

Heloísa Gonçalves dos Santos

Geneticista Médica. Graduada em Chefe de Serviço Hospitalar de Genética Médica. Especialista de Pediatria. Antiga Coordenadora Unidade Genética Serviço Pediatria Hospital S. Maria (1974-1999). Antiga Directora do Serviço de Genética Médica do Hospital S. Maria (1999 – 2004). Consultora Permanente de Genética da Direcção Geral da Saúde.

Docente de Genética Médica desde o ano de 1977. Assistente da Faculdade de Ciências Médicas (1977-1982). Assistente Convidado de Genética da Faculdade de Medicina de Lisboa (1983- 1991). Tese de Doutoramento em Genética realizada em 1991 (Classificação: Muito Bom com Distinção e Louvor). Professor Convidado da Disciplina de Genética da Faculdade de Medicina de Lisboa (3º ano) (1991-2004) e Regente da Disciplina Optativa de Genética Clínica da mesma Faculdade (5º ano) (1999-2004).

Membro do International Bioethics Committee da UNESCO (IBC) (2002-2006). Participa, desde 1998, como docente, nos Mestrados de Bioética organizados pelo Centro de Bioética da Faculdade de Medicina de Lisboa, do qual é actualmente Consultor Científico.

Sócia fundadora e primeiro Presidente da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH). Novamente eleita Presidente desta Sociedade em 2003. Actual coordenadora da Comissão de Ética e membro da Comissão para as Políticas Públicas e Ensino da Genética.

Sociedades Científicas – É membro da British Human Genetics Society, da European Society of Human Genetics e da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Sócia Honorária da Tuberous Sclerosis Association (England).

Em 1998 foi organizadora e a Presidente local do 30º Annual Meeting da European Society of Human Genetics, realizado em Lisboa. Foi membro do Scientific Program Committee da mesma Sociedade durante o período de 1996-1999.

Prémios - Nacional de Genética (Jacinto Magalhães) em 1991 (Tese de Doutoramento) e em 1994 recebeu o "Tuberous Sclerosis Award" (com Isabel Cordeiro e Pedro Cabral) pelo contributo na identificação dum dos genes responsáveis pela Esclerose Tuberosa.

Trabalhos publicados - Cento e dois trabalhos publicados (43 em revistas internacionais) e cerca de 300 participações activas em reuniões científicas.

Últimos trabalhos publicados:

1 -[Muenke syndrome with osteochondroma](#). Barbosa M, Almeida MD, Reis-Lima M, Pinto-Basto J, **Dos Santos HG**. Am J Med Genet A. 2008 Dec 18. [Epub ahead of print]

2: [The zinc transporter SLC39A13/ZIP13 is required for connective tissue development; its involvement in BMP/TGF-beta signaling pathways](#). Fukada T, Civic N, Furuichi T, Shimoda S, Mishima K, Higashiyama H, Idaira Y, Asada Y, Kitamura H, Yamasaki S, Hojyo S, Nakayama M, Ohara O, Koseki H, **Dos Santos HG**, Bonafe L, Ha-Vinh R, Zankl A, Unger S, Kraenzlin ME, Beckmann JS, Saito I, Rivolta C, Ikegawa S, Superti-Furga A, Hirano T. PLoS ONE. 2008;3(11).

doi: 10.1371/annotation/a6c35a12-e8eb-43a0-9d00-5078fa6da1bb. Epub 2008 Nov 13. □

3: [Portuguese case of Smith-McCort syndrome caused by a new mutation in the Dymeclin \(FLJ20071\) gene](#). **Santos HG**, Fernandes HC, Nunes JL, Almeida MR. Clin Dysmorphol. 2009 Jan;18(1):41-4.

□

□ 4: [Clinical hypochondroplasia in a family caused by a heterozygous double mutation in FGFR3 encoding GLY380LYS.](#) Santos HG, Almeida M, Fernandes H, Wilkie AO. Am J Med Genet A. 2007 Feb 15;143(4):355-9. Erratum in: Am J Med Genet A. 2008 May 1;146A(9):1234. Wilkie, Andrew O M.

□ 5: [Phenotypic heterogeneity in body fat distribution in patients with atypical Werner's syndrome due to heterozygous Arg133Leu lamin A/C mutation.](#) Jacob KN, Baptista F, dos Santos HG, Oshima J, Agarwal AK, Garg A. J Clin Endocrinol Metab. 2005 Dec;90(12):6699-706. Epub 2005 Sep 20.

□ 6: [Identification of mutations in CUL7 in 3-M syndrome.](#) Huber C, Dias-Santagata D, Glaser A, O'Sullivan J, Brauner R, Wu K, Xu X, Pearce K, Wang R, Uzielli ML, Dagoneau N, Chemaitilly W, Superti-Furga A, Dos Santos H, Mégarbané A, Morin G, Gillessen-Kaesbach G, Hennekam R, Van der Burgt I, Black GC, Clayton PE, Read A, Le Merrer M, Scambler PJ, Munnich A, Pan ZQ, Winter R, Cormier-Daire V. Nat Genet. 2005 Oct;37(10):1119-24. Epub 2005 Sep 4.

7: [LMNA mutations in atypical Werner's syndrome.](#) Chen L, Lee L, Kudlow BA, Dos Santos HG, Sletvold O, Shafeghati Y, Botha EG, Garg A, Hanson NB, Martin GM, Mian IS, Kennedy BK, Oshima J. Lancet. 2003 Aug 9;362(9382):440-5.

8: [Molecular characterization of a familial translocation implicates disruption of HDAC9 and possible position effect on TGFbeta2 in the pathogenesis of Peters' anomaly.](#) David D, Cardoso J, Marques B, Marques R, Silva ED, Santos H, Boavida MG. Genomics. 2003 May;81(5):489-503.