

**PUBLICAÇÕES CIENTÍFICAS DOS GRUPOS DE TRABALHO DO
PROGRAMA NACIONAL DE DIAGNÓSTICO PRECOCE**

- *Magalhães J. e Osório R.*
“O Programa Nacional de Diagnóstico Precoce “
Jorn. Med. 1984, 2080, 322-325

- *Magalhães J, Osório R, Alves J e Soares P.*
**“Le Dépistage de la Phenylcétonurie et de Hypothyroidie Congénitale
au Portugal”**
La Dépeche 1986, N/S, 40-47

- *Osório R. e Alves J.*
“Rastreio e Tratamento da Fenilcetonúria em Portugal”
Rev. Port. Pediat. 1987, 18, 33-44

- *Osório R. e Soares P.*
“Rastreio e Tratamento do Hipotiroidismo Congénito em Portugal”
Arq. Med. 1987, 3, 243-248

- *Cabral A, Portela R, Tasso T, Eusébio F, Guilherme A, Lapa L, Almeida
I, Silveira C, Levy M.*
**“Fenilcetonúria – Desenvolvimento Físico e Mental de Crianças Fenilceto-
núricas Tratadas Precocemente”**
Acta Méd. Port. 1989, 1,1-5

- *Osório R e Vilarinho L.*
“Dépistage Expérimentale de l’Hyperplasie Congénitale des Surrénales”
La Dépeche 1989, 14, 15-20

- *Osório R e Vilarinho L.*
**“Assessment of a Trial Screening Program for Congenital Adrenal
Hyperplasia in Portugal based on an Antibody Coated Tube (RIA)
for 17- OH - Progesterone”**
Clin. Chem. 1989, 35, 2338-9

- *Osório R.*
“Programa Nacional de Diagnóstico Precoce - Organização Actual e Perspectivas Futuras”
 Rev. Sec. Nac. Reabil. 1989, 6, 14-15

- *Carla C, Soares P e Osório R.*
“Estudo do Desenvolvimento Psicomotor e Cognitivo de Crianças com Hipotiroidismo Congénito Tratado Precocemente”
 Arq. Med. 1990, 3, 255-258

- *Caillaud C, Lyonnet S, Melle D, Rey F, Berthelon M, Vilarinho L, Osório R, Rey J, Munnich A.*
“Molecular Heterogeneity of Mutant Haplotype 2 Alleles in Phenylketonuria”
 Am. Hum. Genet, 1990, A, 152, 593

- *Caillaud C, Lyonnet S, Melle D, Frebourg T, Rey F, Berthelon M, Vilarinho L, Osório R, Rey J, Munnich A.*
“A 3-Base Pair In-Frame Deletion of the Phenylalanine Hydroxilase Gene. Results in a Kinetic Variant of Phenylketonuria”
 J. Biol. Chem. 1991, 15, 9351-54

- *Osório R, Vilarinho L, Soares P.*
“Rastreio Nacional da Fenilcetonúria, Hipotiroidismo Congénito e Hiperplasia Congénita das Suprarenais”
 Acta Med. Port. 1992, 5, 131-134

- *Caillaud C, Vilarinho L, Rey F, Berthelon M, Santos R, Lyonnet L, Briard M, Osório R, Rey J, Munnich A.*
“Linkage Disequilibrium Between Phenylketonuria and RFLP Haplotype at the Phenylalanine Hydroxilase Locus in Portugal”
 Hum. Genet. 1992, 89, 68-72

- *Osório R.*

“Fibrose Quística do Pâncreas – Projecto de Rastreio em Portugal”

Bol. H. St.º António, 1992, 4 (2), 43-45

- *Almeida M, Marques J, Carmona C.*
“Crescimento e Desenvolvimento em Crianças Fenilcetonúricas”
Arq. Med.1992, 6 (Sup1), 75
- *Marques J, Almeida M, Carmona C.*
“PKU in Portugal: Evaluation of Therapeutic Results“
Intern. Paed. 1993, 8 (1), 138-139
- *Osório R, Vilarinho L, Carmona C, Almeida M.*
“Phenylketonuria in Portugal: Multidisciplinary Approach”
Devel. Brain Disf. 1993, 6, 78-82
- *Osório R, Vilarinho L.*
“Neonatal Screening for PKU and CH in Portugal: 1.000.000 Newborns studied”
Bull. ESPKU, 1993, (6th ed.), 6-7
- *Cabral A, Portela R, Tasso T, Eusébio F, Fernando C, Almeida I, Silveira C.*
“Tratamento de Crianças Fenilcetonúricas, 27 anos de Experiência do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria”
Rev. Port. Pediat. 1993, 24, 55-59
- *Osório R.*
“Neonatal Screening and Early Nursery Discharge”
Screening, 1994, 3, 169-170
- *Vilarinho L, Marques J, Osório R.*
“Fenilcetonúria em Portugal”
Arq. Med. 1994, 86, 401-404
- *Leandro P, Rivera I, Ribeiro V, Tavares de Almeida I, Lechner M C.*

- “Analysis of Phenylketonuria in South and Central Portugal – Prevalence of V388M Mutation”**
 Human Mutation 1995, 6, 192-194
- *Martins E, Lima M R, Cardoso M L, Almeida M, Carmona C, Vilarinho L.*
“Stickler Syndrome in a PKU Patient”
 J. Inher. Metab. Dis., 1996, 19, pg. 92
 - *J Rivera I, Leandro P, Lichter-Konecki U, Tavares de Almeida I, Lechner M C.*
“Relative frequency of IVS 10nt546 mutation in a Portuguese phenylketonuric population”
 Hum. Mutation, 1997, 9, 272-273
 - *Cabral A, Gomes L B, Rivera I, Tasso T, Eusébio F.*
“Adolescentes e adultos fenilcetonúricos: alterações da substância branca cerebral, níveis de fenilalanina e análise mutacional”
 Acta Pediatr. Port., 1997;28(6): 521-528
 - *Rivera I, Leandro P, Konecki V, Tavares de Almeida I, Lechner M C.*
“Population genetics of hyperphenylalaninemia resulting from phenylalanine hydroxylase deficiency in Portugal”
 J. Med. Genet., 1998, 30, 301-304
 - *Vaz Osório R, Vilarinho L, Pires Soares J, Almeida M, Carmona C, Martins E.*
“Programa Nacional de Diagnóstico Precoce – 20 anos de Rastreio Neonatal”
 Arq. Med. 1999, 13 (3), 163-168
 - *Rivera I, Cabral A, Almeida M, Leandro P, Carmona C, Eusébio F, Tasso T, Vilarinho L, Martins E, Lechner M, Tavares de Almeida J, Konecki D e Lichter-Konecki U.*
“The correlation of genotype and phenotype in Portuguese hyperphenylalaninemic patients”
 Mol. Gen. Metab. 2000, 69, 195-203
 - *Aguinaldo C*

“ Fenilcetonúria: a importância de uma dieta”

Capítulo do livro “Crianças”

Editora ACSM, 2001, 237-257

- *Vaz Osório R*

“Vinte anos de Diagnóstico Precoce”

Cadernos D.G.S., 2002, 1, 3-5

- *Manuela Almeida*

“Tratamento Dietético da Fenilcetonúria”

Nutrícias, 2003, 3, 30-31

- *Aguinaldo Cabral, Teresa Tasso, Filomena Eusébio, Ana Gaspar*

“Novo Tratamento da Fenilcetonúria em Adolescentes e Adultos”

Acta Pediat. Port. 2003, 4/34, 271-276

- *M Pinheiro, J Oliveira, M Santos, H Rocha, M L Cardoso, L Vilarinho*

“Neoscreen: a software application for MS/MS newborn screening analysis”

Biological and Medical Data Analysis 2004: 450-57

- *C. Rodrigues, P. Jorge, J. Pires Soares, I. Santos, R. Salomão, M. Madeira, R. Vaz Osório, R. Santos*

“Mutation screening of the thyroid peroxidase gene in a cohort of 55 Portuguese patients with congenital hypothyroidism”

Eur. J. Endocr. 2005 ;152 :193-198