

# Trabalhos Seleccionados para Apresentação Oral durante do VIII Congresso Norte-Nordeste de Genética Médica

Data de apresentação 1º de Dezembro de 2023

Auditório de Apresentação: **Karajás**

Horário	Área Temática	Número de Identificação	Título do Resumo
09:20	Dismorfologia	726531	CONHECENDO AS FISSURAS LABIOPALATINAS DO ESTADO DO CEARÁ
09:28	Dismorfologia	726562	ANÁLISE DO IMPACTO PSICOLÓGICO E FAMILIAR DO DIAGNÓSTICO E SEGUIMENTO DE FISSURAS LABIOPALATINAS EM PACIENTES ATENDIDOS NO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA MÉDICA DE UM HOSPITAL DE REFERÊNCIA EM ATENÇÃO PEDIÁTRICA DE FORTALEZA-CE
09:36	Dismorfologia	758935	PERFIL DE INDIVÍDUOS COM ACONDROPLASIA ACOMPANHADOS EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DO NORDESTE
09:44	Dismorfologia	759181	PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM CROMOSSOMOPATIAS NO MARANHÃO
09:52	Outras	746545	BUSCA POR ISOLADOS POPULACIONAIS COM ALTA PREVALÊNCIA DE ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DOENÇA GENÉTICAS NO NORTE DO PAÍS (CENISO-NORTE)

# Trabalhos Seleccionados para Apresentação Oral durante do VIII Congresso Norte-Nordeste de Genética Médica

Data de apresentação 1º de Dezembro de 2023

Auditório de Apresentação: **Uirapuru**

Horário	Área Temática	Número de Identificação	Título do Resumo
09:20	Erros inatos do metabolismo	751005	PANORAMA GERAL SOBRE OS DISTÚRBIOS DO CICLO DA URÉIA (UCDs) NO BRASIL
09:28	Erros inatos do metabolismo	749502	UM ESTUDO-PILOTO: DAS CAPACITAÇÕES EM UBS ATÉ A TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO POR MS/MS
09:36	Erros inatos do metabolismo	758868	ANÁLISE GENÔMICA DE PACIENTES COM ERROS INATOS DO METABOLISMO PELO PROJETO GENOMAS RAROS - DADOS DE HOSPITAL DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS EM SALVADOR/ BA
09:44	Erros inatos do metabolismo	757982	MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO II: UMA DOENÇA GENÉTICA RARA LIGADA AO X PRESENTE EM POPULAÇÕES TRADICIONAIS DO ESTADO DO PARÁ
09:52	Erros inatos do metabolismo	749743	TRATAMENTO COM TRI-HEPTANOÍNA EM PACIENTE COM DISTÚRPIO DE OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS DE CADEIA LONGA (LC-FAOD)

# Trabalhos Seleccionados para Apresentação Oral durante do VIII Congresso Norte-Nordeste de Genética Médica

Data de apresentação 2º de Dezembro de 2023

Auditório de Apresentação: **Karajás**

Horário	Área Temática	Número de Identificação	Título do Resumo
09:20	Neurogenética	749636	ANÁLISE DE POTENCIAIS BIOMARCADORES MITOCONDRIAIS NA DOENÇA DE PARKINSON
09:28	Neurogenética	755575	PERFIL DO AMBULATÓRIO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL DO CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO BETTINA FERRO DE SOUZA
09:36	Oncogenética	723654	PREDIÇÃO IN SILICO DE VARIANTES DE SIGNIFICADO INCERTO DOS GENES BRCA1 E BRCA2 EM PACIENTES COM CARCINOMA MAMÁRIO DE CARÁTER HEREDITÁRIO
09:44	Oncogenética	757055	IMPACTO DO POLIMORFISMO TPMT*2 NA OCORRÊNCIA DE TOXICIDADE HEMATOLÓGICA DURANTE O TRATAMENTO COM 6-MERCAPTOPURINA EM CRIANÇAS COM LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA NA REGIÃO NORTE DO BRASIL
09:52	Nutrição	755687	ANÁLISE DO ESTADO NUTRICIONAL DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL 5Q ATENDIDOS NO SERVIÇO DE REFERENCIA EM DOENÇAS RARAS DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO BETTINA FERRO DE SOUZA (UFPA, BELÉM / PA)

# Trabalhos Seleccionados para Apresentação Oral durante do VIII Congresso Norte-Nordeste de Genética Médica

Data de apresentação 2º de Dezembro de 2023

Auditório de Apresentação: **Uirapuru**

Horário	Área Temática	Número de Identificação	Título do Resumo
09:20	Genômica	759238	ANCESTRALIDADE IN SILICO DE UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE GUSB PARA MUCOPOLISSACARIDOSE VII
09:28	Genômica	748358	RELAÇÃO ENTRE ANCESTRALIDADE COM POLIMORFISMOS E A FREQUÊNCIA DO POLIMORFISMO D727E DO GENE TSHR EM PACIENTES COM HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO PRIMÁRIO NO ESTADO DO PARÁ
09:36	Genômica	748912	GENES CODIFICADORES DE INTERFERON LAMBDA E SEUS POLIMORFISMOS EM EXOMA DE POPULAÇÕES MISCIGENADAS DA REGIÃO NORTE DO BRASIL
09:44	Triagem neonatal	693625	TRIAGEM NEONATAL E DIAGNÓSTICO CONFIRMATÓRIO PARA A DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE: TAXA DE FALSO-POSITIVOS E INTERFERENTES
09:52	Outras	759301	“SOMOS RAROS, MAS NÃO SOMOS INVISÍVEIS”: O PAPEL DA MARCHA PELOS RAROS NA PROMOÇÃO DE POLÍTICAS PÚBLICAS A PESSOAS COM DOENÇAS RARAS