. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: VACTERL, Diabetes mellitus, type 1
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Home page: http://www.fetalmedicine.com/fmf/courses-congress/conferences/; Local: Marbella; Cidade: Marbella - Spain; Evento: 12th World Congress in Fetal Medicine; Inst.promotora/financiadora: The Fetal Medicine Foundation*

549. BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; Telles, JAB; da Cunha, André Campos; LISBOA, M.; ZEN, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; PICETTI, J. S.; PASKULIN, G. A.
Achados cardiovasculares observados em uma autópsia de uma criança com isomerismo atrial esquerdo associado à agenesia pulmonar, 2012. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Isomerismo atrial, Agenesia pulmonar
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia*

550. GOETZE, T. B.; ZEN, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; ALMEIDA, S. T.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Achados fonoaudiológicos em uma amostra de pacientes com espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar) avaliada durante um período de mais de 30 anos, 2012. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-auriculo-vertebral, Síndrome de Goldenhar, Achados fonoaudiológicos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: HCPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 32ª Semana Científica do HCPA; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre*

551. MARIA, F. D. S.; MAAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.; ZEN, P. R. G.
Alterações estomatognáticas em pacientes com síndrome de Incontinência Pigmentar, 2012. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Alterações estomatognáticas
Áreas do conhecimento: Odontologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos da PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 19º Congresso Odontológico Riograndense; Inst.promotora/financiadora: Associação Brasileira de Odontologia*

552. BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; KOSHIYAMA, D. B.; da Silva, A. P.; SILVA, J. N.; GRAZIADIO, C.; ZEN, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. C. M.
Anormalidades cromossômicas entre portadores de cardiopatia congênita com necessidades de cuidados intensivos, 2012. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Anormalidade cromossômica

Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia

553. GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; ALMEIDA, S. T.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A. Craniofacial abnormalities in a patient with amniotic band syndrome, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amniotic band syndrome, Craniofacial abnormalities
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Cidade: Foz do Iguaçu - Pr; Evento: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

554. BENDER, L. P.; TARGA, L. V.; ROSA, R. F. M.; Telles, JAB; da Cunha, André Campos; LISBOA, M.; **Zen, P. R. G.**; ROSA, R. C. M.; PICETTI, J. S.; PASKULIN, G. A. Diagnóstico pré-natal de Pentalogia de Cantrell, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Pentalogia de Cantrell, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia

555. BENDER, L. P.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; KOSHIYAMA, D. B.; GRAZIADIO, C.; TREVISAN, P. Eficácia da detecção de cardiopatias congênitas através da ultrassonografia obstétrica de rotina: onde estamos errando?, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Ultrassonografia obstétrica
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia

556. ROSA, R. C. M.; MARIA, F. D. S.; MAHS, M. A. P.; ROSA, R. F. M.; QUADROS, M.; BENDER, L. P.; **Zen, P. R. G.**; SILVA, A. P.; GRAZADIO, C.; PASKULIN, G. A. Episódios de febre de origem obscura em um paciente com displasia ectodérmica hipodérmica, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia ectodérmica hipodérmica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Odontologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

557. BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; TREVISAN, P.; da Silva, A. P.; ROSA, R. C. M.; SILVA, J. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Fatores de risco gestacionais e familiares para portadores de cardiopatias congênitas no Sul do Brasil, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Fator de risco gestacional
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia

558. GOETZE, T. B.; MARSET, M. M.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; KOSHIYAMA, D. B.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patrícia; ROMAN, T.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A. Fendas orofaciais entre pacientes com defeitos cardíacos avaliados através do cariótipo de alta resolução e FISH para microdeleção 22q11, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Fendas orofaciais, Citogenética, FISH
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Centro de Eventos do Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

559. ROSA, R. C. M.; Moraes, FN; LORENZEN, M. B.; ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.; SILVA, A. P.; MATTOS, V. F. Frequência e tipo de cardiopatias congênitas observados em uma amostra de 299 pacientes diagnosticados com síndrome de Down, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

560. ROSA, R. C. M.; BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; FLORES, J. A. M.; Golendziner, E.; VARELLA-GARCIA, M.; OLIVEIRA, C. A. V.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A. Frequência e tipos de malformações detectadas pela ultrassonografia abdominal em crianças com cardiopatia congênita: um estudo transversal com controle e análise de custo-benefício, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ultrassonografia abdominal, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio grande do Sul

561. TARGA, L. V.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; FLORES, J. A. M.; GOLENDZINER, E.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A. Frequência e tipos de malformações detectadas pela ultrassonografia abdominal em crianças com cardiopatia congênita: um estudo transversal com controle e análise de custo-benefício, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Malformações, Ultrassom abdominal
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXII Jornada Gaúcha de Radiologia; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Radiologia

562. BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; LORENZEN, M. B.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A.; Moraes, FN. Frequência, tipos e prognóstico dos defeitos cardíacos congênitos observados em uma amostra de pacientes com síndrome de Edwards, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Defeito cardíaco congênito
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia

563. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Guañolini, J.; COSTA, M. R.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; da Cunha, André Campos; PASKULIN, G. A.; **Zen, P. R. G.** Gêmeos monozigóticos discordantes para o espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar), 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV), Gêmeos monozigóticos
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul

564. GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; da Silva, A. P.; **Zen, P. R. G.**; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Gestational exposure to misoprostol and oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome): report of two patients, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Misoprostol, Goldenhar syndrome, Oculo-auriculo-vertebral spectrum
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Cidade: Foz do Iguaçu - Pr; Evento: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

565. POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; **Zen, P. R. G.**; VIEIRA, L. Importante defeito unilateral de redução de membro inferior em um paciente portador de truncus arteriosus, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: defeito de redução de membros, Truncus arteriosus
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Cardiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Bourbon; Cidade: Foz do Iguaçu - PR; Evento: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia

566. GOETZE, T. B.; MARSET, M. M.; ROSA, R. F. M.; **Zen, P. R. G.**; Trevisan, Patrícia; PASKULIN, G. A. Incidence, types and etiology of orofacial clefts among patients with congenital heart disease, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Orofacial clefts, Congenital heart disease
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Cidade: Foz do Iguaçu - Pr; Evento: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia

567. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; BENDER, L. P.; KOSHIYAMA, D. B.; da Silva, A. P.; SILVA, J. N.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**; PASKULIN, G. A. Incidência e tipos de anormalidades cromossômicas identificadas em uma amostra de portadores de cardiopatia congênita com necessidade de cuidados intensivos, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica

- Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Centro de Eventos do Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
568. **GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; da Cunha, André Campos;** Gualtolini, J.; Telles, JAB Monozygotic twins discordant for the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar syndrome), 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Monozygotic twins, Goldenhar syndrome, Oculo-auriculo-vertebral spectrum
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Cidade: Foz do Iguaçu - Pr; Evento: 11º Congresso da Fundação Otorrinolaringologia; Inst.promotora/financiadora: Fundação Otorrinolaringologia
569. **BENDER, L. P.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; TREVISAN, P.; KOSHYAMA, D. B.**
Papel da ultrassonografia abdominal na avaliação de crianças com cardiopatia congênita, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Ultrassonografia abdominal, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia do RS
570. **HENTGES, C. R.; ALVES, S. P.; WEISS, A.; VIVES, C.; FURLAN, S. P.; ROSA, R. F. M.; PETRY, P.; POLLI, J. B.; MATTOS, V. F.; Zen, P. R. G.**
Relato de paciente apresentando trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) e narina única central diagnosticado através do cariótipo de pele, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 13, Síndrome de Patau, Narina única, Cariótipo de Pele
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Expo UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 21º Congresso Brasileiro de Perinatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
571. **POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; BACIL, M. L.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Relato de paciente com a síndrome do olho do gato apresentando drenagem venosa pulmonar anômala total, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do olho do gato, Drenagem venosa pulmonar anômala
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Bourbon; Cidade: Foz do Iguaçu - PR; Evento: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia
572. **HENTGES, C. R.; ALVES, S. P.; WEISS, A.; VIVES, C.; FURLAN, S. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; SILVA, A. P.; Zen, P. R. G.**
Relato de paciente com a síndrome do warfarin fetal apresentando disfunção respiratória por obstrução das vias aéreas superiores, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome do warfarin fetal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Expo UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 21º Congresso Brasileiro de Perinatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
573. **HENTGES, C. R.; ALVES, S. P.; WEISS, A.; VIVES, C.; FURLAN, S. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; PORTINHO, C.; GOETZE, T. B.; Zen, P. R. G.**
Relato de paciente com síndrome de Nager e sequência de Pierre-Robin apresentando importante disfunção respiratória após o nascimento, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Nager, Sequência de Pierre-Robin
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Expo UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 21º Congresso Brasileiro de Perinatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
574. **HENTGES, C. R.; ALVES, S. P.; WEISS, A.; VIVES, C.; FURLAN, S. P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; MATTOS, V. F.; Zen, P. R. G.**
Síndrome da hidantoína fetal em uma criança com mãe com história de schwanoma, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da hidantoína fetal, Schwanoma
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Convenções Expo UNIMED; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 21º Congresso Brasileiro de Perinatologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Pediatria
575. **BENDER, L. P.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; TREVISAN, P.; da Silva, A. P.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; MATTOS, V. F.**
Síndrome de deleção 22q11 e cardiopatias congênitas: relato de dois casos e revisão da literatura, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia
576. **BENDER, L. P.; Moraes, FN; LORENZEN, M. B.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: um estudo retrospectivo envolvendo 299 pacientes, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Serra Azul; Cidade: Gramado - RS; Evento: SOCERGS 2012; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Cardiologia
577. **POLLI, J. B.; BACIL, M. L.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; VIEIRA, L.**
Síndrome de Russell-Silver e cardiopatias congênitas: relato de uma associação rara, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Russel-Silver, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Cardiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Bourbon; Cidade: Foz do Iguaçu; Evento: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia
578. **ROSA, R. C. M.; OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; MATTOS, V. F.**
Síndrome de STAR (sindactilia, telecanto, malformação anogenital e renal): relato do primeiro paciente brasileiro, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de STAR
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do sul
579. **Zen, P. R. G.**
Tecnologia e Inovação em Genética Médica, 2012. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Citogenética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Auditório da Faculdade de Medicina da UFPel; Cidade: Pelotas - RS; Evento: XXX Semana Acadêmica da Faculdade de Medicina da UFPel; Inst.promotora/financiadora: Diretorio Acadêmico Naum Keiserman
580. **MESQUITA, C. S.; DORNELES, J. C.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Trevisan, Patricia; SILVA, J. N.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.**
Triagem para síndrome de deleção 22q11 entre pacientes com cardiopatia congênita, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Radisson Montevideo Victoria Plaza Hotel; Cidade: Montevideo - Uruguay; Evento: 1er. Congreso Nacional de Servicios Farmacéuticos; Inst.promotora/financiadora: Asociación de Química y Farmacia del Uruguay
581. **POLLI, J. B.; BENDER, L. P.; MEYER, M. R. F.; PETRY, P.; BACIL, M. L.; MUSA, S. H.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; VIEIRA, L.**
Trigonocefalia associada à cardiopatia congênita: relato de um paciente com a síndrome do valproato fetal, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trigonocefalia, Síndrome do valproato fetal
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hotel Bourbon; Cidade: Foz do Iguaçu; Evento: XXII Congresso Brasileiro de Cardiologia Pediátrica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Cardiologia
582. **ROSA, R. C. M.; BENDER, L. P.; ROSA, R. F. M.; LORENZEN, M. B.; GRAZIADIO, C.; OLIVEIRA, C. A. V.; Zen, P. R. G.; Moraes, FN; PASKULIN, G. A.; da Silva, A. P.**
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): frequência, tipos e prognóstico dos defeitos cardíacos congênitais em uma coorte do Brasil, 2012. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 18, Síndrome de Edwards, Defeito cardíaco congênito
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-

- Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
583. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; Trevisan, Patrícia; GRAZIADIO, C.; SILVA, A. P.; Zen, P. R. G.; BENDER, L. P.; MATTOS, V. F.; SILVA, J. N. **Trissomia do cromossomo 22 em mosaico: do nascimento à idade adulta**, 2012. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 22, Mosaicismo
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: V Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria e III Simpósio Sul-Americano de Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do Rio Grande do Sul
584. NISHIMURA, KP; ALMEIDA, S. T.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G. **A Fonoaudiologia em Genética Clínica: Avaliação da linguagem de crianças com síndrome de Down atendidas em um ambulatório de Genética Clínica.**, 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Linguagem
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
585. ALMEIDA, S. T.; GOETZ, T. B.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. **A importância do acompanhamento fonoaudiológico em motricidade orofacial de pacientes com síndrome de Goldenhar.**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Motricidade orofacial
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários; Local: Imirá Plaza Hotel; Cidade: Natal - RN; Evento: IV Encontro Brasileiro de Motricidade Orofacial; Inst.promotora/financiadora: Universidade Federal do Rio Grande do Norte
586. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Lorenzen, Marina Boff; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. **Achados gestacionais da trissomia do cromossomo 18.**, 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 18, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Jornada Gaúcha de Ultrassonografia da Associação Gaúcha de US; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia - ARGUS
587. RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; MARSET, M. M.; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. **Anormalidades craniofaciais entre pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards): um estudo de 50 casos.**, 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidades craniofaciais, Trissomia do 18, Síndrome de Edwards
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 31ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
588. GRAZIADIO, C.; Barth, Mariana Barth de; Dietrich, Cristiane; ROSA, R. F. M.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; da Cunha, André Campos; Nunes, TW; PROVENZI, V. O.; Flores, José A.M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. **Anormalidades faciais em um feto apresentando hidropisia, importante micromelia e ossos com falta de ossificação**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidades faciais, Micromelia, Hidropisia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
589. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; dos Santos, Pedro Paulo Albino; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG **Anormalidades hematológicas e síndrome de deleção 22q11.**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Anormalidade hematológica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Hematologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
590. da Silva, A. P.; ROSA, R. F. M.; Trevisan, Patrícia; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. **Aspectos clínicos, citogenéticos e moleculares de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar)**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, Síndrome de Goldenhar, FISH, Espectro óculo-aurículo-vertebral
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: VIII Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
591. REIS, L. R.; RAMOS, T. C.; MARSET, M. M.; SILVA, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G. **Avaliação das necessidades fonoaudiológicas de pacientes atendidos em um Serviço de Genética Clínica.**, 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: HCPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 31ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
592. Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; MARSET, M. M.; RAMOS, T. C.; REIS, L. R. **Avaliação das necessidades fonoaudiológicas de pacientes atendidos em um serviço de Genética Médica.**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Universidade Estadual do Oeste do Paraná/ Campus de Foz do Iguaçu; Cidade: Foz do Iguaçu; Evento: 29º SEURS 2011 - "Economia ecológica, políticas sociais e integração latino-americana"; Inst.promotora/financiadora: Fórum de Pró-Reitores de Extensão das Universidades Públicas Brasileiras - Regional sul.
593. TREVISAN, P.; ZEN, PRG; THIESEN, F. V.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; SILVA, J. N.; da Silva, A. P. **Avaliação dos efeitos genotóxicos do benzeno e seus derivados em trabalhadores de postos de gasolina**, 2011. (Simpósio,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Benzeno, Genotoxicidade, Trabalhadores de postos de gasolina
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: I Jornada do Serviço de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
594. NISHIMURA, KP; VIDOR, DCG; Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T. **Características no desenvolvimento da linguagem em crianças com síndrome de Down.**, 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Linguagem
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Jornada de Genética da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Serviço de Genética da UFCSPA
595. Moraes, FN; Lorenzen, Marina B.; ROSA, Rafael Fabiano Machado; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética, Cariótipo
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXVI Semana Acadêmica de Medicina; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
596. Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Lorenzen, Marina Boff **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSPA**, 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
597. NISHIMURA, KP; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M. **Descrição de características encontradas na linguagem de crianças com síndrome de Down.**, 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Linguagem
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Jornada do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora:

Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA

598. NISHIMURA, KP; **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S. T.**
Descrição de características encontradas no desenvolvimento da linguagem de crianças com síndrome de Down., 2011. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Linguagem
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: I Seminário Internacional de Aquisição de Linguagem; Inst.promotora/financiadora: Pró-Reitoria de Extensão / Faculdade de Letras
599. SILVA, A. P.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.**
Espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar) em dois pacientes com história gestacional de exposição ao misoprostol., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Espectro Óculo-auriculo-vertebral (EOAV), Misoprostol
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatrica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
600. MARSET, M. M.; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **Zen, P. R. G.**
Frequência e tipos de anormalidades craniofaciais entre pacientes com trissomia do cromossomo 18., 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidades craniofaciais, Trissomia do 18, Síndrome de Edwards
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia,Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Sheraton São Paulo WTC Hotel; Cidade: São Paulo - SP; Evento: 19º Congresso Brasileiro e 8º Internacional de Fonoaudiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia
601. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Flores, José A.M.; Golendziner, E.; VARELLA-GARCIA, M.; OLIVEIRA, C. A. V.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Frequência e tipos de malformações detectadas pela ultrassonografia abdominal em crianças com cardiopatia congênita: um estudo transversal com controle e análise de custo-benefício., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
602. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Kreisner, E.; Flores, José A.M.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG**
Hipotireoidismo congênito em um paciente apresentando a síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Hipotireoidismo, Síndrome de osteocondromas múltiplos hereditários
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
603. MARSET, M. M.; RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; VARELLA-GARCIA, M.; **Zen, P. R. G.**
Incidência, etiologia e tipos de fendas orofaciais identificadas em uma amostra de pacientes portadores de cardiopatia congênita., 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fendas orofaciais, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: 31ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
604. MARSET, M. M.; da Silva, A. P.; REIS, L. R.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **Zen, P. R. G.**
Oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome) and its association with exposition to fluoxetine during pregnancy., 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Oculo-auriculo-vertebral spectrum, Goldenhar syndrome, Fluoxetine
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP; Cidade: Bauru - SP; Evento: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives.; Inst.promotora/financiadora: Centrinho - USP
605. MARSET, M. M.; RAMOS, T. C.; REIS, L. R.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; VARELLA-GARCIA, M.; **Zen, P. R. G.**
Orificial clefts among patients with congenital heart defects evaluated through high resolution karyotype and FISH for 22q11 microdeletion., 2011. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Orofacial clefts, Congenital heart defects, 22q11.2 Deletion Syndrome, FISH
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia,Pediatrica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da USP; Cidade: Bauru - SP; Evento: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives.; Inst.promotora/financiadora: Centrinho - USP
606. OMENA FILHO, R. L.; MARSET, M. M.; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Orofacial clefts in a patient presenting an interstitial deletion of the short arm of chromosome 6 (p22.31-p24.3) submitted to mandibular distraction., 2011. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Interstitial deletion, Orofacial clefts
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Meio de divulgação: Outro; Local: Centrinho; Cidade: Bauru; Evento: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives.; Inst.promotora/financiadora: Centrinho - USP
607. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Flores, José A.M.; Gualtolini, J.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.**
Relato de dois pares de gêmeos monozigóticos discordantes para o espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar)., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Gêmeos monozigóticos
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
608. SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; KRUMENAUER, R. C. P.; ROSA, R. C. M.; VARELLA-GARCIA, M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Relato de paciente com síndrome de deleção 22q11 e membrana laringea anterior., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da deleção 22q11, Membrana laringea
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatrica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
609. PASKULIN, G. A.; Barth, Mariana Barth de; Dietrich, Cristiane; ROSA, R. F. M.; Fell, PRK; Telles, JAB; Betat, RS; da Cunha, André Campos; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG**
Relato de uma família apresentando a síndrome de sinostose múltipla (WL-sinolangismo-braquidactília) diagnosticada no momento da avaliação pré-natal., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de sinostose múltipla, Braquidactília, Sinolangismo
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
610. OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.**
Relato de uma paciente apresentando sindactília, telecanto, malformação anogenital e renal: síndrome de STAR., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de STAR, Sindactília, Telecanto, Malformação anogenital, Malformação renal
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
611. OMENA FILHO, R. L.; da Silva, A. P.; RAMOS, T. C.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; **Zen, P. R. G.**
Report of a Brazilian family presenting craniofrontonasal dysplasia., 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Craniofacial dysplasia
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: Hospital de Reabilitação das Anomalias Craniofaciais da USP; Cidade: Bauru - SP; Evento: I International Meeting on Craniofacial Anomalies: Clinical Phenotype, Genes Related and New Perspectives.; Inst.promotora/financiadora: Centrinho - USP
612. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Trevisan, Patrícia; Bracco, PA; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG**
Seguimento a longo-prazo de uma paciente com trissomia do cromossomo 22 em mosaico identificada inicialmente através do cariótipo de fibroblastos., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 22, Mosaicismo, Fibroblastos
Áreas do conhecimento: Genética Médica

- Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
613. Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; PFEIL, J. N.; DALL'AGNOL, L.; da Silva, A. P.; DIBI, R. P.; **Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de Turner: Motivo do encaminhamento e caracterização citogenética de uma amostra de pacientes diagnosticadas em um Serviço de Genética Clínica., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
614. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Flores, José A.M.; Chazan, Daniel Turik; Dietrich, Cristiane; Barth, Mariana Barth de; Carpes, Vanessa Fraga; da Cunha, André Campos; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Trissomia do cromossomo 13 (síndrome de Patau) e cranioestenoses., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 13, Síndrome de Patau, Cranioestenose
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
615. OMENA FILHO, R. L.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; SILVA, A. P.; GRAZIADIO, C.; **ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.**
Trissomia parcial do cromossomo 14 secundária à presença de um cromossomo marcador., 2011. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 14, Cromossomo marcador
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos do Pantanal; Cidade: Cuiabá - MT; Evento: XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
616. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; FLORES, J.; Golendziner, E.; **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Ultrassonografia abdominal e cardiopatia congênita., 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Ultrassonografia abdominal, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Jornada Gaúcha de Ultrassonografia da Associação Gaúcha de US; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia - ARGUS
617. ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; **Zen, P. R. G.; KOSHIYAMA, D. B.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.**
Ultrassonografia obstétrica e cardiopatias congênitas., 2011. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Genética Médica, ultra-sonografia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: AMRIGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: VII Jornada Gaúcha de Ultrassonografia da Associação Gaúcha de US; Inst.promotora/financiadora: Associação Gaúcha de Ultrassonografia - ARGUS
618. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Achados clínicos e sobrevida de pacientes com síndrome de Edwards diagnosticados em um hospital de referência do sul do Brasil no período de 1994-2008, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Sobrevida
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
619. SILVA, A. P.; DALL'AGNOL, L.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Achados gestacionais de uma amostra de pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar), 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
620. ROSA, R. C. M.; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Achados gestacionais de uma amostra de pacientes com síndrome de Edwards diagnosticada em um hospital do Sul do Brasil, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Impresso; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal e XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
621. DIBI, R. P.; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Agentes teratogênicos e espectro Óculo-aurículo-vertebral (Síndrome de Goldenhar): um estudo de caso e controle., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV), teratogenicidade
Áreas do conhecimento: Saúde Materno-Infantil,Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos BarraShoppingSul; Cidade: Porto Alegre; Evento: Congresso Integrado de Ginecologia e Obstetria - CIGO 2010; Inst.promotora/financiadora: UFRGS e UFCSPA
622. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; KOSHIYAMA, D. B.; Ricachenevsky, Cláudia Pires; **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Alterações cromossômicas observadas em pacientes com cardiopatia congênita em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca pediátrica, 2010. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: IC/FUC; Cidade: Porto Alegre; Evento: XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC; Inst.promotora/financiadora: IC/FUC
623. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; GRAZIADIO, C.; **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Anormalidades Citogenéticas em Pacientes com Fenótipo de Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral Identificadas Através do Cariótipo de Alta Resolução e Estudo de Quebras Cromossômicas., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV), Citogenética, Quebras cromossômicas
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Meio digital; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
624. Trevisan, Patrícia; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Avaliação kariotípica de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar) atendidos pelo serviço de genética clínica da UFCSPA, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
625. GOETZE, T. B.; BIER, B. A.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; SILVA, A. P.; GRAZIADIO, C.; **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.**
Avaliação da necessidade de atuação fonoaudiológica em pacientes atendidos em um serviço de Genética Clínica., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: UFSC; Cidade: Florianópolis; Evento: 28º Seminário de Extensão Universitária da Região Sul; Inst.promotora/financiadora: Pró-Reitoria de Extensão, Cultura e Comunidade da Universidade do Estado de Santa Catarina.
626. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Avaliação do perfil cardiológico de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no serviço de genética clínica da UFCSPA/ CHSCPA, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
627. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.**
Características clínicas de pacientes com anemia de fanconi diagnosticados em um serviço de genética clínica, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anemia de Fanconi
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

628. DIBI, R. P.; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Características gestacionais e do diagnóstico pré-natal de uma amostra consecutiva de indivíduos com Síndrome de Edwards., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Diagnóstico pré-natal, Achados gestacionais
Áreas do conhecimento: Saúde Materno-Infantil; Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos BarraShoppingSUI; Cidade: Porto Alegre; Evento: Congresso Integrado de Ginecologia e Obstetria – CIGO 2010.; Inst.promotora/financiadora: UFRGS e UFCSPA
629. Moraes, FN; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ CHSCPA., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
630. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; KOSHIYAMA, D. B.; FLORES, J.; Golendziner, E; PEREIRA, V. L. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; PILLA, C. B.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Caracterização clínica e citogenética de pacientes com síndrome de Down admitidos em uma unidade de tratamento intensivo cardiológica de um hospital pediátrico, 2010. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: IC/FUC; Cidade: Porto Alegre; Evento: XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC; Inst.promotora/financiadora: IC/FUC
631. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Caracterização clínica e sobrevida de indivíduos com síndrome de Edwards: experiência de um hospital do sul do Brasil., 2010. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Sobrevida
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: IC/FUC; Cidade: Porto Alegre; Evento: XIV Salão de Iniciação Científica do IC/FUC; Inst.promotora/financiadora: IC/FUC
632. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ROMAN, T.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A. Cardiopatias congênitas: importância do ultrassom obstétrico de rotina para a sua identificação pré-natal., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
633. Lorenzen, Marina Boff; de Moraes, Felipe Nora; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Diagnóstico pré-natal de síndrome de Edwards: onde estamos falhando?, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Diagnóstico pré-natal
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFRGS; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXII Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS
634. da Silva, A. P.; DALL'AGNOL, L.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar): fatores de risco gestacionais de uma amostra de 34 pacientes., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fator de risco gestacional
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
635. GOETZE, T. B.; SILVA, A. P.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar): frequência e tipos de anormalidades auriculares observadas em uma amostra de 12 pacientes., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Anormalidades auriculares
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
636. Zen, P. R. G.; RIEGEL, M.; ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; GRAZIADIO, C.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A. Estenose esofágica em uma criança apresentando uma deleção de novo 7q terminal., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Estenose esofágica, Deleção 7q
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
637. BIER, B. A.; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GOETZE, T. B.; ALMEIDA, S. T. Estudo das necessidades fonoaudiológicas de pacientes atendidos em um serviço de genética clínica., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
638. ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patricia; da Silva, A. P.; RICACHINEVSKY, C. P.; PASKULIN, G. A. Fatores de risco gestacionais e familiares para portadores de cardiopatias congênitas no Sul do Brasil., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Fator de risco gestacional
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
639. OMENA FILHO, R. L.; DIBI, R. P.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Frequência, achados clínicos iniciais e características citogenéticas de pacientes com síndrome de Turner diagnosticadas em um serviço de genética clínica., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
640. GOETZE, T. B.; da Silva, A. P.; BIER, B. A.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; ALMEIDA, S. T.; Zen, P. R. G. Genética Clínica e Fonoaudiologia: importância do atendimento multidisciplinar de indivíduos portadores de doenças genéticas., 2010. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia; Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: UFRGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXII Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS
641. BIER, B. A.; GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; ALMEIDA, S. T.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Genética Clínica e Fonoaudiologia: quanto necessária é a atuação conjunta entre ambas as especialidades?, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia, Interdisciplinaridade
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
642. GOETZE, T. B.; BIER, B. A.; ALMEIDA, S. T.; ROSA, R. F. M.; da Silva, A. P.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Genética Clínica e Fonoaudiologia: quanto necessário é a atuação do fonoaudiólogo dentro de um ambulatório de Genética Clínica?, 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Curitiba - PR; Evento: 18º Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia
643. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Mosaicismo cromossômico: papel da avaliação cariotípica dos fibroblastos na sua identificação., 2010. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mosaicismo, Citogenética, Fibroblastos
Áreas do conhecimento: Genética Médica; Citogenética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS

644. DIBI, R. P.; PFEIL, J. N.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Mosaicismo 45,X/46,XY diagnosticado no período pós-natal: aspecto da genitália em uma série de 14 pacientes., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Mosaicismo, Citogenética
Áreas do conhecimento: Saúde Materno-Infantil, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português, Meio de divulgação: Outro; Local: Centro de Eventos BarraShoppingSul; Cidade: Porto Alegre; Evento: Congresso Integrado de Ginecologia e Obstetrícia – CIGO 2010.; Inst.promotora/financiadora: UFRGS e UFCSPA
645. ALMEIDA, S. T.; GOETZE, T. B.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Myofunctional orofacial features in a sample of patients with oculoauriculovertebral spectrum (Goldenhar syndrome): importance of the speech language pathology follow-up., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Myofunctional orofacial features, Goldenhar syndrome
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: São Paulo; Cidade: São Paulo; Evento: 39th Annual Convention International Association of Orofacial Myology – IAOM; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia
646. GRAZIADIO, C.; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; Zen, P. R. G.; TRAVI, G. M.; VALIATTI, F.; PASKULIN, G. A. Novo relato de um caso familiar de síndrome de Moebius apresentando achados esqueléticos., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Moebius, Anomalia esquelética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Impresso; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - Ba; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal e XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Genética Médica
647. GRAZIADIO, C.; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; Zen, P. R. G.; TRAVI, G. M.; VALIATTI, F.; PASKULIN, G. A. Novo relato de um caso familiar de síndrome de Moebius apresentando achados esqueléticos., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Moebius, Alteração esquelética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
648. ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; ZEN, T. D.; RICACHINEVSKY, C. P.; PEREIRA, V. L. B.; KOSHIYAMA, D. B.; ROMAN, T.; VARELLA-GARCIA, M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Papel da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de cardiopatias congênitas., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
649. OMENA FILHO, R. L.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Relato de dois pacientes com trissomia do 9 em mosaico com achados não usuais e sobrevida prolongada., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Trissomia do 9, Mosaicismo, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
650. ROSA, R. F. M.; BIER, B. A.; GOETZE, T. B.; ALMEIDA, S. T.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Síndrome de bandas amnióticas: relato de um paciente apresentando múltiplas fendas orofaciais., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de bandas amnióticas, Fendas orofaciais
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Othon Palace Hotel; Cidade: Salvador - BA; Evento: VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal / XXII Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
651. Moraes, FN; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; TRAVI, G. M.; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; BAERE, E.; PASKULIN, G. A. Síndrome de blefarofimose-ptose-epicanto inverso: relato de um paciente com diagnóstico confirmado por análise molecular., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de blefarofimose-ptose-epicanto inverso
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
652. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; RICACHINEVSKY, C. P.; GRAZIADIO, C.; KOSHIYAMA, D. B.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Síndrome de deleção 22q11 e cardiopatias congênitas complexas., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Velocardiofacial Syndrome, Microdeleção 22q11.2
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre; Evento: XI Salão de Iniciação Científica da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: PUCRS
653. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; RICACHINEVSKY, C. P.; GRAZIADIO, C.; KOSHIYAMA, D. B.; VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Síndrome de deleção 22q11 (Síndrome Velocardiofacial/DiGeorge) e cardiopatias congênitas construcionais., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Velocardiofacial Syndrome, Citogenética, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFRGS; Cidade: Porto Alegre - RS; Evento: XXII Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS
654. de Moraes, Felipe Nora; Lorenzen, Marina Boff; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: frequência e tipos de defeitos observados em uma amostra de 299 pacientes atendidos em um hospital do Sul do Brasil., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFRGS; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXII Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS
655. Lorenzen, Marina Boff; Moraes, FN; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18): aspectos clínicos, citogenéticos e prognósticos dos pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCSPA., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Trissomia do 18, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Meio digital; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
656. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18): caracterização clínica e sobrevida de uma amostra consecutiva de pacientes atendidos em um hospital do sul do Brasil., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Sobrevida, Síndrome de Edwards
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
657. ROSA, R. C. M.; PFEIL, J. N.; DALL'AGNOL, L.; SILVA, A. P.; DIBI, R. P.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Síndrome de Turner: motivo do encaminhamento e caracterização citogenética de uma amostra de pacientes diagnosticadas em um serviço de genética clínica., 2010. (Comunicação.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Turner, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso Gaúcho de Atualização em Pediatria; Inst.promotora/financiadora: Sociedade de Pediatria do RS
658. ROSA, R. F. M.; DIBI, R. P.; PFEIL, J. N.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Variabilidade fenotípica entre indivíduos 45,X/46,XY diagnosticados no período pós-natal: relato de 14 pacientes., 2010. (Outra.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Simpósio dos Programas de Pós-Graduação da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
659. GOETZE, T. B.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Anormalidades auriculares em uma amostra de pacientes com espectro Óculo-Aurículo-Vertebral (Síndrome de Goldenhar), 2009. (Congresso.Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fonoaudiologia

- Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Ouro Minas Palace Hotel; Cidade: Belo Horizonte; Evento: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
660. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Anormalidades citogenéticas em pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral identificadas através do cariótipo de alta resolução e estudo de quebras cromossômicas, 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Anormalidade cromossômica, Quebras cromossômicas
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Citogenética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: II Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
661. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG Anormalidades cromossômicas em pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca de um hospital pediátrico., 2009. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, Cardiopatia congênita, Cariótipo
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Universidade Federal do Paraná; Cidade: Curitiba; Evento: Curso de Inverno de Genética; Inst.promotora/financiadora: Universidade Federal do Paraná
662. Trevisan, Patrícia; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG Anormalidades cromossômicas entre pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar), 2009. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Cariótipo, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Meio digital; Local: PUCRS; Cidade: Porto Alegre; Evento: X Salão de Iniciação Científica da PUCRS; Inst.promotora/financiadora: Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
663. GOETZE, T. B.; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; OMENA FILHO, R. L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Avaliação da necessidade de atuação fonoaudiológica em pacientes atendidos em um serviço de Genética Clínica., 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: II Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
664. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A. Caracterização citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down avaliados no serviço de genética clínica da UFCSPA/CHSCPA no período de 1975-2008, 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXI Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS
665. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no serviço de genética clínica da UFCSPA/CHSCPA, 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: II Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
666. GOETZE, T. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A.; SLEIFER, P.; FALLAVENA, P. R. V. Caracterização de fendas orais observadas em uma amostra de 34 pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar), 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fenda oral
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: 29ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
667. OMENA FILHO, R. L.; SILVA, A. P.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; MAIA, CR; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Diagnóstico pré-natal de Displasia Tanatofórica: importância do ultra-som fetal, 2009. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia Tanatofórica, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Ginecologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Ouro Minas Palace Hotel; Cidade: Belo Horizonte; Evento: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
668. ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral (Síndrome de Goldenhar) e cardiopatias congênitas, 2009. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Síndrome de Goldenhar
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pedatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Ouro Minas Palace Hotel; Cidade: Belo Horizonte; Evento: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
669. GOETZE, T. B.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Espectro óculo-aurículo-vertebral (Síndrome de Goldenhar): frequência e tipo de fendas orais observadas em uma amostra de 34 pacientes, 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Fonoaudiologia, Fenda oral
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: USP - Bauru; Cidade: Bauru; Evento: XVI Jornada Fonoaudiológica de Bauru; Inst.promotora/financiadora: Faculdade de Odontologia de Bauru
670. SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; Trevisan, Patrícia; GRAZIADIO, C.; GOETZE, T. B.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): frequência e tipos de anormalidades cromossômicas observados entre pacientes atendidos pelo serviço de genética clínica da UFCSPA/CHSCPA, 2009. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXV Semana Acadêmica da Medicina/UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
671. GOETZE, T. B.; SLEIFER, P.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): importância da avaliação e intervenção fonoaudiológica de indivíduos portadores de síndromes genéticas, 2009. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Espectro óculo-aurículo-vertebral, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Salvador; Cidade: Salvador; Evento: 17º Congresso Brasileiro de Fonoaudiologia e 1º Congresso Ibero-Americano de Fonoaudiologia; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia
672. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A. Frequência e padrão de anormalidades de membros observados em uma amostra de 50 pacientes com trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards), 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Malformações
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXI Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS
673. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG Imperfuração anal associada à agenesia parcial do sacro e lipoma pré-sacral: síndrome de Currarino., 2009. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Tumores, Síndrome de Currarino
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso de Oncologia do Hospital Santa Rita; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita
674. Trevisan, Patrícia; ZEN, T. D.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G. Incidência e tipos de anormalidades cromossômicas identificadas em uma amostra de portadores de cardiopatia congênita com necessidade de cuidados intensivos, 2009. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Anormalidade cromossômica, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Citogenética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXI Salão de Iniciação Científica da UFRGS; Inst.promotora/financiadora: UFRGS

675. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Múltiplas imagens encefálicas nodulares hiperintensas em neurofibromatose tipo 1: implicações clínicas e prognósticas, 2009. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Neurofibromatose
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXV Semana Acadêmica da Medicina/UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
676. GOETZE, T. B.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome): frequency and types of oral clefts observed in a sample of 34 patients, 2009. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Oculo-auriculo-vertebral spectrum
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Vários. Home page: <http://www.scielo.br/jpdf/ao/v17nspe/23.pdf>; Local: Bauru; Cidade: Bauru - SP; Evento: Abstracts of the works presented at the 16th Academic Conference of Speech-language Pathology and Audiology of the Bauru School of Dentistry "Dra. Kátia de Freitas Alvarenga", Inst.promotora/financiadora: Bauru School of Dentistry
677. OMENA FILHO, R. L.; SILVA, A. P.; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; MAIA, CR; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Papel do ultra-som fetal na detecção da displasia tanatofórica: relato de caso e revisão da literatura, 2009. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Displasia Tanatofórica, ultra-sonografia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Ginecologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXV Semana Acadêmica da Medicina/UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
678. ROSA, R. F. M.; Zwart-Storm EA; BAU, A. E. K.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; Van Geel M; Van Steensel MAH; PASKULIN, G. A.
Relato de um novo paciente apresentando a mutação N14Y do gene da conexina 26 e um fenótipo semelhante ao da Síndrome Hipotricose-surdez, 2009. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome da Hipotricose-surdez, Conexina 26
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Dermatologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Ouro Minas Palace Hotel; Cidade: Belo Horizonte; Evento: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
679. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Significado do achado ocasional de múltiplos tumores do Sistema Nervoso Central em uma criança com Neurofibromatose do tipo I, 2009. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Neurofibromatose, SNC, Tumores
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hotel Plaza São Rafael; Cidade: Porto Alegre; Evento: III Congresso de Oncologia do Hospital Santa Rita; Inst.promotora/financiadora: Hospital Santa Rita
680. Moraes, FN; Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; FRANCIOSI, L.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Currarino diagnosticada em uma criança com episódios de infecção urinária recorrentes, 2009. (Outra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Currarino, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: XXV Semana Acadêmica da Medicina/UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
681. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); Moraes, FN; Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Edwards (trisomia do cromossomo 18): aspectos clínicos, citogenéticos e prognósticos dos pacientes atendidos no serviço de genética clínica da UFCSPA/CHSCPA, 2009. (Comunicação, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Anormalidade cromossômica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: II Semana Científica da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
682. SILVA, A. P.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; FLORES, J.; GRAZIADIO, C.; TASSABEHJI, M.; PASKULIN, G. A.
Síndrome de Klippel-Feil associada a déficit cognitivo: nova evidência para ampliação do espectro fenotípico da síndrome?, 2009. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Klippel-Feil
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Ouro Minas Palace Hotel; Cidade: Belo Horizonte; Evento: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
683. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. C. M.; ROSA, R. F. M.; PFEIL, J. N.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Variabilidade Fenotípica na síndrome do cromossomo supernumerário der(22)t(11;22) (Síndrome de Emanuel), 2009. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, Síndrome de Emanuel
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Ouro Minas Palace Hotel; Cidade: Belo Horizonte; Evento: XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
684. Zen, Paulo Ricardo Gazzola
A importância de LIBRAS para o profissional da saúde, 2008. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Fonoaudiologia, LIBRAS
Áreas do conhecimento: Medicina, Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Jornada Acadêmica da Fonoaudiologia da UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA
685. DIBI, R. P.; ROSA, R. F. M.; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PICETTI, J. S.; PASKULIN, G. A.
Anormalidades Cromossômicas em casais com história de abortos de repetição avaliados em um serviço de Genética Clínica: prevalência e caracterização citogenética., 2008. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Aborto, Cariótipo, Citogenética
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves; Evento: II Congresso de Ginecologia e Obstetrícia Santa Casa - UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Santa Casa - UFCSPA
686. DIBI, R. P.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Anormalidades cromossômicas observadas em pacientes com amenorréia secundária avaliadas no serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA, 2008. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amenorréia, Cariótipo, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves; Evento: II Congresso de Ginecologia e Obstetrícia Santa Casa - UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Santa Casa - UFCSPA
687. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; Menegotto B; PEIXOTO, M. A. B.; WALDMAN, C.; PEREIRA, V. L. B.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG
Deleção 6 (p23-p25): relato de uma paciente apresentando anormalidades orofaciais e estenose traqueal importante, 2008. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Centro de Convenções; Cidade: Gramado - RS; Evento: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica
688. GOETZE, T. B.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; FALLAVENA, P. R. V.; ZEN, PRG
Fonoaudiologia e Genética: Avanços nos estudos em indivíduos com fissuras labiopalatinas, 2008. (Comunicação, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética, Fonoaudiologia, Fissura labiopalatina
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: PUQRS; Cidade: Porto Alegre; Evento: IX Salão de Iniciação Científica da PUQRS; Inst.promotora/financiadora: Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUQRS)
689. Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG
Importância da análise cromossômica dos fibroblastos em casos suspeitos de mosaïcismo: experiência do serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA, 2008. (Comunicação, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, Mosaïcismo, Fibroblastos
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFRGS; Cidade: Porto Alegre; Evento: XX Salão de Iniciação Científica; Inst.promotora/financiadora: Pró-Reitoria de Pesquisa
690. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; ZEN, T. D.; ZEN, PRG; RICACHINEVSKY, C. P.; PILLA, C. B.; PEREIRA, V. L. B.; KOSHIYAMA, D. B.; ROMAN, T.; VARELLA-GARCIA, M.
Importância da ultra-sonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de defeitos cardíacos congênitos: acurácia e avaliação de fatores associados., 2008. (Congresso, Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, ultra-sonografia
Áreas do conhecimento: Saúde Materno-Infantil, Genética Médica

Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves; Evento: II Congresso de Ginecologia e Obstetrícia Santa Casa - UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Santa Casa - UFCSPA

691. **PFELI, J. N.; ROSA, R. F. M.; SILVA, A. P.; DIBI, R. P.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.**
Motivo do encaminhamento e caracterização citogenética de pacientes com Síndrome de Turner diagnosticadas no serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA, 2008. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cariótipo, Citogenética, Síndrome de Turner
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria,Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Dall'Onder Grande Hotel; Cidade: Bento Gonçalves; Evento: II Congresso de Ginecologia e Obstetrícia Santa Casa - UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: Santa Casa / UFCSPA

692. **Bernardi P. ROSA, R. F. M.; MEDINA, C. T. N.; PEREIRA, V. L. B.; PASKULIN, G. A.; ZEN, PRG; KISS, A.; GRAZIADIO, C.**
Novo relato de uma menina com a síndrome de Baraitser - braquifalangia, ploidactilia e ausência de tibia, 2008. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Centro de Convenções; Cidade: Gramado - RS; Evento: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

693. **Menegotto B; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; PEIXOTO, M. A. B.; WALDMAN, C.; PEREIRA, V. L. B.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Relato de uma criança com deleção/duplicação 7q secundárias a uma inversão paracentrômica de cromossomo 7 materno, 2008. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Centro de Convenções; Cidade: Gramado - RS; Evento: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

694. **ZEN, PRG; CAPRA, M. E. Z.; SILLA, L. M. R.; LOSS, J. F.; FERNANDES, M. S.; PASKULIN, G. A.**
Significado prognóstico da fusão TEL/AML1 em uma amostra Gaúcha de pacientes pediátricos com leucemia linfoblástica aguda, 2008. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Centro de Convenções; Cidade: Gramado - RS; Evento: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

695. **KOSHIYAMA, D. B.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; Coser VM. VARELLA-GARCIA, M.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de deleção 22q11.2: importância da avaliação clínica e da técnica de FISH para confirmação diagnóstica, 2008. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Centro de Convenções; Cidade: Gramado - RS; Evento: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

696. **Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; Moraes, FN. KOSHIYAMA, D. B.; ZEN, PRG; FLORES, J.; Golendziner, E; PEREIRA, V. L. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; PILLA, C. B.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: caracterização clínica e citogenética de pacientes admitidos em uma Unidade de Tratamento Intensivo Cardiológica de um Hospital pediátrico, 2008. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Aborto, Cardiopatia congênita, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Semana Científica de UFCSPA; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA

697. **Lorenzen, M. (Marina Lorenzen); ROSA, R. F. M.; KOSHIYAMA, D. B.; ZEN, PRG; FLORES, J.; Golendziner, E; PEREIRA, V. L. B.; RICACHINEVSKY, C. P.; PILLA, C. B.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: caracterização clínica e citogenética de pacientes admitidos em uma Unidade de Tratamento Intensivo Cardiológica de um Hospital pediátrico, 2008. (Comunicação,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita, Citogenética
Áreas do conhecimento: Pediatria,Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: UFCSPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: I Semana Científica da; Inst.promotora/financiadora: UFCSPA

698. **WALDMAN, C.; ROSA, R. F. M.; PEREIRA, V. L. B.; PEIXOTO, M. A. B.; GRAZIADIO, C.; SCHUELE, B.; ZEN, PRG; FRANCKE, U.; PASKULIN, G. A.**
Síndrome de Roberts: Relato de um Caso e Revisão da Literatura, 2008. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro; Local: Serrano Centro de Convenções; Cidade: Gramado - RS; Evento: XX Congresso Brasileiro de Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Médica

699. **WALDMAN, C.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A.**
A patient with Lipoproteinosis: case report, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: lipoproteinosis
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

700. **GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; Bernardi P; ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.**
Absent ribs and athelia associated to an interstitial deletion of the distal long arm of chromosome 4: an unusual report, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: athelia, Birth defect, Cytogenetic, Malformation
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

701. **ZEN, PRG; Bernardi P; ROSA, R. F. M.; COPETTI, F.; MEDINA, C. T. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Angiosarcoma in a 3 years old child with congenital lymphedema, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: childhood cancer
Áreas do conhecimento: Medicina,Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

702. **WALDMAN, C.; ROSA, R. F. M.; MEDINA, C. T. N.; ZEN, PRG; Menegotto B; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Cloacal exstrophy in a child presenting Nail-Patella syndrome whose mother used cocaine (crack) during pregnancy, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Birth defect, Malformation, Teratogenesis
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

703. **PICETTI, J. S.; ROSA, R. F. M.; DIBI, R. P.; ROSA, R. C. M.; ZEN, PRG; TOSCANI, N. V.; SILVA, L. L. M.; GRAZIADIO, C.; SILVEIRA, G. P. G.; PASKULIN, G. A.**
Correlação entre as manifestações clínicas de pacientes com amenorréia e anormalidades citogenéticas do cromossomo X, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amenorréia, Citogenética
Áreas do conhecimento: Medicina,Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Evento do Hotel Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves; Evento: I Congresso de Ginecologia e Obstetrícia - Santa Casa - FFCMPA; Inst.promotora/financiadora: Centro de Estudos Prof. Pedro Luiz Costa

704. **ZEN, PRG**
Doenças Genéticas, 2007. (Conferência ou palestra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética, Síndrome de Down
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Pediatria
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
Carga Horária - seis horas/aula; Local: Hospital da Criança Santo Antônio; Cidade: Porto Alegre; Evento: Doenças Genéticas; Inst.promotora/financiadora: Hospital da Criança Santo Antônio

705. **Menegotto B; ZEN, PRG; WALDMAN, C.; ROSA, R. F. M.; KISS, A.; MEDINA, C. T. N.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.**
Hypertiglyceridemia in a child presenting a disorder of fatty acid metabolism (LCHAD): report of an unusual association, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: autosomal recessive inheritance, LCHAD
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês. Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

706. PASKULIN, G. A.; ROSA, R. F. M.; ZEN, PRG; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; GRAZIADIO, C.
Isochromosome 18q and 18p deletion mosaicism in a boy with a subtle clinical presentation, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformation, Birth defect, Cytogenetic
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês; Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

707. MEDINA, C. T. N.; WALDMAN, C.; ROSA, R. F. M.; Menegotto B; ZEN, PRG; KISS, A.; GRAZIADIO, C.; FLORES, J.; PASKULIN, G. A.
Mother and daughter with Campomelic Dysplasia: a case report, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Malformation, Birth defect, Campomelic Dysplasia
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês; Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

708. PICETTI, J. S.; ROSA, R. F. M.; ROSA, R. C. M.; TOSCANI, N. V.; SILVA, L. L. M.; DIBI, R. P.; GRAZIADIO, C.; ZEN, PRG; SILVEIRA, G. P. Q.; PASKULIN, G.
Prevalência e caracterização clínica de pacientes com amenorréia primária e cariótipo XY avaliadas no serviço de Genética Clínica da FFFCMPA/Complexo Hospitalar Santa Casa, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Amenorréia, Genética, Citogenética
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Centro de Eventos do Hotel Dall'Onder; Cidade: Bento Gonçalves; Evento: I Congresso de Ginecologia e Obstetrícia - Santa Casa - FFFCMPA; Inst.promotora/financiadora: Centro de Estudos Prof. Pedro Luiz Costa

709. ROSA, R. F. M.; MEDINA, C. T. N.; ZEN, PRG; WALDMAN, C.; KISS, A.; Menegotto B; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Spondylocostal Dysostosis (SCD) associated with different neural tube defects(NTDS): report of three cases, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Birth defect, Malformation, Spondylocostal Dysostosis
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês; Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

710. ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; WALDMAN, C.; MEDINA, C. T. N.; KISS, A.; Menegotto B; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Trisomy 12p Syndrome: a case report, 2007. (Congresso,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Cytogenetic, Birth defect, Malformation
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Inglês; Local: Hotel Glória; Cidade: Rio de Janeiro; Evento: XIX Congresso Brasileiro de Genética Clínica & 3rd International Conference on Birth Defects Disabilities in the Developing Countries; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

711. ZEN, PRG
A Genética na Assistência Básica, 2005. (Conferência ou palestra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital Fêmina; Cidade: Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: Gerência de Ensino e Pesquisa do Grupo Hospital Conceição

712. ZEN, PRG
Investigação Diagnóstica e Aconselhamento Genético nas Anomalias Congênitas, 2005. (Conferência ou palestra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Genética
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português; Local: Hospital da Criança Santo Antônio; Cidade: Porto Alegre; Inst.promotora/financiadora: XXIV Encontro de Enfermagem do Hospital da Criança Santo Antônio

713. ZEN, PRG; LIMA, M. C.; Coser VM. PASKULIN, G. A.; MATTEVI, M. S.
Anormalidades citogenéticas e translocação (12:21)(p13;q22), identificada por FISH, em leucemia linfoblástica aguda na infância: estudo de uma amostra gaúcha, 2003. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, FISH, Fusão TEL/AML1
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Águas de Lindóia - SP; Evento: 49 Congresso Brasileiro de Genética; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética

714. PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; KARAN, R.; KASPER, C. I.; ZEN, PRG; PINTO, L. L. C.; DIBI, R. P.; SIKANDAR, T.
Atelosteogênese tipo II: variabilidade fenotípica em um casal de irmãos, 2002. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: atelosteogênese, Ultra-som fetal
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

715. PINTO, L. L. C.; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PEREIRA, V. L. B.; LIMA, M. C.; PASKULIN, G. A.
Deleção intersticial do braço curto do cromossomo 3: relato de um caso, 2002. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: deleção 3, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

716. GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.; MOMBACH, R.; PINTO, L. L. C.; PASKULIN, G. A.
Macrostomia, alteração de pavilhões auriculares e mesomelia: uma nova síndrome?, 2002. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: macrostomia, mesomelia
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

717. ZEN, PRG; PINTO, L. L. C.; PEREIRA, V. L. B.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Microcefalia e manchas café-com-leite associadas a anel do cromossomo 12: relato de um caso, 2002. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: microcefalia, manchas café com leite, anel do 12
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

718. ZEN, PRG; PINTO, L. L. C.; SILBERMANN, R.; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A.
Quimioterapia combinada e teratogenicidade: relato de um caso, 2002. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: teratogenicidade, Quimioterapia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Oncologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: Ribeirão Preto - SP; Evento: XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

719. Zen, P. R. G.; PINTO, L. L. C.; SCHWARTZ, I. V. D.; GRAZIADIO, C.; CARSTENS, B.; SMITH, J.; MCGAVRAN, L.; PASKULIN, G. A.
Agenesia sacral e microcefalia associada à deleção subtelomérica em 7q36: relato de um caso., 2001. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: agenesia sacral, Citogenética, microcefalia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: São Pedro - SP; Evento: XIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

720. ZEN, PRG; PINTO, L. L. C.; SCHWARTZ, I. V. D.; MOMBACH, R.; PASKULIN, G. A.
Aparência facial acromegalóide e hipertricosose em uma paciente filha de pais consanguíneos., 2001. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: AFA syndrome, Aparência facial acromegalóide, Autossômica recessiva, Hipertricosose
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Cidade: São Pedro - SP; Evento: XIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica; Inst.promotora/financiadora: Sociedade Brasileira de Genética Clínica

721. ZEN, PRG; PASKULIN, G. A.
Estudo citogenético convencional x PCR para o diagnóstico de Leucemia Mielocítica Crônica – análise de 544 casos, 2001. (Outra,Apresentação de Trabalho)
Palavras-chave: Citogenética, Leucemias
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Hematologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português; Meio de divulgação: Outro; Local: UFSCPA; Cidade: Porto Alegre; Evento: Apresentação dos trabalhos de conclusão de Residência Médica - Genética Médica; Inst.promotora/financiadora: Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

Demais produções bibliográficas

1. PASKULIN, G. A.; RIEGEL, M.; ROSA, R. F. M.; GRAZIADIO, C.; Zen, P. R. G.

4649 Chromosome 7, Interstitial del 7q. Descrição de Síndrome. Melbourne:Possum Project, 2011. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: Interstitial deletion, Paracentric inversion
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Austrália/Inglês. Meio de divulgação: Meio digital
Dysmorphology Database

2. GRAZIADIO, C.; Lorenzen, Marina B.; ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; Zen, P. R. G.; TRAVI, G. M.; VALIATTI, F.; PASKULIN, G. A. Moebius syndrome (congenital facial diplegia).. Descrição de Síndrome. London, UK:Oxford: Oxford University Press, 2010. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: Moebius syndrome
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(London Medical Databases (LMD): Dysmorphology).

3. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; FLORES, J.; PASKULIN, G. A. Pierre Robin sequence - cleft mandible - pre/postaxial hand anom - clubfoot.. Descrição de Síndrome. London, UK:Oxford: Oxford University Press, 2010. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: Acrofacial dysostosis
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(London Medical Databases (LMD): Dysmorphology).

4. Zen, P. R. G.; RIEGEL, M.; ROSA, R. F. M.; PINTO, L. L. C.; GRAZIADIO, C.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A. POSSUM syndrome: 4663 Chromosome 7, terminal del 7q.. Descrição de Síndrome. Melbourne, Austrália:POSSUM Project, 2010. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: 7q terminal deletion, Chromosome 7
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(Dysmorphology Database).

5. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.; FLORES, J.; PASKULIN, G. A. POSSUM syndrome: 4878 Acrofacial dysostosis, Richieri-Costa-Pereira type.. Descrição de Síndrome. Melbourne, Austrália:POSSUM Project, 2010. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: Acrofacial dysostosis
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(Dysmorphology Database).

6. Bernardi P. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. Baraitser (1997) - brachyphalangy - polydactyly - absent tibiae.. Descrição de Síndrome. London, UK:Polyhedron Software Ltd - Oxford University Press, 2009. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: Brachyphalangy, Absent tibiae
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(London Medical Databases (LMD): Dysmorphology).

7. Bernardi P. GRAZIADIO, C.; ROSA, R. F. M.; DALL'AGNOL, L.; Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A. POSSUM syndrome: 5754 Brachyphalangy, tibial aplasia, polydactyly.. Descrição de Síndrome. Melbourne, Austrália:POSSUM Project, 2009. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: Brachyphalangy, Tibial aplasia, Polydactyly
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(Dysmorphology Database).

8. ZEN, PRG; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. POSSUM syndrome: 3817 Absent hands and feet. Descrição de Síndrome. Melbourne:POSSUM Project, 2006. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: ausência de mãos e de pés, Genética, defeito de redução de membros
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Austrália/Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

9. ZEN, PRG; ZEN, PRG; GRAZIADIO, C.; PASKULIN, G. A. Syndrome: Rosa (2006) - handless - footless - radial aplasia. Descrição de síndrome. Londres:London Medical Databases (LMD): Dysmorphology, 2006. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: ausência de mãos e de pés, defeito de redução de membros
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Inglaterra/Inglês. Meio de divulgação: Meio digital

10. Zen, P. R. G.; SCHWARTZ, I. V. D.; PASKULIN, G. A. Hypertrichosis - acromegaltoid facial appearance.. Descrição de Síndrome. London - UK:London: Polyhedron Software Ltd - Oxford University Press, 2004. (Outra produção bibliográfica)
Palavras-chave: hypertrichosis, Acromegaltoid facial appearance
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital
(London Medical Databases (LMD): Dysmorphology).

Produção técnica

Trabalhos técnicos

1. Zen, P. R. G. Parecerista ad hoc no Edital do Prêmio de Incentivo em Ciência e Tecnologia para o SUS., 2011
Palavras-chave: Ciência e Tecnologia
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

Entrevistas, mesas redondas, programas e comentários na mídia

1. Zen, P. R. G. Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, 2016
Palavras-chave: Genética Médica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. . Home page: https://www.youtube.com/results?search_query=ufcspa

2. Zen, P. R. G. Qual é o grau de precisão do Aconselhamento Genético?, 2010
Palavras-chave: Aconselhamento genético
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

3. ZEN, PRG União entre Consangüíneos, 2006
Palavras-chave: consangüíneos
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

4. ZEN, PRG Médico do Ano, 2005
Referências adicionais: Brasil/Português.

5. ZEN, PRG Síndrome de Down, 2005
Palavras-chave: Síndrome de Down
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Demais produções técnicas

1. ZEN, PRG; LUCA, G. R. Avaliação dismorfológica e semiologia genética, 2013. (Extensão, Curso de curta duração ministrado)
Palavras-chave: Dismorfologia
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. 4 horas. Meio de divulgação: Outro

2. ZEN, PRG; TREVISAN, P.; ROSA, R. F. M.; PASKULIN, G. A. Prestação de Contas, 2013. (Relatório de pesquisa)
Palavras-chave: Genotoxicidade, Quebras cromossômicas, Trocas de cromátides-irmãs, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro*
FAPERGS / Tipo de Auxílio: 11/0690-5 /Auxílio Recém Doutor-ARD

3. **ZEN, PRG; SILVA, A. P.; ROSA, R. F. M.; TREVISAN, P.; DORNELES, J. C.; MESQUITA, C. S.; PASKULIN, G. A.**
Relatório Técnico e Prestação de Contas, 2013. (Relatório de pesquisa)
Palavras-chave: Goldenhar syndrome, Oculo-auriculo-vertebral spectrum, FISH, Fanconi anemia, Mosaicism, Teratogens
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

4. **ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.**
Oficina 4 – Citogenética Aplicada, 2012. (Extensão, Curso de curta duração ministrado)
Palavras-chave: Citogenética Molecular
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português. 4 horas. Meio de divulgação: Outro

5. **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards), 2012. (Desenvolvimento de material didático ou instrucional)
Palavras-chave: Síndrome de Edwards, Trissomia do 18
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: <http://sprs-preparandoprotep.blogspot.com.br/2012/03/trissomia-do-cromossomo-18-sindrome-de.html>

6. **ROSA, R. F. M.; Zen, P. R. G.**
Trissomia do cromossomo 21 (síndrome de Down), 2012. (Desenvolvimento de material didático ou instrucional)
Palavras-chave: Síndrome de Down, Trissomia do 21
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Pediatria
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Meio digital. Home page: <http://sprs-preparandoprotep.blogspot.com.br/2012/02/trissomia-do-cromossomo-21-sindrome-de.html>

7. **Zen, Paulo Ricardo Gazzola**
Primo com prima pode?, 2008. (Outra produção técnica)
Palavras-chave: Genética, consanguíneos
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

Inovação

Projetos

Projetos de pesquisa

2013 - Atual Implementação da produção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente

Descrição: O diagnóstico citogenético molecular ainda é muito distante da realidade do nosso Sistema Único de Saúde, sendo, em geral, disponibilizado apenas através de iniciativas pontuais e ligadas a projetos de pesquisa, tendo em vista o alto custo das sondas de DNA para FISH comerciais disponíveis. Devido a isso, há uma grande demanda reprimida, o que retarda ou mesmo impossibilita o diagnóstico trazendo grande sofrimento físico e psíquico aos pacientes e seus familiares. O Serviço de Genética Médica da UFCSPA, composto pelo Ambulatório de Genética Médica e pelo Laboratório de Citogenética, completou 37 anos de atividade ininterrupta em agosto de 2012. O serviço possui grande experiência em citogenética clássica e molecular, com uma equipe bem estabelecida. Contamos com uma estrutura física adequada e com alguns equipamentos de alto qualidade recentemente adquiridos. Nossa Instituição conta com uma infra-estrutura excelente, com diversos laboratórios de graduação e pós-graduação. O Serviço está desenvolvendo diversas ações, tanto do ponto de visto clínico como laboratorial, que envolvem várias instituições públicas e contemplam um forte aspecto multidisciplinar, que permitem que os colaboradores possam usufruir das facilidades de nossa Instituição. Assim, o objetivo principal do projeto é estabelecer a técnica de manufatura de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente (FISH), com vistas à estruturação futura de um Centro de Citogenética Molecular. Futuramente o nosso serviço tanto poderá realizar os procedimentos laboratoriais de FISH como fornecer as sondas de DNA para serviços parceiros, ligados ao SUS. A prestação de serviços de diagnóstico em citogenética clássica e molecular, não completamente contemplada pelo SUS, está intrinsecamente ligada ao objetivo principal para abranger pacientes e suas famílias atendidas pelo SUS. A tecnologia de FISH permite a identificação de anomalias cromossômicas submicroscópicas tanto em neoplasias como em doenças congênitas. A identificação destas anomalias em câncer permite a realização do diagnóstico preciso, da realização da alternativa terapêutica mais adequada e da indicação de prognóstico. Esta investigação já faz parte dos protocolos de diagnóstico e tratamento de diversos tipos de câncer. Em indivíduos portadores de malformações múltiplas e déficit cognitivo, permite a investigação de desequilíbrios cromossômicos submicroscópicos que não são identificados pela técnica clássica de bandamento GTG, mas somente utilizando técnicas de citogenética molecular como a hibridização in situ fluorescente (FISH). A capacitação do Laboratório de Citogenética da UFCSPA para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ possibilitará a confecção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente (FISH). Permitirá também: a consolidação da metodologia no laboratório; a produção de sondas a um menor custo que o comercial; disponibilidade de uma ferramenta de ponta para a pesquisa básica; a disponibilização dos testes para os pacientes do SUS; a disponibilização da sonda para outros serviços; o fortalecimento da formação de recursos humanos qualificados, em nível de graduação e pós-graduação de nossa e de outras Instituições; o desenvolvimento e qualificação de projetos de pesquisa.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de pesquisa

Alunos envolvidos: Graduação (4); Doutorado (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); Rafael Fabiano Machado Rosa; Patricia Trevisan; Lúiza Enny Dorfman; Diego D'Ávila Paskulin; Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS

Número de orientações: 3;

Projetos de desenvolvimento tecnológico

2016 - Atual Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia de Inovação em Diagnóstico Molecular - INCT-IDM

Descrição: As ações deste Instituto se darão em três pilares fundamentais: (i) em curto prazo, pretende-se: realizar revisões sistemáticas sobre testes moleculares e proceder com experimentos laboratoriais para desenvolver os testes moleculares in house, que serão utilizados nas etapas seguintes de validação clínica; (ii) em médio prazo, conduzir-se-ão estudos clínicos para validar os testes moleculares desenvolvidos nas etapas iniciais; (iii) por fim, planeja-se construir, com base na melhor evidência disponível, diretrizes para uso clínico dos testes moleculares. Mobilidade acadêmica é prevista durante a execução deste projeto, particularmente em articulação com nossos colaboradores internacionais, em um intuito de promover crescente internacionalização. Os encontros entre os pesquisadores nacionais do INCT-IDM deverão ocorrer quando da realização de eventos científicos das sociedades afins e/ou através de web meetings. O programa científico do Instituto refletirá as atuais linhas de pesquisa dos pesquisadores doutoras que o compõem, fortalecidos pela aquisição de equipamentos que permitirão a produção de informação cientificamente mais competitiva, amparada por uma rede nacional e internacional de colaboradores. A participação de alunos será intensamente estimulada, incluindo estudantes do ensino médio, alunos de mestrado e doutorado, e pós-doutorandos. Conforme apresentado ao longo deste projeto, o INCT-IDM deverá trazer benefícios adicionais à geração de conhecimento científico, incluindo o desenvolvimento de produtos potencialmente patentáveis, os quais poderão interessar a empresas do setor. Transferência do conhecimento e tecnologias para hospitais filantrópicos e/ou ligados ao Sistema Único de Saúde (SUS) é meta primordial do INCT-IDM, sendo isto algo que já vem ocorrendo no grupo. Neste contexto, cabe destacar que a implementação do processo de gestão de tecnologias no sistema de saúde brasileiro é orientada pela Política Nacional de Gestão de Tecnologias em Saúde (PNETS), a qual norteia as ações em avaliações de tecnologia em saúde no Brasil. Além disso, a Lei nº 12.401, de 28/abril/2011, que dispõe sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologias em saúde no âmbito do SUS, atribui à Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC) a função de incorporação, exclusão ou alteração dessas tecnologias no SUS. Neste sentido, INCT-IDM se propõe a apresentar conceitos de avaliação de tecnologias em saúde, bem como orientar a elaboração de pareceres técnico-científicos em diagnóstico molecular. O parecer é uma ferramenta de resposta rápida que dá suporte à gestão e à tomada de decisão em saúde, baseada em evidências científicas. Sua execução e conteúdo devem ser simplificados e de linguagem acessível. Além de subsidiar a tomada de decisão, os resultados de um parecer podem sugerir a realização de novos estudos quando a evidência for insuficiente. A presente proposta vai também ao encontro do Plano de Ação em Ciência, Tecnologia e Inovação para o Desenvolvimento Nacional, do Governo Federal, que envolve: i) Sistema Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação; ii) Inovação na Sociedade e nas Empresas; iii) Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação em Áreas Estratégicas; iv) Ciência, Tecnologia e Inovação para o Desenvolvimento Social. Considerando que a Saúde é uma das áreas estratégicas dentro deste Plano, a geração de novos produtos, processos e serviços que proporcionem melhora nas condições de saúde para a sociedade, além de impactarem, direta ou indiretamente na economia do país, é uma das metas a serem alcançadas por este INCT. Salientamos, por fim, que existem poucos INCTs no Brasil com as características aqui propostas – para que tenhamos crescimento sustentável no setor, com geração de conhecimento competitivo e transferência de tecnologias, o apoio a esta estratégia.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de desenvolvimento tecnológico

Alunos envolvidos: Graduação (10); Mestrado acadêmico (10); Doutorado (15);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa; Rodrigo Della Mea Plentz; Alessandro Comari Pasqualotto (Responsável); Diego D'Ávila Paskulin; Ailton T. Stein; Daniela D. Rosa; Juliana Giacomazzi; Maria Inês da Rosa; Vladimir Cantarelli

Financiador(es): Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação-MCTI

2013 - 2014 Planejamento da infraestrutura e implementação de protocolos e para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ no Laboratório de Citogenética

Descrição: A proposta fundamental deste projeto de desenvolvimento tecnológico e inovação visa à adequação dos protocolos referentes às diferentes etapas envolvidas na produção de sondas de DNA para FISH e CISH para o Laboratório de Citogenética da UFCSPA. Esta proposta inicial envolve especificamente a composição dos procedimentos operacionais padrão que serão utilizados posteriormente e a composição da estrutura de apoio necessária para a realização dos procedimentos laboratoriais. Futuramente, ao invés de comprar uma sonda pronta, que é específica para um determinado experimento, passaremos a produzir aquela que necessitamos. Isto permitirá uma inovação de um

processo tecnológico (implantação do método de produção de sonda) como, no futuro, uma inovação de produto (produção de novas sondas não disponíveis no mercado). De modo concomitante à produção da sonda, deverá ocorrer a sua validação como um insumo para que possa ser utilizado não somente para pesquisa, mas também para o diagnóstico clínico. Adicionalmente, uma vez que a sonda seja validada, ela se tornará um produto tecnológico podendo ser patenteado e comercializado.

Situação: Concluído Natureza: Projetos de desenvolvimento tecnológico

Alunos envolvidos: Graduação (1); Doutorado (2);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Juliane Nascimento da Silva; Patricia Trevisan; Rafaela Ribeiro Machado Oliveira

Número de orientações: 1;

2013 - Atual Implementação da produção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente

Descrição: O diagnóstico citogenético molecular ainda é muito distante da realidade do nosso Sistema Único de Saúde, sendo, em geral, disponibilizado apenas através de iniciativas pontuais e ligadas a projetos de pesquisa, tendo em vista o alto custo das sondas de DNA para FISH comerciais disponíveis. Devido a isso, há uma grande demanda reprimida, o que retarda ou mesmo impossibilita o diagnóstico trazendo grande sofrimento físico e psíquico aos pacientes e seus familiares. O Laboratório de Citogenética da UFCSPA completou 37 anos de atividade ininterrupta em agosto de 2012. Possuímos grande experiência em citogenética clássica e molecular, com uma equipe bem estabelecida e uma estrutura física bastante adequada. Assim, o objetivo principal do projeto é estabelecer a técnica de manufatura de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente (FISH), com vistas à estruturação futura de um Centro de Citogenética Molecular. Futuramente o nosso serviço tanto poderá realizar os procedimentos laboratoriais de FISH como fornecer as sondas de DNA para serviços parceiros, ligados ao SUS. A prestação de serviços de diagnóstico em citogenética clássica e molecular, não completamente contemplada pelo SUS, está intrinsecamente ligada ao objetivo principal para abranger pacientes e suas famílias atendidas pelo SUS. A tecnologia de FISH permite a identificação de anomalias cromossômicas submicroscópicas tanto em neoplasias como em doenças congênitas. A identificação destas anomalias em câncer permite a realização do diagnóstico preciso, da realização da alternativa terapêutica mais adequada e da indicação de prognóstico. Esta investigação já faz parte dos protocolos de diagnóstico e tratamento de inúmeros tipos de câncer. Em indivíduos portadores de malformações múltiplas e déficit cognitivo, permite a investigação de desequilíbrios cromossômicos submicroscópicos que não são identificados pela técnica clássica de bandamento GTG, mas somente utilizando técnicas de citogenética molecular como a hibridização in situ fluorescente (FISH). A capacitação do Laboratório de Citogenética da UFCSPA além da produção de sondas de DNA para hibridização in situ permitirá também: a consolidação da metodologia no laboratório; a produção de sondas a um menor custo que o comercial; disponibilidade de uma ferramenta de ponta para a pesquisa básica; a disponibilização dos testes para os pacientes do SUS; a disponibilização da sonda para outros serviços; o fortalecimento da formação de recursos humanos qualificados, em nível de graduação e pós-graduação de nossa e de outras Instituições; o desenvolvimento e qualificação de projetos de pesquisa.

Situação: Em andamento Natureza: Projetos de desenvolvimento tecnológico

Alunos envolvidos: Graduação (2); Doutorado (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Giorgio Adriano Paskulin; Rafael Fabiano Machado Rosa; Marilu Fiegenbaum; Patricia Trevisan; Rafaela Ribeiro Machado Oliveira; Luiza Emy Dorfman; Diego D'Ávila Paskulin

Financiador(es): Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul-FAPERGS

Projeto de ensino

2018 - Atual Montagem de um atlas de dismorfologia para auxílio no ensino da Genética Humana

Descrição: As dismorfias são consideradas alterações na forma de uma parte ou de um órgão do corpo, já observadas ao nascimento, que podem ter diferentes implicações e significados. Elas podem ser classificadas em maiores, que são aquelas anormalidades associadas a sintomas e alterações de função, ou menores, que têm um significado mais estético do que funcional. Contudo, estas últimas, apesar de não se associarem a uma maior gravidade, podem dar pistas importantes para o reconhecimento de diversas síndromes genéticas. Atualmente, sabe-se que a maioria das síndromes genéticas é diagnosticada clinicamente não pela presença de dismorfias ou malformações maiores, mas mais pelo padrão das dismorfias menores observado. Daí a importância do conhecimento, tanto do ponto de vista visual como conceitual, das mesmas. Assim, este projeto visa realizar a montagem de um Atlas de Dismorfologia para auxílio no ensino dentro da disciplina de Genética Humana. Este resultará não só em uma importante ferramenta de aprendizado, como em uma publicação, o que ajudará ainda mais a difundir o conhecimento da Genética, dentro e fora da Universidade. Além disso, será organizada uma exposição com os desenhos das dismorfias, junto com as suas respectivas informações, no intuito também de divulgação deste conhecimento.

Situação: Em andamento Natureza: Projeto de ensino

É um projeto em cooperação com: Instituição de Ensino.

O projeto possui ações inovadoras no(a): Graduação.

Em relação a temática: Ensino e aprendizagem.

Objetivos e metas: Objetivo geral: - Realizar a montagem de um atlas de dismorfologia para auxílio no ensino da Genética Humana. Objetivos específicos: - Ampliar e auxiliar a consolidar o conhecimento oferecido dentro Disciplina de Genética Humana da UFCSPA; - Auxiliar na compreensão de assuntos abordados na Disciplina, em especial a melhor compreensão das características físicas das síndromes genéticas, por meio do conhecimento das dismorfias, tanto do ponto de vista visual como de significado; - Elaborar discussões e criar associações entre as dismorfias presentes no Atlas de Dismorfologia com os temas abordados em aula, no intuito de potencializar o conhecimento da Genética Humana, bem como destacando suas aplicações; - Realizar a publicação do Atlas de Dismorfologia, no sentido de expandir ainda mais o conhecimento da Genética, tornando-o acessível a todos os estudantes; - Montar uma exposição com os desenhos das dismorfias presentes no Atlas, junto com a sua respectiva definição e significado, afim de difundir o conhecimento da Genética, não só aos alunos que estão cursando a Disciplina como aqueles pertencentes à comunidade acadêmica da UFCSPA.

Alunos envolvidos: Graduação (1);

Integrantes: Paulo Ricardo Gazzola Zen (Responsável); ; Rafael Fabiano Machado Rosa; Marilu Fiegenbaum

Financiador(es): Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre-UFCSPA

Número de orientações: 1;

Educação e Popularização de C&T

Apresentação de trabalho e palestra

- Zen, P. R. G.**
Tecnologia e Inovação em Genética Médica. 2012. (Conferência ou palestra, Apresentação de Trabalho)
Áreas do conhecimento: Citogenética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português
Outro: Local: Auditório da Faculdade de Medicina da UFPel; Cidade: Pelotas - RS; Evento: XXX Semana Acadêmica da Faculdade de Medicina da UFPel; Inst.promotora/financiadora: Diretório Acadêmico Naum Keiserman

Participação em eventos, congressos, exposições, feiras e olimpíadas

- UFCSPA Acolhe.** 2019. (Feira)
Eu e os cromossomos.

Orientações e Supervisões

Orientações e supervisões

Orientações e supervisões concluídas

Dissertações de mestrado: orientador principal

- 

Bruna Lbinski Diniz. Investigação clínica e análise por hibridização in situ fluorescente (FISH) de microdeleções em pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas, ou síndromes malformativas. 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: Hibridização In Situ Fluorescente, FISH, Síndromes de microdeleção, Malformações
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- 

Ara Paula Rossetto. Potencial Evocado Miogênico Vestibular Cervical em pacientes com diagnóstico de Vertigem Posicional Paroxística Benigna. 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Potencial evocado, Vertigem posicional paroxística benigna
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- 

Maiara Anschau Floriani. Avaliação de pacientes com cardiopatia congênita através da técnica de Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA): análise de genes de referência para cardiopatia congênita e regiões cromossômicas associadas a síndromes de microdeleção. 2019. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: MLPA, Cardiopatia congênita, Síndromes de microdeleção
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

4.  Laura Flach Schwade. **Mismatch negativity em crianças com queixas de aprendizagem e com dislexia**. 2019. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Dislexia, Dificuldade de aprendizagem, Mismatch negativity*
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.  Barbara Melissa Pereira da Silva. **Potencial evocado miogênico vestibular cervical: comparação das respostas de crianças típicas e crianças com síndrome de Down**. 2019. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Queixas vestibulares, Potencial evocado miogênico cervical, Síndrome de Down*
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
6.  Bibiana Fuzer da Silva. **Achados audiológicos centrais e periféricos em pacientes acometidos pela síndrome de deleção 22q11.2**. 2018. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Síndrome de deleção 22q11.2, Achado audiológico central, Achado audiológico periférico, Audiologia*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
7.  Rayane Brum de Fraga. **Avaliação auditiva periférica, central e avaliação do equilíbrio em portadores de síndrome de Williams**. 2018. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Avaliação auditiva periférica, Avaliação auditiva central, Avaliação do equilíbrio, Síndrome de Williams*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
8.  Gisele Calat. **Desfechos gestacionais e neonatais imediatos relacionados à obesidade materna: um estudo transversal realizado em um hospital público de Porto Alegre**. 2018. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Obesidade materna, Gestação, Período neonatal*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
9.  Carla Papandreus da Silveira. **Aspectos psiquiátricos e cognitivos de uma amostra de pacientes com síndrome de deleção 22q11.2**. 2017. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome de deleção 22q11.2, Aspectos psiquiátricos, Aspectos cognitivos*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
10.  Letícia Gregory. **Avaliação auditiva periférica e central em crianças e adolescentes com Síndrome de Down**. 2017. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Incontinência Pigmentar, Avaliação auditiva periférica, Avaliação auditiva central*
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
11.  Camila Feijó Borges. **Avaliação de diferentes indicadores de estado nutricional e sua relação com o desfecho clínico de pacientes oncológicos**. 2016. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Estado nutricional, Oncologia, Neoplasias esofágicas, Neoplasias gástricas, Neoplasias intestinais*
Áreas do conhecimento: Medicina, Nutrição
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
12.  Daniëlle Bernardi Silveira. **Características do parto e perinatais de pacientes portadores de cardiopatia congênita: um estudo transversal com controle**. 2016. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Gestação, Características clínicas*
Áreas do conhecimento: Medicina, Enfermagem
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
13.  Julia Barbi Melim. **Estudo das características clínicas, radiológicas e prognósticas de gestações submetidas ao diagnóstico pré-natal de anormalidades cromossômicas fetais através do exame de cariótipo**. 2016. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Diagnóstico pré-natal, Anormalidade cromossômica, Características clínicas, Cariótipo*
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
14.  Janaina Borges Polli. **Importância da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de defeitos cardíacos congênitos: eficácia e avaliação de fatores associados**. 2016. Dissertação (PPG Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Defeito cardíaco congênito, Ultrassonografia obstétrica, Pré-natal*
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
15.  Thayse Bilenert Goetze. **Aspectos fonoaudiológicos de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar)**. 2014. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome de Goldenhar, Fonoaudiologia, Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV)*
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
16.  Fernanda Diffini Santa Maria. **Estudo sobre alterações odontológicas em pacientes com síndrome de Incontinência Pigmentar**. 2014. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Incontinência Pigmentar, Alterações estomognáticas*
Áreas do conhecimento: Odontologia, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
17.  Juliane Nascimento da Silva. **Medicamentos e drogas de abuso em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita: Avaliação do seu uso e possíveis consequências**. 2014. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Medicamentos, Drogas de abuso*
Áreas do conhecimento: Saúde Materno-Infantil, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
18.  Patrícia Trevisan. **Anormalidades cromossômicas identificadas através do cariótipo de alta resolução em uma amostra de pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados em uma Unidade de Tratamento Intensivo Cardíaca de um Hospital Pediátrico do Sul do Brasil**. 2013. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Citogenética, Cariótipo, Aberrações cromossômicas*
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

19.



Alessandra Pawelec da Silva. **Aspectos clínicos, citogenéticos e moleculares de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): um estudo prospectivo.**, 2013. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Síndrome de Goldenhar, Citogenética, Genética Humana, Genética Médica*
Áreas do conhecimento: *Genética Médica*
Setores de atividade: *Saúde humana e serviços sociais*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
20.



Valentina Oliveira Provenzi. **Aspectos clínicos, terapêuticos e prognósticos de pacientes com tumor de Wilms: um estudo retrospectivo.** 2013. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Tumor de Wilms, Prognóstico, Caracterização clínica*
Áreas do conhecimento: *Anatomia Patológica e Patologia Clínica, Medicina*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
21.



Dayane Bohn Koshiyama. **Resposta citogenética ao tratamento com mesilato de imatinibe em pacientes com Leucemia Mielóide Crônica.** 2012. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Citogenética, Leucemia Mielóide Crônica, Mesilato de imatinibe*
Áreas do conhecimento: *Medicina, Genética*
Setores de atividade: *Saúde humana e serviços sociais*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
22.



Rosana Cardoso Manique Rosa. **Frequência e tipos de anormalidades abdominais detectadas pelo exame de ultrassom em uma amostra de pacientes portadores de cardiopatia congênita: um estudo de caso e controle.** 2011. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Anormalidades abdominais*
Áreas do conhecimento: *Medicina, Genética Médica, Pediatria*
Setores de atividade: *Saúde humana e serviços sociais*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

Dissertações de mestrado: co-orientador

1.



Maurício Rouvel Nunes. **Síndrome de Turner: características clínicas e citogenéticas de pacientes diagnosticadas em um serviço de Genética Clínica.** 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome de Turner, Citogenética, Características clínicas*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
2.



Leonardo Augusto Schreiner. **Alterações hematológicas em pacientes portadores de cardiopatia congênita.** 2018. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Alteração hematológica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
3.



Emani Bohrer da Rosa. **Avaliação do uso de medicamentos e drogas de abuso por gestantes com fetos portadores de malformações atendidas no Serviço de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas: um estudo de caso e controle.** 2017. Dissertação (PPG Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Malformações, Feto, Gestação, Medicamentos, Drogas de abuso*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
4.



Jamile Dutra Correia. **Malformações extracardíacas em pacientes portadores de cardiopatia congênita.** 2017. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Malformação extracardíaca, Cardiopatia congênita*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
5.



Stephanie Damasceno Rocha. **Identificação dos riscos ocupacionais do equipes de saúde que atuam na administração e manipulação de quimioterápicos.** 2014. Dissertação (PPG Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Risco ocupacional, Equipes de saúde, Quimioterápicos, Quebras cromossômicas, Trocas de cromátides-irmãs*
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

Teses de doutorado: orientador principal

1.



Rosana Cardoso Manique Rosa. **Importância da determinação do aspecto síndrômico através do exame físico como preditor da presença de cromossomopatia entre pacientes com cardiopatia congênita.** 2020. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Dismorfologia, Aspecto síndrômico, Anomalias cromossômicas*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
2.



Patrícia Trevisan. **Avaliação clínica e citogenética molecular através da hibridização in situ fluorescente (FISH): Frequência e significado clínico de aneuploidias, deleção, amplificação e fusões gênicas em glioblastomas.** 2018. Tese (Programa de Pós-Graduação em Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Glioblastoma*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
3.



Luiza Emy Dorfman. **Implementação da produção de sondas de DNA para hibridização in situ fluorescente.** 2018. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: *Sondas de DNA, Hibridização In Situ Fluorescente, Neoplasias, Anormalidades congênitas*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
4.



Dayane Bohn Koshiyama. **Avaliação clínica e citogenética molecular de uma amostra de glioblastomas em pacientes adultos: frequência e significado clínico da aneuploidia dos cromossomos 7 e 10, amplificação do gene EGFR, monossomia 10q e deficiência de 17p e de 1p11q.** 2017. Tese (Programa de Pós-Graduação em Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Glioblastoma, Citogenética Molecular*
Áreas do conhecimento: *Medicina, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

Teses de doutorado: co-orientador

1.



Rafael Fabiano Machado Rosa. **Síndrome de Edwards (trissomia do cromossomo 18): aspectos clínicos, citogenéticos e prognósticos dos pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCSPA.** 2011. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Trissomia do 18, Síndrome de Edwards, Anomalias cromossômicas, Cariótipo, Sobrevida, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

Monografias de conclusão de curso de aperfeiçoamento/especialização

1. Vinicius Freitas Mattos. **Hipocalcemia como preditor diagnóstico de síndrome de deleção 22q11.2 entre pacientes com cardiopatia congênita**. 2015. Monografia (Genética Médica) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Ministério da Educação
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2. Reinaldo Luna de Omena Filho. **Papel da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de cardiopatias congênitas**. 2011. Monografia (Genética Médica) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Ministério da Educação
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3. Alessandra Pawelec da Silva. **Anormalidades auriculares em pacientes com espectro óculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar)**. 2010. Monografia (Genética Médica) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Ministério da Educação
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Trabalhos de conclusão de curso de graduação

1.  Priscila Ramires da Silva. **Hibridização in situ fluorescente (FISH) na investigação da síndrome de deleção 22q11.2 (SD22q11)**. 2019. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: FISH, Hibridização In Situ Fluorescente, Síndrome de deleção 22q11.2
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2.  Naiane Carlusso Bassani. **Desenvolvimento da sonda de DNA para hibridização in situ fluorescente para diagnóstico da síndrome de deleção 22q11.2**. 2018. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Sondas de DNA, FISH, Hibridização in situ, Síndrome de deleção 22q11.2
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3.  Juliette Nathali Scholl. **Estudo citogenético molecular de uma amostra de glioblastomas em adultos: codeleção 1p19q e deleção de p53**. 2016. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Glioblastoma, Citogenética Molecular, Codeleção 1p19q, Deleção de p53
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
4.  Bibiana Cunegatto. **Estudo de anormalidades nos genes EGFR e PTEN em uma amostra de glioblastomas em adultos através da técnica de hibridização in situ fluorescente**. 2016. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Glioblastoma, Citogenética Molecular, EGFR, PTEN
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.  Leonardo Augusto Schreiner. **Alterações hematológicas e de coagulação em pacientes portadores de cardiopatia congênita**. 2015. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Alteração hematológica, Alteração de coagulação
Áreas do conhecimento: Hematologia, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
6.  Sílvia Barbosa. **Análise cariotípica de glioblastomas adultos humanos**. 2013. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Glioblastoma, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
7.  Wladiana Maria Lendengues de Oliveira. **Avaliação no perfil de pacientes atendidos em um serviço de medicina fetal de referência do Sul do Brasil com indicações de cariotipagem fetal**. 2013. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Diagnóstico genético, Medicina fetal
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Saúde Materno-Infantil
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
8.  Leyce da Rosa dos Reis. **Características fonoaudiológicas de uma amostra de pacientes com fenótipo de síndrome de Incontinência Pigmentar**. 2013. Curso (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
Co-orientador.
9.  Thullia Corezola Ramos. **Características fonoaudiológicas de uma amostra de pacientes com espectro óculo-auriculo-vertebral**. 2013. Curso (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Espectro óculo-auriculo-vertebral, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
Co-orientador.
10.  Marília Moraes Wallauer. **Determinação do critério de normalidade para trocas entre cromátides irmãs e quebras cromossômicas na faixa etária de 30-40 anos**. 2013. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Citogenética, Quebras cromossômicas, Trocas de cromátides-irmãs
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
11.  Mirella Martinez Marset. **Características fonoaudiológicas de uma amostra de pacientes com fenótipo de síndrome de Incontinência Pigmentar**. 2012. Curso (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Característica fonoaudiológica
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
Co-orientação.
12.  Juliane Nascimento da Silva. **Determinação do critério de normalidade para trocas entre cromátides irmãs e quebras cromossômicas na faixa etária de 20-30 Anos**. 2012. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Trocas de cromátides-irmãs, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
13.  Ken Pinto Nishimura. **Caracterização do desenvolvimento da linguagem de crianças com síndrome de Down**. 2011. Curso (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome de Down, Linguagem
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
14.  Patrícia Trevisan. **Evaluation of genotoxic effects of benzene and its derivatives in workers of gas stations**. 2011. Curso (Farmácia) - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Chromosome breaks, Sister chromatid exchanges, Benzene, Gas stations
Áreas do conhecimento: Farmácia, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Inglês.
Co-orientador.

Iniciação científica

-  Laura Peroni Baldino. **Análise de pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Clínica da UFCSPA para investigação de genitália ambigua: uma experiência de mais de 40 anos.** 2020. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Iniciação Científica - UFCSPA
Palavras-chave: *genitália ambigua, Avaliação clínica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Andressa Schneiders Santos. **Avaliação etiológica de pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas.** 2020. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Malformações, Etiologia, Doenças genéticas*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Andreza Ávila de Moura. **Desenvolvimento de sonda de hibridização in situ por fluorescência para identificação de alterações do gene EGFR em carcinomas de pulmão.** 2020. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *FISH, Sondas de DNA , EGFR*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Jônio Vieira Ferreira. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2020. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Leticia Machado Gomes. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2020. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Etiologia, Aspecto clínico, Malformações*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Carolina Pereira Fernandes. **Manifestações fonoaudiológicas em crianças portadoras de cardiopatia congênita hospitalizadas em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca.** 2020. Iniciação científica (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Achados fonoaudiológicos, Malformações*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Andreza Ávila de Moura. **Desenvolvimento de sonda de hibridização in situ por fluorescência para identificação de alterações do gene EGFR em carcinomas de pulmão.** 2019. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *FISH, Sondas de DNA , Hibridização In Situ Fluorescente*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  André Kohatsu Coutinho. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Douglas Tomio Nakata. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Samuel Carel Land. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Fernanda Scalco Acco. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Malformação congênita, Doença genética*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Thomas Keim. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Malformação congênita, Etiologia, Aspecto síndrômico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Victor Augusto Zaneti Maciel. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Malformação congênita, Aspecto síndrômico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Andrius Endrigo Andrin. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Bruna Pavan Salvaro. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
-  Bibiana de Souza Boger. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*

- Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
17.  Diogo Bolsson de Moraes Rocha. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2019. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
18.  Andressa Schneiders Santos. **Estudo molecular e citogenético molecular de pacientes portadores de cardiopatia congênita: em busca de novas etiologias.** 2019. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Citogenética, Etiologia*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
19.  Carolina Pereira Fernandes. **Manifestações fonoaudiológicas em crianças portadoras de cardiopatia congênita hospitalizadas em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca.** 2019. Iniciação científica (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Programa de Iniciação Científica - UFCS/PA*
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Manifestação fonoaudiológica*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
20.  Henry Victor Dutra Correia. **Síndrome de Turner: características clínicas e citogenéticas de pacientes diagnosticadas em um Serviço de Genética Clínica.** 2019. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Síndrome de Turner, Citogenética, Achados clínicos*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
21.  Andressa Barreto Glaeser. **Avaliação de pacientes com cardiopatia congênita através da técnica de Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA): análise de genes de referência para cardiopatia congênita e regiões cromossômicas associadas a síndromes de microdeleção.** 2018. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, MLPA, Síndromes de microdeleção*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
22.  Ravena Maya Cardoso da Silva. **Desenvolvimento de sonda de hibridização in situ por fluorescência para identificação de alterações do gene EGFR em carcinomas de pulmão.** 2018. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul*
Palavras-chave: *FISH, Hibridização In Situ Fluorescente, EGFR, Câncer*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
23.  Aline Ramos Garcia. **Desfechos gestacionais e neonatais imediatos relacionados à obesidade materna: um estudo transversal.** 2018. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Obesidade materna, Desfechos, Gestação*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
24.  Fábio Manaresi Guilherme. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2018. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
25.  Giovana Dal Pozzo Sartori. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2018. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
26.  Carolina Pereira Fernandes. **Manifestações fonoaudiológicas em crianças portadoras de cardiopatia congênita hospitalizadas em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca.** 2018. Iniciação científica (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Achados fonoaudiológicos*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
27.  Danilo Candido de Sá. **Síndrome de Turner: características clínicas e citogenéticas de pacientes diagnosticadas em um Serviço de Genética Clínica.** 2018. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Síndrome de Turner, Citogenética*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
28.  Naiane Carlesso Bassani. **Validação da sonda de DNA dual signal para verificação da fusão BCR/ABL em leucemia mieloide crônica.** 2018. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *FISH, Sondas de DNA, BCR/ABL*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
29.  Laís Sayuri Gianotti Tsugami. **Aspectos psiquiátricos e cognitivos de uma amostra de pacientes com síndrome de deleção 22q11.2.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul*
Palavras-chave: *Síndrome de deleção 22q11.2, Aspectos psiquiátricos, Aspectos cognitivos*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
30.  Aline Ramos Garcia. **Desfechos gestacionais e neonatais imediatos relacionados à obesidade materna: um estudo transversal.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Gestação, Período neonatal, Desfechos, Malformações*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
31.  Alexandre Pires de Sá. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Neoplasia sólida, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Medicina*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
Jovens Talentos

32.  Luciana Amorim Beltrão. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de genética clínica e medicina fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Genética Médica, Medicina fetal, Aspecto clínico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
33.  Renata Gonçalves Teixeira. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de genética clínica e medicina fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Genética Médica, Medicina fetal, Aspecto clínico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
34.  Bárbara Nunes e Silva Rodrigues do Nascimento. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Genética Médica, Malformações, Aspecto clínico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
35.  Catinhe Benta Lopes dos Santos. **Prevalência e caracterização clínica dos pacientes que internam na UTI cardiológica do Hospital da Criança Santo Antônio e detecção da síndrome de deleção 22q11 através do exame do cariótipo sincronizado e de FISH.** 2017. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Microdeleção 22q11.2, FISH, Cariótipo de alta resolução*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
36.  Naiane Carlesso Bassani. **Validação da sonda de DNA dual signal para verificação da fusão BCR/ABL em leucemia mieloide crônica.** 2017. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul*
Palavras-chave: *Sondas de DNA, FISH, Leucemia Mieloide Crônica*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
37.  Laís Sayuri Gianotti Tsugami. **Aspectos psiquiátricos e cognitivos de uma amostra de pacientes com síndrome de deleção 22q11.2.** 2016. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Microdeleção 22q11.2, Aspectos psiquiátricos, Aspectos cognitivos*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
38.  Bibiana Cunegatto. **Validação da sonda de DNA dual signal para verificação da fusão BCR/ABL em leucemia mieloide crônica.** 2016. Iniciação científica - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *FISH, Sondas de DNA, Leucemia Mieloide Crônica*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
39.  Luciana Amorim Beltrão. **Análise retrospectiva de pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Clínica da UFCSPA para investigação de genitália ambígua.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *genitália ambígua, Aspecto clínico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
40.  Laís Gianotti Tsugami. **Aspectos psiquiátricos e cognitivos de uma amostra de pacientes com síndrome de deleção 22q11.2.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico*
Palavras-chave: *Síndrome de deleção 22q11, Aspectos psiquiátricos, Aspectos cognitivos*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Psiquiatria*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
41.  Daniëlle Bernardi Silveira. **Avaliação do uso de medicamentos e drogas de abuso em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita.** 2015. Iniciação científica (Enfermagem) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Drogas de abuso, Cardiopatia congênita, Gestação, Medicamentos*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
42.  Juliette Nathali Scholl. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2015. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Neoplasia sólida, Citogenética, Biologia Molecular*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
43.  Caroline Suemi Nunes Pereira. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Doenças genéticas, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
44.  Lucas Augusto Camillo de Souza. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de genética clínica e medicina fetal do hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Prognóstico, Genética Médica, Medicina fetal*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
45.  Gabriel Drumond Ferreira. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Doenças genéticas, Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
46.  Camila Ohomoto de Moraes. **Estudo dos aspectos etiológicos e prognósticos dos pacientes atendidos nos serviços de genética clínica e medicina fetal do hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Genética, Medicina fetal, Características clínicas, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
47.  Tatiane Mayumi Yonamine. **Estudo dos aspectos etiológicos e prognósticos dos pacientes atendidos nos serviços de genética clínica e medicina fetal do hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Aspecto clínico, Prognóstico, Genética Médica, Medicina fetal*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

48.  Júlia Santana Trombetta. **Importância da ultrassonografia obstétrica de rotina na identificação pré-natal de defeitos cardíacos congênitos: eficácia e avaliação de fatores associados.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Iniciação Científica - UFSCPA
Palavras-chave: *Cardiopatía congénita, Ultrassonografia, Pré-natal*
Áreas do conhecimento: *Ginecologia e Obstetrícia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
49.  Leonardo Paludo Sulcinski. **Prevalência e caracterização clínica dos pacientes que internam na UTI cardiológica do Hospital da Criança Santo Antônio e detecção da síndrome de deleção 22q11 através do exame do cariótipo sincronizado e de FISH.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Microdeleção 22q11.2, FISH, Cariótipo de alta resolução*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
50.  Bibiana Cunegatto. **Validação da sonda de DNA dual signal para verificação da fusão BCR/ABL em leucemia mieloide crônica.** 2015. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Leucemia Mieloide Crônica, Sondas de DNA, Validação, BCR/ABL*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
51. Paulo Cezar Muxfeldt Ferreira. **Avaliação do uso de medicamentos e drogas de abuso em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita.** 2014. Iniciação científica (Ensino Médio) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Cardiopatía congénita, Drogas de abuso*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
52.  Bibiana Cunegatto. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2014. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Cultivo celular, Tumores, Citogenética*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
53.  Agnes Fernanda Rossi Pedrosa Silva. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2014. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Iniciação Científica - UFSCPA
Palavras-chave: *Neoplasia sólida, FISH, Citogenética, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
54.  Juliette Nathali Scholl. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2014. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *FISH, Neoplasia sólida*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
55.  Amanda Muriela Gobatto. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFSCPA/CHSCPA.** 2014. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome malformativa, Doenças genéticas, Aspecto sintomático*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
56.  Luciana Amorim Beltrão. **Análise retrospectiva de pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Clínica da FFFCMPA para investigação de genitália ambígua.** 2013. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: *genitália ambígua*
Áreas do conhecimento: *Genética Clínica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
57. Julia Luchese Custodio. **Anormalidades cromossômicas identificadas através do cariótipo de alta resolução em uma amostra de pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados em uma Unidade de Tratamento Intensivo Cardíaca de um Hospital Pediátrico do Sul do Brasil.** 2013. Iniciação científica (Ensino Médio) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Cardiopatía congénita, Citogenética*
Áreas do conhecimento: *Genética Médica, Pediatria*
Setores de atividade: *Saúde humana e serviços sociais*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
58.  Thaila Corezola Ramos. **Aspectos fonoaudiológicos de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar).** 2013. Iniciação científica (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Espectro Óculo-aurículo-vertebral (EOAV), Síndrome de Goldenhar*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia, Genética Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
59.  Francielle Diones da Silva Oliveira. **Avaliação dos efeitos genotóxicos do benzeno e seus derivados em trabalhadores de postos de gasolina.** 2013. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Benzeno, Genotoxicidade*
Áreas do conhecimento: *Genética*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
60.  Juliana Cavalheiro Dorneles. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2013. Iniciação científica (Farmácia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: *Citogenética, Neoplasia sólida, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *Medicina, Genética*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
61.  Bibiana Cunegatto. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2013. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: *Neoplasia sólida, Cultivo celular, Citogenética*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
62.  Rafaela Ribeiro Machado Oliveira. **Planejamento da infraestrutura e implementação de protocolos e para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ no Laboratório de Citogenética.** 2013. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: *Sondas de DNA, Hibridização in situ*
Áreas do conhecimento: *Genética Clínica, Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*
63.  Luciana Amorim Beltrão. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFSCPA/SCMPA.** 2012. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da

Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Malformações, Doenças genéticas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
Aluna do Programa de Iniciação Científica Voluntária da UFCSPA.

64.  Wladiana Maria Lendegues de Oliveira. **Implementação de protocolos para a produção de sondas de DNA para hibridização in situ no Laboratório de Citogenética.** 2012. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Hibridização in situ, Sondas de DNA, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
65. Juliana Cavalheiro Dorneles. **Aspectos clínicos, citogenéticos e moleculares de uma amostra de pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): um estudo prospectivo.** 2011. Iniciação científica (Farmácia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, FISH, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
66. Fernanda Teixeira Subtil. **Determinação do critério de normalidade para trocas de cromátides-irmãs e quebras cromossômicas: Um estudo piloto.** 2011. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Trocas de cromátides-irmãs, Quebras cromossômicas
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
67. Patrícia Trevisan. **Avaliação dos Efeitos Genotóxicos do Benzeno e seus Derivados em Trabalhadores de Postos de Gasolina.** 2010. Iniciação científica (Farmácia) - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Quebras cromossômicas, Trocas de cromátides-irmãs, Genotoxicidade
Áreas do conhecimento: Farmácia, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
68. Guilherme Anguinoni. **Avaliação dos efeitos genotóxicos do benzeno e seus derivados em trabalhadores de postos de gasolina.** 2010. Iniciação científica (Ensino Médio) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Genotoxicidade, Benzeno, Trocas de cromátides-irmãs, Quebras cromossômicas
Áreas do conhecimento: Genética, Biologia Geral
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
Aluno bolsista do Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica do Ensino Médio (PIBIC-EM) do CNPq.
69. Thiago Persi Gonçalves. **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ CHSCPA.** 2010. Iniciação científica (Ensino Médio) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Síndrome de Down, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
Aluno bolsista do Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica do Ensino Médio (PIBIC-EM) do CNPq.
70. Patrícia Trevisan. **Anormalidades citogenéticas em pacientes com fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral identificadas através do cariótipo de alta resolução e estudo de quebras cromossômicas.** 2009. Iniciação científica (Farmácia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Anemia de Fanconi, Quebras cromossômicas
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
71. Felipe Nora de Moraes. **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/ CHSCPA.** 2009. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
O aluno recebeu dois anos de bolsa CNPq para a realização do estudo (2009-2011).

Supervisão de pós-doutorado

1. Rafael Fabiano Machado Rosa. 2014. Supervisão de pós-doutorado - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética Médica, Condição rara, Relato de caso
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
Condições raras diagnosticadas em um serviço de Genética Clínica: descrição de relatos e séries de casos.
2. Marcia Angelica Peter Maahs. 2014. Supervisão de pós-doutorado - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Incontinência Pigmentar, Achados cefalométricos
Áreas do conhecimento: Odontologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Orientação de outra natureza

1.  Andressa Schneiders Santos. **Assistência, ensino e pesquisa em Genética Clínica.** 2017. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SEU
Palavras-chave: Extensão, Assistência
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2.  Ana Flávia Zerbini Mazzia. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2017. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto síndrômico, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3.  Juliana Rosa Chinelato. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA.** 2017. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome malformativa, Aspecto síndrômico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
4.  Gabriela da Cunha Pereira. **Avaliação da necessidade de atuação fonoaudiológica em pacientes atendidos em um serviço de genética clínica.** 2014. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Achados fonoaudiológicos, Genética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.  Lucas Augusto Camillo de Souza. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Medicina fetal, Caracterização clínica, Prognóstico
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

6.  Tatiane Mayumi Yonamine. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto *sindrômico*, *Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
7.  Camila Ohomoto de Moraes. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto *sindrômico*, *Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
8.  Gabriela da Cunha Pereira. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto *sindrômico*, *Prognóstico*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
9.  Julianne Wagner. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto *sindrômico*, *Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
10.  Kariny Zencke da Silva. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto *sindrômico*, *Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
11.  Filipe Augusto da Silva. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome *malformativa*, *Aspecto* *sindrômico*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
12.  Olga Gaio Milner. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto *sindrômico*, *Síndrome malformativa*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
13.  Leonardo Paludo Sulcinski. **Prevalência e caracterização clínica dos pacientes que internam na UTI cardiológica do Hospital da Criança Santo Antônio e detecção da síndrome de deleção 22q11 através do exame do cariótipo sincronizado e de FISH**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Caracterização *clínica*, *Síndrome da deleção 22q11*, *FISH*, *Cariótipo*
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
14.  Leyce da Rosa dos Reis. **Assistência, Ensino e Pesquisa em Genética Clínica**. 2013. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESu
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
15.  Kariny Zencke da Silva. **Assistência, Ensino e Pesquisa em Genética Clínica**. 2013. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESu
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
16.  Marília Moraes Wallauer. **Assistência, Ensino e Pesquisa em Genética Clínica**. 2013. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESu
Palavras-chave: Genética Médica, Biomedicina
Áreas do conhecimento: Genética Clínica, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
17.  Gabriela Pereira da Silva. **Assistência, Ensino e Pesquisa em Genética Clínica**. 2013. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESu
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
18.  Julianne Wagner. **Assistência, Ensino e Pesquisa em Genética Clínica**. 2013. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Extensão Universitária, PROEXT – MEC/SESu
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Genética Clínica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
19.  Daniëlle Bernardi Silveira. **Avaliação do uso de medicamentos e drogas de abuso em gestações de mães de crianças portadoras de cardiopatia congênita**. 2013. Orientação de outra natureza (Enfermagem) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Cardiopatia *congenita*, Medicamentos, Drogas de abuso
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
20.  Bibiana Cunegatto. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre resposta terapêutica e prognóstico**. 2013. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Neoplasia *sólida*, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
21.  Juliette Nathali scholl. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de neoplasias sólidas e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre resposta terapêutica e prognóstico**. 2013. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: Neoplasia *sólida*, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

22.  Anna Manoela de Holleben Bicca. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2013. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto sintômico, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

23.  Thais Kappel Vieira Dal Pai. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2013. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome malformativa, Aspecto sintômico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

24. Rosana Cardoso Manique Rosa. **Trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e malformações gastrointestinais maiores**. 2012. Orientação de outra natureza (Pediatria) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Edwards syndrome, Trissomia do cromossomo 18, Malformações gastrointestinais
Áreas do conhecimento: Pediatria, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

25. Marcela Felix Fortis. **Estágio Curricular do Curso de Biomedicina**. 2011. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Estágio curricular, Biomedicina
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

26. David Timm Kvitko. **Estágio Curricular do Curso de Biomedicina**. 2011. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Estágio curricular, Biomedicina
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

27. Reinaldo Luna de Omena Filho. **Residência Médica em Genética Médica**. 2011. Orientação de outra natureza (Residência Médica em Genética Médica) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Ministério da Educação
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

28.  Liana Mendonça Lütkenmeyer. **Supervisão de Estágio Obrigatório de Biomedicina**. 2011. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Estágio obrigatório
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

29. Itiana Castro Menezes. **Estágio Curricular do Curso de Biomedicina**. 2010. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Estágio curricular
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

30. Alessandra Pawelec da Silva. **Residência Médica em Genética Médica**. 2010. Orientação de outra natureza (Residência Médica em Genética Médica) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Ministério da Educação
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

31. Patrícia Trevisan. **Anormalidades cromossômicas entre pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar)**. 2012. Orientação de outra natureza (Farmácia) - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Síndrome de Goldenhar, Cariótipo, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

32. Thayse Bienenf Goetze. **Projeto de Extensão em promoção à saúde e prevenção de distúrbios em Fonoaudiologia nos pacientes atendidos pelo serviço de Genética Clínica da UFCSPA**. 2009. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
Aluna bolsista do Programa Institucional de Extensão da UFCSPA (PIE-UFCSPA), no período de abril de 2009 a abril de 2010.

33. Virgínia Lazzari. **Supervisão de Estágio de Biomedicina**. 2009. Orientação de outra natureza (Biomedicina) - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Cultivo celular, Citogenética
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
Estágio de conclusão do curso de Biomedicina - UFCSPA.

34. Thayse Bienenf Goetze. **Fonoaudiologia e Genética: Avanços nos estudos em indivíduos com fissuras labiopalatinas**. 2008. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética, Fonoaudiologia, Fissura labiopalatina
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

35. Marina Boff Lorenzen. **Importância da análise cromossômica dos fibroblastos em casos suspeitos de mosaicismos: experiência do serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2008. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Citogenética, Mosaicismo, Fibroblastos
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

36. Marina Boff Lorenzen. **Prevalência e caracterização clínica de pacientes com amenorréia primária e cariótipo XY avaliadas no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA**. 2008. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Amenorréia, Cariótipo XY
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Orientações e supervisões em andamento

Dissertações de mestrado: orientador principal

1.   Bianca Soares Carlotto. **Avaliação da heterogeneidade tumoral utilizando a metodologia de FISH em uma amostra de glioblastomas**. 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: Glioblastoma, FISH, Heterogeneidade tumoral
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

2.   Fernanda Oliveira da Silva. **Crianças com cardiopatia congênita: avaliação do uso de medicamentos durante a gestação**. 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Medicamentos, Gestação
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

3.  Camilla Coelho Nunes. **O uso periconcepcional de ácido fólico em gestações de crianças portadoras de cardiopatia congênita**. 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Ácido fólico, Gestação

Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

4.



 Aline Pinto Kropidofsky. **Potencial evocado cognitivo - P300 em crianças com queixas de dificuldade de aprendizagem.** 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Potencial evocado, Dificuldade de aprendizagem*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica, Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

5.



 Bruna Teixeira. **Suscetibilidade à cinetose em crianças com dificuldade de aprendizagem.** 2020. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Cinetose, Dificuldade de aprendizagem*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

6.



 Andressa Barreto Glaeser. **Análise através da técnica de Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) em pacientes com suspeita clínica de doenças genéticas associadas a microdeleção/microduplicação cromossômica.** 2019. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior*
Palavras-chave: *Síndromes de microdeleção, Microduplicação, MLPA*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

7.



 Otília Valéria Melchioris Angst. **Avaliação auditiva periférica e central em crianças e adolescentes com síndrome de Rubinstein-Taybi.** 2019. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome de Rubinstein-Taybi, Avaliação auditiva central, Avaliação auditiva periférica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

8.



 Luiza Carolina da Rosa Scherner. **Desenvolvimento de sonda de hibridização in situ por fluorescência para identificação de alterações do gene EGFR em carcinomas de pulmão.** 2018. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior*
Palavras-chave: *EGFR, Neoplasia de pulmão, FISH*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

9.



 Monalisa Deboni. **Potenciais evocados auditivos de média latência em crianças com dificuldade de aprendizagem.** 2017. Dissertação (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Potenciais Evocados Auditivos, Dificuldade de aprendizagem*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

Teses de doutorado: orientador principal

1.



 Bruna Lixinski Diniz. **Avaliação clínica de indivíduos suspeitos de síndrome de DiGeorge e análise citogenética molecular através das técnicas de FISH e MLPA: em busca da relação gene versus fenótipo.** 2020. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome de DiGeorge, FISH, MLPA, Gene, Fenótipo*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

2.



 Rayane Brum de Fraga. **Avaliação comportamental e eletrofisiológica de indivíduos com síndrome de Williams pré e pós treinamento auditivo.** 2019. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior*
Palavras-chave: *Síndrome de Williams, Avaliação comportamental, Avaliação eletrofisiológica, Treinamento auditivo*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

3.



 Laura Flach Schwade. **Mismatch negativity em crianças com desvio fonológico.** 2019. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior*
Palavras-chave: *Mismatch negativity, Desvio fonológico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Fonoaudiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

4.



 Juliane Nascimento da Silva. **Estudo citogenético através do teste de micronúcleos, trocas entre cromátides irmãs e quebras cromossômicas em trabalhadores rurais expostos a pesticidas.** 2018. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Genotoxicidade, Quebras cromossômicas, Trocas de cromátides-irmãs, Teste de micronúcleo, Pesticidas, Agricultor*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

5.



 Letícia Gregory. **Avaliação auditiva periférica e central em portadores de Incontinência Pigmentar.** 2017. Tese (PPG Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: *Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior*
Palavras-chave: *Incontinência Pigmentar, Avaliação auditiva central, Avaliação auditiva periférica*
Áreas do conhecimento: *Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

6.



 Josenel Maria Barcelos Marçal. **Estudo citogenético, molecular e imunohistoquímico de carcinomas de pulmão e sua aplicação na identificação de marcadores com influência sobre a resposta terapêutica e o prognóstico.** 2016. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Carcinoma de pulmão, Citogenética, Citogenética Molecular, Imunohistoquímica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Anatomia Patológica e Patologia Clínica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

Teses de doutorado: co-orientador

1.



 Leonardo Leiria de Moura da Silva. **Aspectos anestésicos de pacientes com cardiopatia congênita: influência de fatores extracardíacos sobre a evolução e o prognóstico.** 2018. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Cardiopatia congênita, Anestesia, Prognóstico*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA, Anestesiologia*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

2.



 Emami Bohrer da Rosa. **Aspectos gestacionais de pacientes com espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar): um estudo de caso e controle.** 2016. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Síndrome de Goldenhar, Espectro óculo-aurículo-vertebral, Achados gestacionais*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

3.



 Jamile Dutra Correia. **Análise de pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Clínica da UFCSPA para investigação de genitália ambígua: uma experiência de 40 anos.** 2017. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *genitália ambígua, Dismorfias*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

4.  Daniélle Bernardi Silveira. **Prognóstico de pacientes com cardiopatia congênita acompanhados por um período de 10 anos: avaliação da sobrevida e de fatores associados.** 2017. Tese (Patologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Cardiopatia congênita, Sobrevida, Prognóstico
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Trabalhos de conclusão de curso de graduação

1.  Náthali Ávila Neves. **Análise de genes de referência para cardiopatia congênita através da técnica de Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA).** 2019. Curso (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: MLPA, Cardiopatia congênita
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Iniciação científica

1.  Kerolainy Alves Gadelha. **Avaliação etiológica de pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas, ou síndromes malformativas.** 2020. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: FISH, Síndromes de microdeleção
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2.  Andressa Schneiders Santos. **Avaliação etiológica de pacientes suspeitos ou portadores de doenças genéticas, ou síndromes malformativas.** 2020. Iniciação científica - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: FISH, Anomalias cromossômicas
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3.  Gisele Delazeri. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2018. Iniciação científica (Biomedicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Malformações, Etiologia, Aspecto clínico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
4.  Larissa Lemos Karsburg. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2016. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto clínico, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.  Luciana Amorim Beltrão. **Análise retrospectiva de pacientes encaminhados ao Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA para investigação de genitália ambígua.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico
Palavras-chave: genitália ambígua, Genética Médica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
6.  Isabel Cristina Feltes. **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome de Down, Citogenética, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
7.  Eduardo Moraes Everling. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome malformativa, Doenças genéticas, Aspecto clínico, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
8.  Gêssica Haubert. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto clínico, Prognóstico, Síndrome malformativa, Doenças genéticas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
9.  Gabriela da Cunha Pereira. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos Serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto clínico, Síndrome malformativa, Doenças genéticas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
10.  Olga Gaio Milner. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Malformações, Doenças genéticas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
11.  Filipe Augusto da Silva. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Malformações, Doenças genéticas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
12.  Gabriel Ricardo Loesch Siebiger. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto clínico, Síndrome malformativa, Doenças genéticas, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
13.  Marco Aurélio Farina Júnior. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCS/PA/CHSCPA.** 2015. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Doenças genéticas, Aspecto clínico, Síndrome malformativa, Prognóstico
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
14.  Gêssica Haubert. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de genética clínica e medicina fetal do hospital Materno Infantil Presidente Vargas.** 2014. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto clínico, Prognóstico, Genética Médica, Medicina fetal

Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

15.

Thais Kappel Vieira Dal Pai. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome malformativa, Doenças genéticas, Aspecto sintomático
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
16.

Gabriel Drumond Ferreira. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Iniciação científica (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Malformações, Doenças genéticas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Orientação de outra natureza

1.

Braion Antonio Pelissoni. **Montagem de um atlas de dismorfologia para auxílio no ensino da Genética Humana**. 2018. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Programa de Iniciação a Docência
Palavras-chave: Dismorfologia, Atlas, Genética Humana
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2.

Danilo Candido de Sá. **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: Síndrome de Down, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: Medicina, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3.

Isabel Cristina Feltes. **Caracterização clínica e citogenética de pacientes com diagnóstico de síndrome de Down atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Síndrome de Down, Caracterização clínica, Citogenética
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
4.

Fernanda Altmann Oliveira. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto sintomático, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.

Gabriela Pereira da Silva. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Fonoaudiologia) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto sintomático, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
6.

Renata Gonçalves Teixeira. **Estudo dos aspectos etiológicos, clínicos e prognósticos de pacientes atendidos nos serviços de Genética Clínica e Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto sintomático, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
7.

Bárbara Nunes e Silva Rodrigues do Nascimento. **Estudo dos aspectos etiológicos e clínicos de pacientes portadores de doenças genéticas ou síndromes malformativas atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Aspecto sintomático, Síndrome malformativa
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
8.

Tyana Mara Ribas D'Ávila Raymundo de Oliveira. **Resposta citogenética ao tratamento com mesilato de imatinibe em pacientes com leucemia mieloide crônica**. 2014. Orientação de outra natureza (Medicina) - Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Inst. financiadora: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
Palavras-chave: Leucemia Mieloide Crônica, Citogenética, Mesilato de imatinibe
Áreas do conhecimento: Hematologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Eventos

Eventos

Participação em eventos

1.

Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade, 2019. (Congresso)
.
2.

Conferencista no(a) **Genética, Comportamento e Cognição**, 2019. (Outra)
Aspectos genéticos da deficiência intelectual.
3.

UFCSPA Acolhe, 2019. (Feira)
Eu e os cromossomos.
4.

V Jornada do Serviço de Genética Clínica e XII Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, 2019. (Outra)
.
5.

Conferencista no(a) **XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica**, 2017. (Congresso)
Citogenética aplicada: construindo diagnósticos.
6.

XXIX Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2017. (Congresso)
.
7.

4ª Jornada Integrada de Pediatria, 2016. (Outra)
.
8.

Conferencista no(a) 4ª **Jornada Integrada de Pediatria**, 2016. (Outra)
Avaliação do recém-nascido malformado.
9.

Conferencista no(a) 5º **Simpósio em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde**, 2016. (Simpósio)
Citogenética Aplicada.
10.

II **Encontro Educação e Saúde: Ensinar por Competências?**, 2016. (Encontro)
.
11.

II **Encontro do Observatório de Responsabilidade Social das Universidades Brasileiras - ORSUB**, 2016. (Encontro)
.
12.

Avaliador no(a) **XXVIII Congresso Brasileiro de Genética Médica**, 2016. (Congresso)
Prova do Título de Especialista em Genética Médica.
13.

Conferencista no(a) **XXXVI Congresso da Sociedade Brasileira de Computação**, 2016. (Congresso)
A Importância da Submissão de Projetos de Pesquisa em Saúde aos Comitês de Ética das Instituições.

14.	Conferencista no(a) 4a Reunião Brasileira de Citogenética , 2015. (Congresso) Panorama da Citogenética no Sul do Brasil.
15.	III Jornada do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA , 2015. (Outra)
16.	Semana de Tecnologia, Inovação e Empreendedorismo , 2015. (Outra)
17.	XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2015. (Congresso)
18.	Conferencista no(a) XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2014. (Congresso) Análise cromossômica de fibroblastos em casos de mosaicismo.
19.	Conferencista no(a) XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2014. (Congresso) Deficiência intelectual.
20.	XXVI Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2014. (Congresso)
21.	14º Congresso Internacional da Gestão , 2013. (Congresso)
22.	Conferencista no(a) XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2013. (Congresso) Avaliação dismorfológica e semiologia genética.
23.	Moderador no(a) XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2013. (Congresso) Educação em Genética.
24.	XXV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2013. (Congresso)
25.	Conferencista no(a) XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2012. (Congresso) Oficina 4 - Citogenética Aplicada.
26.	Moderador no(a) XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2012. (Congresso) Citogenética Molecular Aplicada à Clínica.
27.	Moderador no(a) XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2012. (Congresso) Citogenética Aplicada.
28.	Moderador no(a) XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2012. (Congresso) Citogenética Molecular Aplicada à Clínica.
29.	5º Congresso Brasileiro de Extensão Universitária , 2011. (Congresso)
30.	I Encontro Nacional de Educação Permanente em Saúde e do III Encontro Estadual de Educação Permanente em Saúde , 2011. (Congresso)
31.	I Jornada do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA , 2011. (Outra)
32.	Moderador no(a) IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação , 2011. (Outra) Coordenador da Sessão de Apresentação de Trabalhos de Iniciação Científica: Genética e Biologia Molecular/ Imunologia/ Biologia Celular/ Biotecnologia.
33.	Avaliador no(a) IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação , 2011. (Outra) Membro da Banca Examinadora de Trabalhos do Programa de Iniciação Científica.
34.	Moderador no(a) IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação , 2011. (Outra) Coordenador da Sessão de Apresentação de Trabalhos de Iniciação Científica: Biossegurança/ Enfermagem/ Saúde Coletiva/ Saúde Mental/ Patologia.
35.	LMC em foco , 2011. (Simpósio)
36.	VIII Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia , 2011. (Congresso)
37.	VI Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal e XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2010. (Congresso)
38.	Avaliador no(a) 8º Congresso Londrinense de Biologia Aplicada à Saúde, 4º Encontro Paranaense de Patologia Experimental, e 1º Encontro Nacional da Rede de Cooperação das Pós-Graduações em Patologia , 2009. (Congresso) Rede de Cooperação das Pós-Graduações em Patologia.
39.	Apresentação de Poster / Painel no(a) XXI Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2009. (Congresso) Espectro Óculo-Auriculo-Vertebral (Síndrome de Goldenhar) e cardiopatias congênitas.
40.	11º CGEM - Congresso Gaúcho de Educação Médica , 2008. (Congresso)
41.	XX Congresso Brasileiro de Genética Médica , 2008. (Congresso)
42.	Apresentação de Poster / Painel no(a) 3rd International Conference on Birth Defects and Disabilities in the Developing World , 2007. (Congresso) Angiosarcoma in a 3 years old child with congenital lymphedema.
43.	XVIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica , 2006. (Congresso)
44.	Patologias Cirúrgicas Comuns do Recém-nascido , 2005. (Encontro) <i>Áreas do conhecimento: Medicina</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
45.	XVII Congresso Brasileiro de Genética Clínica , 2005. (Congresso) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
46.	Capacitação do Protocolo da Criança , 2004. (Encontro) <i>Áreas do conhecimento: Medicina</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
47.	I Encontro dos Trabalhadores da Gerência Distrital Glória Cruzeiro Cristal sobre Acolhimento , 2004. (Encontro) <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
48.	Congresso Nacional de Genética , 2003. (Congresso) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
49.	Estratégias de investigação de doenças genéticas no feto e no recém-nascido , 2003. (Simpósio) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
50.	XV Congresso Brasileiro de Genética Clínica , 2003. (Congresso) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
51.	XIV Congresso Brasileiro de Genética Clínica , 2002. (Congresso) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
52.	XIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica , 2001. (Congresso) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
53.	Curso de Extensão Biologia Molecular Aplicada a Clínica , 2000. (Outra) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
54.	Encontro de Geneticistas do Rio Grande do Sul , 2000. (Encontro) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>
55.	Patologia Fetal , 2000. (Outra) <i>Áreas do conhecimento: Genética</i> <i>Setores de atividade: Saúde Humana</i>

56. **Semana Acadêmica da FFFCMPA e da ISCMPA**, 2000. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

57. **XII Congresso Brasileiro de Genética Clínica**, 2000. (Congresso)
Áreas do conhecimento: *Genética*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

58. **Curso de Extensão Cooperativismo de Crédito**, 1998. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Administração de Empresas*
Setores de atividade: *Atividades de Assessoria e Consultoria Às Empresas*

59. **Seminário de Desenvolvimento Gerencial**, 1997. (Seminário)
Áreas do conhecimento: *Administração Pública*
Setores de atividade: *Administração Pública, Defesa e Segurança Social*

60. **Curso Controle da Qualidade Total para Gerentes**, 1994. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Administração*
Setores de atividade: *Atividades de Assessoria e Consultoria Às Empresas*

61. **Congresso Brasileiro de Pneumologia Pediátrica e Jornada Brasileira de Fibrose Cística**, 1989. (Congresso)
Áreas do conhecimento: *Pediatria*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

62. **Congresso Brasileiro de Perinatologia**, 1988. (Congresso)
Áreas do conhecimento: *Pediatria*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

63. **Jornada Gaúcha de Neonatologia**, 1987. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Pediatria*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

64. **Treinamento nas Ações Básicas de Assistência à Saúde da Criança**, 1987. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Pediatria*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

65. **16 Semana de Estudos do Hospital Ernesto Dornelles**, 1986. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

66. **Curso sobre Assistência ao Paciente Cirúrgico**, 1986. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

67. **Curso - Atualização em Contracepção**, 1985. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

68. **II Seminário Regional de Terapia Intensiva**, 1985. (Seminário)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

69. **Curso sobre Terapêutica Dermatológica**, 1984. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

70. **III Curso de Treinamento e Revisão em Semiologia e Clínica Médica**, 1984. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

71. **III Simpósio Sobre Dor**, 1984. (Simpósio)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

72. **V Curso de Gastroenterologia**, 1984. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

73. **I Jornada de Pneumologia de Pelotas**, 1983. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

74. **VI Semana Acadêmica de Medicina**, 1982. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

75. **Curso de Urgências Médicas**, 1981. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

76. **V Semana Acadêmica de Medicina**, 1981. (Outra)
Áreas do conhecimento: *Medicina*
Setores de atividade: *Saúde Humana*

Organização de evento

1. **Zen, P. R. G.**
V Jornada do serviço de Genética Clínica da UFCSPA e XII Jornada de Patologia, 2019. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: *Evento, Jornada, Serviço de Genética Clínica, Laboratório de Citogenética*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

2. **Zen, P. R. G.**
IV Jornada do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, 2017. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: *Genética Clínica, Extensão*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português.*

3. **Zen, P. R. G.; ROSA, R. F. M.; TROMBETTA, J. S.; LLIGUIN, K. L. P.; DORFMAN, L. E.; MATTOS, VINÍCIUS FREITAS DE; CUNEGATTO, B.; SCHOLL, J. N.; ROSA, E. B.; SILVEIRA, D. B.; SCHREINER, L. A.; CORREIA, J. D.**
III Jornada do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, 2015. (Outro, Organização de evento)
Palavras-chave: *Genética Humana, Genética Médica*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários*

4. **Zen, P. R. G.**
Terapia gênica, medicina regenerativa e biotecnologia: o futuro da ciência ao alcance de uma cooperação multidisciplinar., 2014. (Outro, Organização de evento)
Palavras-chave: *Terapia gênica, Medicina regenerativa, Biotecnologia*
Áreas do conhecimento: *Genética Humana e Médica*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro*

5. **ZEN, PRG; BOY, R.**
Coordenador dos temas livres Educação em Genética, 2013. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: *Educação, Genética Médica*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro*

6. **ZEN, PRG**
Coordenador da Mesa Redonda – Citogenética Molecular Aplicada à Clínica, 2012. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: *Citogenética Molecular*
Áreas do conhecimento: *GENÉTICA MÉDICA*
Setores de atividade: *Atividades de atenção à saúde humana*
Referências adicionais: *Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro*

7. **FACCINI, L. S.; SANSEVERINO, M. T. V.; ALHO, C.; VAIRO, F.; SCHWARTZ, I. V. D.; LEITE, J. C.; ZEN, PRG; ROSA, R. F. M.; FELIX, T. M.; LOPES, V. L. G. S**
XXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, 2012. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: *Genética Médica, Ensino, Pesquisa*
Áreas do conhecimento: *Genética Médica, Medicina, Fonoaudiologia*

Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

8. **Zen, P. R. G.; PASKULIN, G. A.; GRAZIADIO, C.; ALMEIDA, S. T.**
I Jornada do Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, 2011. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: Genética Médica, Fonoaudiologia
Áreas do conhecimento: Genética Médica, Medicina, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

9. **FIN, C. A.; Zen, P. R. G.; PAGNUSSAT, A. S.; REPPOLD, CT**
IV Semana Científica da UFCSPA e I Semana de Tecnologia e Inovação, 2011. (Outro, Organização de evento)
Palavras-chave: Iniciação científica, Pesquisa, Ensino
Áreas do conhecimento: Medicina, Fonoaudiologia, Nutrição
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

10. **PASKULIN, G. A.; Zen, P. R. G.; Roehe, Adriana Vial; SILVA, A. P.**
VIII Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia, 2011. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: Patologia Molecular, Genética, Patologia
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Outro

11. **Zen, P. R. G.; FIN, C. A.; REPPOLD, CT; OLIVEIRA, A. T.**
III Semana Científica da UFCSPA, 2010. (Congresso, Organização de evento)
Palavras-chave: Iniciação científica, Pesquisa
Áreas do conhecimento: Fisioterapia e Terapia Ocupacional, Medicina, Fonoaudiologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários

12. **ZEN, PRG; GIOVENARDI, M.; PLENTZ, RDM; REPPOLD, CT; VITOLO, MR**
II Semana Científica da UFCSPA, 2009. (Outro, Organização de evento)
Palavras-chave: Semana Científica
Áreas do conhecimento: Medicina, Fonoaudiologia, Nutrição
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

13. **Zen, P. R. G.; Hartmann, Antônio Atalibio; Roehe, Adriana Vial; Bicca, Cláudia;** Graziotin, Túlio
VII Jornada de Patologia, 2009. (Outro, Organização de evento)
Palavras-chave: Pós-Graduação, Patologia, Pesquisa
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética Médica
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português. Meio de divulgação: Vários
Membro da Comissão Organizadora da VII Jornada de Patologia do Programa de Pós-Graduação em Patologia da UFCSPA.

Bancas

Bancas

Participação em banca de trabalhos de conclusão

Mestrado

1. **Zen, P. R. G.; GAZZONI, F. F.; TORRES, F. S.**
Participação em banca de Adriano Basso Dias. **Comparação da acurácia diagnóstica da ressonância magnética com difusão e do 18 F-FDG PET/CT na diferenciação de lesão pulmonar maligna de benigna: revisão sistemática e metanálise.** 2019
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Ressonância magnética, Lesão pulmonar
Áreas do conhecimento: Radiologia Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

2. **Zen, P. R. G.; HAAG, T.; GUTIERRES, J. M.**
Participação em banca de Paula Prietsch Pacheco. **Efeito da taurina e do ambiente enriquecido no cerebelo de ratos diabéticos - uma análise de marcadores de dano celular.** 2018
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Taurina, Cerebelo, Rato diabético, Dano celular
Áreas do conhecimento: Fisiopatologia e diagnóstico laboratorial
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

3. **Zen, P. R. G.; MANFRO, R. C.; RODRIGUES JUNIOR, L. C.**
Participação em banca de Helen Kris Zanetti. **Incidência de infecção e doença por citomegalovirus pelo manejo preemptivo no transplante renal.** 2018
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Citomegalovirus, Transplante renal, Incidência
Áreas do conhecimento: Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

4. **Zen, P. R. G.; ALMEIDA, S.; JIMENEZ, M. F.**
Participação em banca de Alessandra Chiele Barros. **Estudo de síndromes de câncer familiar relacionadas ao câncer de mama.** 2017
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Câncer de mama, Câncer familiar, Síndrome de câncer familiar
Áreas do conhecimento: Cancerologia, Anatomia Patológica e Patologia Clínica, Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

5. **Zen, P. R. G.; ARNONI, C. P.; LINDENAU, J. D.**
Participação em banca de Gabriela Höher. **Investigação da variabilidade do gene ACKR1 em doadores de sangue de Porto Alegre/RS.** 2017
(BIOCIÊNCIAS) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Gene ACKR1, Doadores de sangue, Variabilidade gênica
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

6. **ZEN, PRG; Fiegenbaum, M; PILGER, D. A.**
Participação em banca de Natália Moreira Vieira. **Associação de polimorfismos de genes transportadores do metilato de imatinibe e a resposta ao tratamento em pacientes com Leucemia Mielóide Crônica.** 2016
(Ciências da Saúde) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Leucemia Mielóide Crônica, Polimorfismos, Genes transportadores, Tratamento
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica, Hematologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

7. **ZEN, PRG; MATTEVI, V. S.**
Participação em banca de Tales Bohn Mirandoli. **Associação de polimorfismos no gene GATA3 com o tempo de progressão à AIDS.** 2016
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: AIDS, Gene GATA3, Polimorfismos
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

8. **ZEN, PRG; FACCINI, L. S.; MAROSTICA, P. J. C.**
Participação em banca de Cláudia Fernandes Lorea. **Caracterização clínica da sequência de Pierre Robin no Hospital de Clínicas de Porto Alegre.** 2016
(Mestrado Profissional em Genética Aplicada à Medicina) Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Sequência de Pierre-Robin, Características clínicas
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

9. **ZEN, PRG; BICA, C. G.; FERNANDES, L. L.**
Participação em banca de Marília Moraes Wallauer. **Efeitos do etanol e do tabaco no cerebelo de ratos wistar.** 2016
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Etanol, Tabaco, Cerebelo, Ratos wistar
Áreas do conhecimento: Biologia Geral
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

10. **ZEN, PRG; OSTERMAN, A. C.; CRUZ, F. M.; CORONA, M. O.**
Participação em banca de Minéia Frezza. **A entrega de notícias em aconselhamentos genéticos: uma investigação interacional sobre como acontece na prática.** 2015
(Linguística Aplicada) Universidade do Vale do Rio dos Sinos
Palavras-chave: Aconselhamento genético, Entrega de notícias, Sequências didáticas, Apresentação de perspectivas otimistas, Agentividade dos exames
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA, Linguística Aplicada
Setores de atividade: Educação
Referências adicionais: Brasil/Português.

11. **Zen, P. R. G.; FURLANETTO, T. W.; DALBOSCO, S. M.**
Participação em banca de Bruna Breyer de Freitas. **Avaliação nutricional e metabólica em pacientes com excesso de peso com e sem hiperprolactinemia causada por prolactinoma.** 2015

(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Excesso de peso, Hiperprolactinemia, Prolactinoma
Áreas do conhecimento: Endocrinologia, Nutrição
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

12. **ZEN, PRG;** VIANNA, F. S. L.; CONTINI, V.
Participação em banca de Angelica Merin. *Estudo da influência do polimorfismo rs8014194 do gene Calmína na farmacogenética das estatinas*, 2015
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Estatinas, Polimorfismos, Farmacogenética
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

13. **Zen, P. R. G.;** ANDRADE, F. M.; GENRO, J. P.
Participação em banca de Jéssica Aguiar de Souza. *Influência de polimorfismos do gene PON1 na resposta terapêutica de estatinas*, 2015
(PPG Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Polimorfismos, Gene PON1, Estatinas, Terapia
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

14. **Zen, P. R. G.;** SUN, S. Y.; CUNHA FILHO, J. S. L.
Participação em banca de Rodrigo Bernardes Cardoso. *Implicações do tratamento conservador na gestação ectópica em um hospital de Porto Alegre*, 2014
(PPG Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Gestação ectópica, Tratamento
Áreas do conhecimento: Ginecologia e Obstetrícia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

15. **ZEN, PRG;** ALMEIDA JUNIOR, H. L.; MARQUES, S. A.
Participação em banca de Lígia Martins Nudelmann. *Linfoma cutâneo primário: estudo longitudinal e hospitalar sobre aspectos clínico-histopatológicos, laboratoriais e prognósticos*, 2014
(PPG Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Linfoma, Linfoma cutâneo primário, Prognóstico
Áreas do conhecimento: Medicina, Dermatologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

16. **ZEN, PRG**
Participação em banca de Luiza Emmy Dorfman. *Pesquisa de rearranjos cromossômicos associados às malformações congênitas por análise comparativa de genomas baseada em microarranjos*, 2014
(Genética e Biologia Molecular) Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Microarranjo, Malformação congênita, Imbalance cromossômico
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

17. **ZEN, PRG**
Participação em banca de Simone Geiger de Almeida Selistre. *Caracterização de pacientes com diagnóstico de retinoblastoma identificados nos serviços de oncologia pediátrica, oftalmologia e genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre*, 2013
(Medicina, Ciências Médicas) Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Retinoblastoma, Caracterização clínica
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

18. **ZEN, PRG;** TONETO, M. G.; GURSKI, R. R.
Participação em banca de Roberto Viña Coral. *Estudo clínico-epidemiológico do câncer de esôfago no Brasil: análise dos fatores prognósticos e de sobrevivência*, 2013
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Câncer de esôfago, Prognóstico, Sobrevida
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

19. **ZEN, PRG;** MARRONI, C. A.; DAVILA, D. O. L.
Participação em banca de Fabiano Klaus. *Insuficiência renal aguda em pós-operatório imediato de pacientes submetidos a transplante hepático*, 2013
(PPG Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Insuficiência renal aguda, Transplante hepático
Áreas do conhecimento: Medicina, Nefrologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

20. **Zen, P. R. G.;** CRUZ, I. B. M.; PASQUALOTTO, A. C.
Participação em banca de Alana Durayski Ranzi. *Infecção por poliomavírus em pacientes submetidos ao transplante renal: a contribuição da citologia no diagnóstico*, 2012
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Poliomavírus, Transplante renal, Citologia urinária
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

21. **Zen, P. R. G.;** ALMEIDA, S.; FERREIRA FILHO, A. F.
Participação em banca de Carmela Nicolini. *Análise da quantificação do DNA livre no plasma de mulheres com câncer de mama e voluntárias saudáveis*, 2011
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: DNA livre, Câncer de mama
Áreas do conhecimento: Medicina, Genética
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

22. **Zen, P. R. G.;** GRAUDENZ, M. S.; CASTRO, WP
Participação em banca de Tiago Denicol Schiavo. *Decoy cells, virúria e viremia por BK vírus em doadores e receptores no pré-transplante renal intervivos*, 2011
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Transplante renal, BK vírus, Decoy cells
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

23. **Zen, P. R. G.;** BAKOS, R. M.; Weber, MB
Participação em banca de Thais Corsetti Grazziotin. *Variações genéticas de pacientes com melanoma familiar ou múltiplo no Sul do Brasil*, 2011
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Melanoma
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

24. **ZEN, PRG;** MENKE, C. H.; CALEFFI, M.
Participação em banca de Morgana Trindade Pacheco. *Acurácia da utilização do sistema bi-rads para ultrassonografia com a subdivisão da categoria 4 e 5 no diagnóstico de nódulos mamários*, 2010
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Bi-rads
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

25. **Zen, P. R. G.;** Frasson, AL; ELY, P. B.
Participação em banca de Michel Pavelecin. *Interferência da mamoplastia de aumento com inserção de prótese de silicone por via axilar na drenagem linfática para o linfonodo sentinela*, 2010
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Mamoplastia, Linfonodo sentinela
Áreas do conhecimento: Cirurgia, Oncologia
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Doutorado

1. **Zen, P. R. G.;** BARSCHAK, A. G.; MOREIRA, D. C.; ALMEIDA, S. E. M.
Participação em banca de Rober Rosso. *Aspectos farmacogenéticos do tratamento crônico com estatinas: impacto no metabolismo da glicose*, 2019
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Farmacogenética, Estatinas, diabetes, Polimorfismos
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

2. **Zen, P. R. G.;** GENRO, J. P.; SILVA, J.; MOREIRA, D. C.
Participação em banca de Pâmela Ferreira Todendi. *Investigação de marcadores moleculares em crianças e adolescentes: influência sobre parâmetros antropométricos e bioquímicos*, 2019
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Marcadores moleculares, Parâmetro antropométrico, Parâmetro bioquímico, Criança, Adolescente
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

3. **Zen, P. R. G.;** ZELMANOVITZ, T.; FURLANETTO, T. W.; **Roehe, Adriana Vial**
Participação em banca de Geraldine Trott. *Pesquisa de marcadores preditores de recidiva e recrescimento em adenomas hipofisários não funcionantes*, 2018
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Adenomas hipofisários não funcionantes, Preditor
Áreas do conhecimento: Endocrinologia

Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

4.

Zen, P. R. G.; MOREIRA, J. S.; LOUREIRO, F. S.; GARCIA, E.
Participação em banca de Betina Scheeren. **Achados da tomografia computadorizada de tórax em pacientes com aspiração detectada pela videofluoroscopia da deglutição**, 2017
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Deglutição, Aspiração, Videofluoroscopia, Tomografia computadorizada
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, Radiologia Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.

Zen, P. R. G.; RUPENTHAL, R. D.; ALEIXO, P. B.; ALMEIDA, S.
Participação em banca de Lisiane Silveira Zavalha. **Estudo da perda da heterozigosidade do gene FHIT no câncer de mama**, 2017
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Perda da heterozigosidade, FHIT, Câncer de mama
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
6.

ZEN, PRG; BAKOS, R. M.; GRAUDENZ, M. S.; **BICA, C. G.**
Participação em banca de Thais Corsetti Grazziotin. **Associação entre a classificação morfológica confocal e os fenótipos clínicos de melanoma em uma população de alto risco**, 2016
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Melanoma, Fenótipo, Classificação morfológica confocal
Áreas do conhecimento: Dermatologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
7.

ZEN, PRG; **ROSA, R. F. M.**; ZELMANOVITZ, T.; SILVA, M. F.
Participação em banca de Cyro Garcia Soares Leães. **Avaliação antropométrica e de indicadores de saúde física no pré e pós-operatório de cirurgia hipofisária em pacientes com adenomas hipofisários não funcionantes, acromegálicos e com doença de Cushing**, 2016
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Antropometria, Indicadores de saúde, Adenoma hipofisário, Acromegalia, Doença de Cushing
Áreas do conhecimento: Endocrinologia, Educação Física
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
8.

ZEN, PRG; PASQUALOTTO, A. C.; FRAZZON, A. P. G.; SCHOTSART, M.
Participação em banca de Luiz Gustavo dos Anjos Borges. **Microbioma e diversidade bacteriana do trato respiratório superior em pacientes infectados pelo vírus Influenza A**, 2016
(Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Microbioma, Vírus Influenza A, Trato respiratório
Áreas do conhecimento: Microbiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
9.

ZEN, PRG; OLIVEIRA, J. R.; **Fiegenbaum, M.**; SANTOS, A. K. C. R.
Participação em banca de Paulo Roberto Vargas Fallavena. **Variantes polimórficas de genes envolvidos com o processo inflamatório em pacientes em condições críticas de saúde**, 2011
(Biologia Celular e Molecular) Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Polimorfismos, Processo inflamatório
Áreas do conhecimento: Medicina, Biologia Geral
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
10.

ZEN, PRG; GARCIA, C. D.; ANTONELLO, I. C. F.; GRAUDENZ, M. S.
Participação em banca de Regina Barbosa Schröder. **Infeção por HHV-6 e associação com CMV e morbidade no primeiro ano pós-transplante renal**, 2010
(Programa de Pós-Graduação em Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Transplante renal, HHV-6, Citomegalovírus
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
11.

ZEN, PRG; HALPERN, R.; MIURA, E.; PITREZ, P. M. C.
Participação em banca de Paulo Roberto da Silva Pereira. **Efeito do corticóide intramuscular sobre o intestino de ratos submetidos à ação intraperitoneal de mecônio e urina neonatal**, 2009
(PPG Patologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Gastroquise, Corticóide
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Exame de qualificação de doutorado

1.

Zen, P. R. G.; JOTZ, G. P.; SCHWEIGER, C.
Participação em banca de Dayane Domeneghini Didonê. **Correlação dos limiares auditivos comportamentais e corticais em crianças e adolescentes com e sem perda auditiva**, 2018
(Saúde da Criança e do Adolescente) Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Limiar auditivo comportamental, Limiar auditivo cortical, Perda auditiva
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2.

Zen, P. R. G.; MATTEVI, V. S.; MOREIRA, D. C.
Participação em banca de Rober Rosso. **Statins and the development of Type-2 Diabetes mellitus in a Brazilian cohort study**, 2018
(Ciências da Saúde) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Statins, Type 2 Diabetes mellitus, Cohort
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
3.

ZEN, PRG; ROMAN, T.; MATTE, U.
Participação em banca de Louise Lapagesse de Camargo Pinto. **História Natural das Mucopolissacarídeos Tipo III no Brasil: Um Estudo de Casos**, 2009
(Saúde da Criança e do Adolescente) Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Mucopolissacarídeos, Genética
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Curso de aperfeiçoamento/especialização

1.

ZEN, PRG; Barea, Liselotte Menke
Participação em banca de Thais Rodrigues. **Banca Examinadora dos Trabalhos de Conclusão de Residência Médica - Neurologia**, 2011
(Neurologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Neurologia
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
2.

Zen, P. R. G.
Participação em banca de Helena Breier Bonato. **Banca de Avaliação dos Trabalhos de Conclusão do Programa de Residência Médica em Nefrologia**, 2009
(Nefrologia Pediátrica) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Nefrologia
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
Foram avaliados os alunos Thais Rodrigues, Ângela Zanonato, Marcio Schneider Medeiros.
3.

PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Participação em banca de Cirurgia de Cabeça e Pescoço. **Banca de Avaliação dos Trabalhos de Conclusão do Programa de Residência Médica**, 2007
(Cirurgia de Cabeça e Pescoço) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
4.

PASKULIN, G. A.; **ZEN, PRG**
Participação em banca de Cirurgia Vascular. **Banca de Avaliação dos Trabalhos de Conclusão do Programa de Residência Médica**, 2007
(Cirurgia Vascular) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
5.

ZEN, PRG
Participação em banca de Cirurgia Pediátrica. **Banca de Avaliação dos Trabalhos de Conclusão do Programa de Residência Médica**, 2007
(Cirurgia Pediátrica) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
6.

ZEN, PRG; **PASKULIN, G. A.**
Participação em banca de Programa de Residência Médica de Coloproctologia. **Banca de Avaliação dos Trabalhos de Conclusão do Programa de Residência Médica**, 2007
(Coloproctologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Graduação

- Zen, P. R. G., MARTINEZ, C. C.**
Participação em banca de Nadini Cristina Marins Martinez. *Avaliação das dificuldades alimentares em pacientes atendidos num ambulatório de genética clínica*, 2019
(Fonoaudiologia) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: *Disfagia, Dificuldade alimentar, Doença genética*
Áreas do conhecimento: Fonoaudiologia, GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Zen, P. R. G., FIEGENBAUM, M.**
Participação em banca de Simone Gottfried Scherer. *Influência de polimorfismos de SELENOP (rs3877899 e rs7579) sobre a memória e sobre a doença de A*, 2018
(Biomedicina) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: SELENOP, Polimorfismos
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- ZEN, PRG; DUTRA, A. M.**
Participação em banca de Natália Moreira Vieira. *Resposta molecular e citogenética de pacientes com leucemia mieloide crônica tratados com mesilato de imatinibe em dois hospitais públicos do sul do país*, 2013
(Biomedicina) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Leucemia Mieloide Crônica, Mesilato de imatinibe
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- ZEN, PRG; CASTRO, E. C.**
Participação em banca de Gustavo Machado das Neves. *Análise filogenética de Bocavirus humano associado a infecção respiratória aguda em crianças do estado do RS*, 2009
(Biomedicina) Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Bocavirus humano, PCR, Sequenciamento
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
- ALMEIDA, S.; OLIVEIRA, A. T.; ZEN, PRG**
Participação em banca de Gláucia C. Akutagava Martins. *Estudo da influência de polimorfismos do gene do receptor D4 de dopamina (DRD4) sobre a etiologia e a clínica do transtorno do déficit de atenção e hiperatividade*, 2008
(Biomedicina) Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Referências adicionais: Brasil/Português.
- ZEN, PRG**
Participação em banca de Anna Maria Siebel. *Instabilidade genômica avaliada através da técnica de micronúcleos e ensaio cometa em profissionais da pintura automotiva.*, 2008
(Ciências Biológicas) Universidade Feevale
Palavras-chave: Instabilidade genômica, Micronúcleos
Áreas do conhecimento: Biologia Geral, Genética
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Exame de qualificação de mestrado

- ZEN, PRG; BATTISTI, E.; CORONA, M. O.**
Participação em banca de Minéia Frezza. *A sequencialidade interacional e prosódica da entrega de boas e más notícias em consultas de pré-natal de médio e alto risco*, 2014
(Linguística Aplicada) Universidade do Vale do Rio dos Sinos
Palavras-chave: Análise conversacional, Sequencialidade interacional, Prosódia, Pré-natal
Áreas do conhecimento: Linguística
Setores de atividade: Pesquisa e desenvolvimento científico
Referências adicionais: Brasil/Português.

Participação em banca de comissões julgadoras

Concurso público

- Cargo de Professor Adjunto-A na área de Genética Médica**, 2015
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética Médica, Concurso
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Professor substituto da disciplina de Genética Humana**, 2013
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética Humana
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Professor Substituto da Disciplina de Genética Humana**, 2007
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética, Genômica
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde Humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

Outra

- Avaliador do Congresso UFCSPA: conectando saúde e sociedade**, 2019
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Iniciação científica, Pesquisa
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Comissão Avaliadora da XII Jornada do Programa de Pós-Graduação em Patologia**, 2019
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Pós-Graduação, Avaliação, Jornada
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Comitê Externo de Avaliação dos Projetos submetidos ao Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica CHAMADA GERAL 2019**, 2019
Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Iniciação científica, Bolsa Pesquisa
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- IV Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA**, 2018
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Ensino, Pesquisa, Extensão
Áreas do conhecimento: Genética Humana e Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Comitê Externo de Avaliação dos Projetos Submetidos ao Programa Bolsa Pesquisa Aluno - BPA/UCRS**, 2016
Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul
Palavras-chave: Avaliação, Bolsa Pesquisa
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Membro da Comissão de Avaliação dos Pôsteres**, 2016
Universidade Católica de Pelotas
Palavras-chave: Banca avaliadora, Pôster
Áreas do conhecimento: Pediatria
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- I Mostra de Trabalhos de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFCSPA**, 2015
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Ensino, Pesquisa, Extensão
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Prova do Título de Especialista em Genética Médica**, 2015
Sociedade Brasileira de Genética Médica
Palavras-chave: Genética Médica, Título de especialista
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.
- Membro da Banca Avaliadora de Trabalhos da III Semana Acadêmica da UFCSPA**, 2014
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Semana acadêmica, Iniciação científica
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana

Referências adicionais: Brasil/Português.

10.

Prova do Título de Especialista em Genética Médica, 2014
Sociedade Brasileira de Genética Médica
Palavras-chave: Genética Médica, Título de especialista
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

11.

Comissão Científica do Simpósio Internacional sobre Interdisciplinaridade no Ensino, na Pesquisa e na Extensão - Região Sul, 2013
Universidade Federal de Santa Catarina
Palavras-chave: Interdisciplinaridade, Ensino, Pesquisa, Extensão
Áreas do conhecimento: Medicina,Fonaudiologia
Setores de atividade: Educação
Referências adicionais: Brasil/Português.

12.

Processo Seletivo para Médicos Residentes do Programa de Residência em Genética Médica, 2013
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

13.

Prova do Título de Especialista em Genética Médica, 2013
Sociedade Brasileira de Genética Médica
Palavras-chave: Genética Médica, Título de especialista
Áreas do conhecimento: GENÉTICA MÉDICA
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

14.

Comissão Examinadora do Processo Seletivo do PPG-Patologia, 2012
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Concurso
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

15.

Processo Seletivo para Médicos Residentes do Programa de Residência em Genética Médica, 2012
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Residência Médica, Processo seletivo
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

16.

Banca de Seleção de Alunos do PPG-Patologia - UFCSPA, 2011
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Pós-Graduação, Processo seletivo
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

17.

Programa de Graduação Sanduíche no Exterior no Programa Ciência sem Fronteiras - CNPq, 2011
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Graduação Sanduíche, CNPq
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

18.

Banca de Seleção de Alunos do PPG-Patologia - UFCSPA, 2010
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Pós-Graduação, Patologia
Áreas do conhecimento: Medicina
Setores de atividade: Saúde humana e serviços sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

19.

Processo Seletivo para Médicos Residentes do Programa de Residência em Genética Médica, 2009
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Atividades de atenção à saúde humana
Referências adicionais: Brasil/Português.

20.

Seleção para o Programa Bolsas de Extensão da UFCSPA - Projeto "Avaliação de necessidade de atuação fonoaudiológica em pacientes atendidos em um serviço de Genética Clínica", 2009
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Extensão, Fonoaudiologia, Genética Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Fonaudiologia
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

21.

I Semana Científica da UFCSPA, 2008
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética Humana, Biologia Molecular
Áreas do conhecimento: Genética
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

22.

I Semana Científica da UFCSPA, 2008
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Genética Humana
Áreas do conhecimento: Genética Médica,Medicina
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

23.

Processo Seletivo para Médicos Residentes do Programa de Residência em Genética Médica, 2008
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.
Processo de seleção 2008/2009.

24.

Processo Seletivo para Médicos Residentes do Programa de Residência em Genética Médica, 2007
Fundação Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre
Palavras-chave: Residência Médica
Áreas do conhecimento: Genética Médica
Setores de atividade: Saúde e Serviços Sociais
Referências adicionais: Brasil/Português.

Citações

Web of Science Total de trabalhos: 91 Total de citações: 480 Fator H: 11 Zen, Paulo RG		
SciELO Total de trabalhos: 45 Total de citações: 117 ZEN, PAULO R. G.; ZEN, PAULO RICARDO GAZZOLA; ZEN, PAULO RICARDO G		
SCOPUS Total de trabalhos: 129 Total de citações: 627 Zen, PRG; Gazzola Zen, PR		
Outras Total de trabalhos: 256 Total de citações: 1332 Paulo Ricardo Gazzola Zen		

Totais de produção

Produção bibliográfica

Artigos completos publicados em periódico

Capítulos de livros publicados	5
Jornais de Notícias	2
Trabalhos publicados em anais de eventos	447
Apresentações de trabalhos (Comunicação)	20
Apresentações de trabalhos (Conferência ou palestra)	17
Apresentações de trabalhos (Congresso)	443
Apresentações de trabalhos (Seminário)	1
Apresentações de trabalhos (Simpósio)	52
Apresentações de trabalhos (Outra)	188
Demais produções bibliográficas	10

Produção técnica

Trabalhos técnicos (parecer)	1
Curso de curta duração ministrado (extensão)	2
Desenvolvimento de material didático ou instrucional	2
Programa de Rádio ou TV (entrevista)	3
Programa de Rádio ou TV (mesa redonda)	1
Programa de Rádio ou TV (outra)	1
Relatório de pesquisa	2
Outra produção técnica	1

Orientações

Orientação concluída (dissertação de mestrado - co-orientador)	5
Orientação concluída (dissertação de mestrado - orientador principal)	22
Orientação concluída (tese de doutorado - orientador principal)	4
Orientação concluída (tese de doutorado - co-orientador)	1
Orientação concluída (monografia de conclusão de curso de aperfeiçoamento/especialização)	3
Orientação concluída (trabalho de conclusão de curso de graduação)	14
Orientação concluída (iniciação científica)	71
Orientação concluída (supervisão de pós-doutorado)	2
Orientação concluída (orientação de outra natureza)	36
Orientação em andamento (dissertação de mestrado - orientador principal)	9
Orientação em andamento (tese de doutorado - orientador principal)	6
Orientação em andamento (tese de doutorado - co-orientador)	4
Orientação em andamento (trabalho de conclusão de curso de graduação)	1
Orientação em andamento (iniciação científica)	16
Orientação em andamento (orientação de outra natureza)	8

Eventos

Participações em eventos (congresso)	36
Participações em eventos (seminário)	2
Participações em eventos (simpósio)	4
Participações em eventos (encontro)	6
Participações em eventos (outra)	27
Organização de evento (congresso)	8
Organização de evento (outro)	5
Participação em banca de trabalhos de conclusão (mestrado)	25
Participação em banca de trabalhos de conclusão (doutorado)	11
Participação em banca de trabalhos de conclusão (exame de qualificação de doutorado)	3
Participação em banca de trabalhos de conclusão (curso de aperfeiçoamento/especialização)	6
Participação em banca de trabalhos de conclusão (graduação)	6
Participação em banca de comissões julgadoras (concurso público)	3
Participação em banca de comissões julgadoras (outra)	24

Outras informações relevantes

1. Edital CAPES Pró-Equipamentos Institucional n° 13/2008/ CAPES R\$ 299.000,00. Pesquisador Colaborador.
2. Edital PROEXT 2010 MEC/SESu R\$ 92.386,00. Pesquisador Colaborador.
3. Edital FAPERGS Programa Pesquisador Gaúcho PqG R\$ 19.974,00. Pesquisador Colaborador.
4. Edital MCT/CNPq 14/2010 - Universal - Faixa A - Até R\$ 20.000,00. Coordenador.
5. Edital ARD/2011 R\$ 11.555,00 FAPERGS. Coordenador.
6. Edital PROINFRA - 02/2010 R\$ 412.215,00. Coordenador.
7. Edital Proext 2013 MEC/SESu R\$ 150.000,00. Coordenador.
8. Edital FAPERGS/PPSUS 2013 R\$ 149.945,00. Coordenador.
9. Chamada Pública MCT/FINEP/CT-INFRA - PROINFRA – 02/2014 R\$ 2.541.439,20. Colaborador.
10. Edital Proext 2016 MEC/SESu R\$ 285.630,00. Coordenador.
11. Edital Pesquisador Gaúcho / FAPERGS - 02/2017 R\$ 36.300,50. Coordenador.

Página gerada pelo sistema Currículo Lattes em 22/10/2020 às 10:28:18.