

**Heloísa G. Santos,**

[heloisa.santos@mail.telepac.pt](mailto:heloisa.santos@mail.telepac.pt)

Consultant in Medical Genetics and Paediatrics. Anterior member of Conselho Superior (High Council) of Medical Portuguese Board. Head of Genetics Unit of Paediatric Service, Hospital Santa Maria (1974- 1999). First Director of Medical Genetics Service of Hospital Santa Maria, Lisboa (1999 -2004). Consultant in Medical Genetics of Molecular Medicine Institute, Genomed, Faculty Medicine, University Lisbon (2004-2007). Consultant in Medical Genetics and Bioethics of Portuguese Directorate-General of Health, since 1996. University Assistant of Medical Genetics in Faculty of Sciences of University of Lisbon (1977-1982). University Assistant of Medical Genetics of Faculty of Medicine University of Lisboa (1983-1991). PhD in Genetics (1991), Faculty Medicine University Lisbon (FMUL) with “Anomalias Congénitas no Recém-Nascido da Região da Madeira durante o ano de 1988” (National Genetics Award, 1991). Professor of Medical Genetics in FMUL (1991-2004). Lecture in Bioethics in the Bioethics Centre of Faculty of Medicine University of Lisbon (from 2000). Member of UNESCO International Bioethics Committee, IBC (2002-2006). President of Bioethics Council of Portuguese Nacional Health Institute, INSA (2012- 2015); President of Bioethics Committee of Portuguese Paediatrics Society (until 2016). National Genetics Award -1991; Tuberous Sclerosis Association Award -1994; INSA AWARD - 2017. Member of ESHG (from 1978), BSMG (from 1984), Portuguese Society of Paediatrics (from 1970), SPGH (Honorary), Tuberous Sclerosis Association (Honorary). European Society Human Genetics (ESHG) - member from 1978. Host and local President of the ESHG 30<sup>th</sup> Annual Meeting (Lisbon, 1997). Scientific Programme Committee Member (1997-1999).

Portuguese Society Human Genetics (SPGH) -Founder member (1996), President - 1997 (first) and 2004. Honorary Member (2011). President of SPGH Bioethics Committee (2001-2023).

Over 130 publications in Medical Genetics and Bioethics, most in international journals and books, including the “Genética para todos - de Mendel à Revolução Genómica do século XXI: a prática, a ética, as leis e a sociedade” (com André Dias Pereira, Gradiva, primeira edição 2019, segunda edição, revista e aumentada, 2021). The last paper, 2024, was published by Nature (Scientific Reports) - “Possible involvement of Zinc transporter ZIP13 in myogenic differentiation”. Also published a few articles in Journals and Books about Bioethics, including a chapter in the book “La Declaration Universal sobre Bioética Y Derechos Humanos de la UNESCO” (2006).

Research leader in several scientific projects namely in Bone Dysplasias and Genetics Services( provision, current practices).

Genetics and Bioethics Consultant of Directorate-General of Health ( Direção Geral de Saúde, DGS) was a member of the Committees of Prenatal Diagnosis and Genetic Testing that elaborated the main laws and ethical rules of prenatal procedures and classical genetic testing.

## **TRABALHOS CIENTIFICOS**

### **1. Hiperuricémia com uricosúria (A propósito de um caso)**

Levy ML, Santos HG

Rev Port Defic Mental 1971; 1: 501-10

### **2. Hemorragias vaginais – A propósito de um caso**

Santos HG, Oliveira JR

Rev Port Pediatr 1972; 3: 529-33

### **3. Detecção precoce de encefalopatias**

Feijóo MJ, Portela R, Levy ML, Santos HG

V curso de Actualização e Aperfeiçoamento em Pediatria, 1972: 251-62

### **4. Algumas considerações sobre a Fenilcetonúria**

Levy ML, Feijóo MJ, Portela R, Santos HG, Nunes T, Rebocho V, Guimarães A

Rev Port Pediatr 1975; 6: 125-36

### **5. Síndrome de Cri-Du-Chat**

Feijóo MJ, Santos HG, Cordeiro M

Rev Port Pediatr 1976; 7: 61-71

### **6. Prevenção Genética: Alguns aspectos nas doenças hereditárias metabólicas**

Feijóo MJ, Santos HG

Rev Port Pediatr (Número extraordinário) 1979: 176-85

### **7. Síndrome de Bardet-Biedl numa família com translocação equilibrada 13-14**

Santos HG, Feijóo MJ, Reis I

Rev Port Pediatr 1980; 11: 232-45

### **8. Familiar Brachydactyly with nail aplasia**

Heloisa G Santos; FH George; J. Reis Ferreira

Acta Medica Portuguesa, Março 1981

### **9. Aspectos Cardiológicos e citogenéticos no Síndrome de Down**

Martins M, Araújo F, Feijóo MJ, Santos HG, Kaku S, Telo M, Agualusa A, Sampayo F  
Rev Port Pediatr 1981; 12: 160-6

### **10. Braquidactilia Hereditária com Anoniquia**

Santos HG, George F, Ferreira R  
Acta Med Port 1981; 3: 147-60

### **11. Aconselhamento Genético – Experiência de 3 anos**

Feijóo MJ, Santos HG  
Publicação do 1º Encontro Nacional de Saúde Mental Infantil 1981: 49-57

### **12. Trissomia 13, Parcial**

Santos HG, Feijóo MJ, Reis I  
Rev Port Pediatr 1981; 12: 201-5

### **13. Malformações congénitas e seu interesse em saúde pública**

Santos HG  
Medicina 1981; 2: 149-54

### **14. Mongolismo – Aspectos médicos e sociais**

Santos HG, Cordeiro I  
Rev Port Pediatr 1982; 13: 43-48b

### **15. Síndrome de Meckel**

Santos HG, Moreira da Silva J, Gonçalves L, Cordeiro I, Feijóo MJ, Miguéis P,  
Lincoln JS  
Rev Port Pediatr 1983; 14: 31-7

### **16. Registo de malformações congénitas (1ª parte)**

Ayres L, Leitão A, Feijóo MJ, Santos HG, Amaral J, Fino LD, Sanches N,  
Guimarães E, Duarte L, Sousa MJ, Silva RF e Guerreiro O  
Rev Port Saúde Pública 1983; 4: 15-22

**17. Síndrome de McKusick-Kaufman**

Santos HG, Gonçalves H

Rev Port Pediatr 1984; 15: 153-7

**18. O papel do médico nas creches**

Santos HG, Espinosa L

Creches – Seminário sobre creches

Publicação da Secção Pediatria Social da SPP 1984: 52-6

**19. Síndrome alcoólica fetal, alguns comentários**

Santos HG

A Criança 1985; 2: 95-6

**20. Síndrome malformativa com criptoftalmos (síndrome de Fraser), a propósito de um caso clínico**

Teixeira F, Cordeiro I, Santos HG

Mad Med 1986; 3: 89-100

**21. Cromossoma 22 em anel**

Mateus J, Rodrigues L, Santos I, Fernanda MJ, Santos HG

Rev Port Pediatr 1986; 17: 277-89

**22. Congenital absence of the tibiae and thumbs with polydactyly. A rare genetic disease (Werner's syndrome)**

Cordeiro I, Santos HG, Maroteaux P

Ann Genet 1986; 29: 275-77

**23. Trissomia 18 – Análise de 12 casos**

Santos HG, Menezes I, Telo M, Martins M

Rev Port Pediatr 1987; 18: 79-85

**24. Hirschprung – Disease associated with polydactyly, renal agenesis and deafness**

Santos HG, Mateus J, Leal MJ

J Med Genet 1988; 25: 204-5

**25. Osteoglophonic dysplasia. A new case**

Santos HG, Campos P, Alves R, Torrado A

Eur J Paediatr 1988; 147: 547-49

**26. Picnodisostose. A propósito de um caso clínico**

Fernandes MH, Teixeira FC, Santos HG

Rev Port Pediatr 1988; 19: 467-70

**27. Incidência de casamentos consanguíneos na população portuguesa 1980-1986**

Santos HG, Aleixo Dias J, Pimenta Z

Saúde em Números 1988; 3, 6: 41-5

**28. Hipomelanose de Ito – Mais um síndrome neurocutâneo**

Cordeiro I, Levy PQ, Santos HG

Rev Port Pediatr 1989; 20: 53-7

**29. Aplasia Cutis congenita associated with congenital heart defect: Not a coincidence?**

**Letter to the editor**

Santos HG, Cordeiro I, Menezes I

Am J Med Genet 1989; 34: 614-15

**30. Síndromes macrossômicas – S. de Sotos e de Beckwith – Wiedemann: Aspectos clínicos de crescimento e desenvolvimento**

Guimarães J, Gomes Pedro J, Santos HG, Fernandes MJL, Gouveia R, Lacerda N

Rev Port Pediatr 1989; 20: 111-21

**31. Development assessment of children with Beckwith - Wiedemann and Sotos syndromes**

Guimarães J, Gomes Pedro J, Santos HG, Fernandes MJL, Gouveia R, Lacerda N

Intern Ped 1989; 4: 46-8

**32. Rapp-Hodgkin – A new ectodermal dysplasia**

Santos HG, Cordeiro M, Viana I, Cordeiro I, Rodrigues L

Acta Paediatr Scand 1990; 79: 245-47

**33. Síndrome de Cohen**

Santos HG, Saraiva JM

Rev Port Pediatr 1990; 20: 173-75

**34. Incidência de casamentos consanguíneos na população portuguesa durante o período de 1980-1986**

Santos HG, Aleixo Dias J, Pimenta Z

Brotéria Genética 1990; XI (LXXXVI): 81-2

**35. Failure to thrive leading to early detection of retinoblastoma**

Kingsdon J, Clark J, Santos HG, Jones D, Hungerford JL

Paediatric Hematology and Oncology 1990; 7: 199-203

**36. Aconselhamento genético de famílias com distrofia muscular de Duchenne**

Saraiva JM, Lavinha J, Fineza I, Santos HG

Coimbra Médica 1990; 11: 97-101

**37. Uma situação pouco frequente em aconselhamento genético de cromossomopatias**

Saraiva JM, Santos HG

Coimbra Médica 1990; 11: 185-189

**38. Saúde infantil em números – E as anomalias congénitas?**

Santos HG

Rev Port Pediatr 1990; XII: 171-173

**39. Anomalias Congénitas no Recém-Nascido da Região da Madeira durante o ano de 1988**

Santos HG

Dissertação de Doutoramento. Lisboa 1991

**40. Síndrome de Nevus Epidérmico – Variante neurológica com hemimegalencefalia, lisencefalia, atraso intelectual, convulsões e hemihipertrofia da face**

Gomes AL, Santos HG

Rev Port Pediatr 1992; 23: 353-357

**41. Impressão genómica (ISO) dissomia materna e paterna, mosaicismo somático e germinal**

Santos HG

Rev Port Pediatr 1992; 23: 159-161

**42. Síndrome de Prader – Willi: história natural de 12 casos**

Medeira A, Ferreira M, Cordeiro I, Santos HG

Rev Port Pediatr 1992; 23: 163-168

**43. Síndrome de Johanson – Blizzard**

Levy PQ, Cordeiro I, Santos HG

Rev Port Pediatr 1992; 23: 183-185

**44. Síndrome de Dyggve – Melchior – Clausen**

Saraiva JM, Cunha MS, Santos HG

Rev Port Pediatr 1992; 23: 359-362

**45. Síndrome de Dyggve – Melchior – Clausen em dois irmãos**

Cordeiro I, Santos HG

Rev Port Pediatr 1992; 23: 363-365

**46. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) Syndrome: A study of 16 non-japanese cases**

Philip N, Meineck P, David A, Dean J, Ayme S, Clark R, Gross-Kiesselstein E, Hosenfeldt D, Moncla A, Muller D, Porteous M, Santos HG, Cordeiro I, Selicorni A, Silengo M, Tariverdian G

Clin Dysmorph 1992; 1: 63-77

**47. Nanismo camptomélico com reversão sexual completa. Aspectos clínicos, radiológicos e genéticos**

Lacerda AF, Cordeiro I, Alves MC, Silva AC, Silva LJ, Santos HG. Rev Port Pediatr 1993; 24: 45-58

**48. Identification and characterization of the tuberous sclerosis gene on Chromosome 16**

European Chromosome 16 Tuberous Sclerosis Consortium: Nellist M, Janssen B, Brook-Carter PT, Hesselting-Janssen ALW, Magitha MM, Verhoef S, Van den Ouweland AMW, Lindhout D, Eussen B, Cordeiro I, Santos HG, Halley DJJ, Sampson JR, Word CJ, Peral B, Thomas S, Hughes J, Harris PC, Roelsfsema JH, Saris JJ, Sprutt L, Peters DJM, Dauwerse JG, Breuning MH. Cell 1993; 75: 1305-1315

**49. Diagnóstico e Prevenção das Doenças Genéticas**

Santos HG

In: Temas de Pediatria (I jornadas do Serviço de Pediatria) Outubro 1993: 47-48

**50. Síndrome de Köbberling-Dunningan. Um caso clínico**

Ferreira M, Abreu S, Santos HG

Arq Med 1994; 8 (4): 226-228

**51. Um caso clínico de Displasia óssea – Displasia Dissegmentar**

Vieira JP, Cordeiro I, Águas BM, Medeira A, Santos HG

Rev Port Pediatr 1994; 25: 51-53

**52. The Polycystic Kidney Disease 1 gene encodes a 14Kb. Transcript and lies within a duplicated region on chromosome 16**

European chromosome 16 Tuberous Sclerosis Consortium: Ward CJ, Peral B, Hughes J, Thomas S, Gamble V, MacCarthy AB, Sloane-Stanley J, Buckie VJ, Kearney L, Higgs DR, Ratcliff PJ, Harris PC, Roelfsema J, Spruit L, Saris JJ, Dauwerse HG, Peters DJM, Breuning MJ, Nellist M, Brook-Carter PT, Maheshwar MM, Cordeiro I, Santos HG, Pedro Cabral, Sampson JR, Janssen B, Hesselting-Janssen ALW, Ouweland AMW, Eussen B, Verhoef S, Lindhout D, Halley DJJ, Cell 1994; 77: 881-894

**53. A importância da imagem em diagnóstico e aconselhamento genético**

Santos HG

In: A pediatria pela Imagem (II Jornadas do Serviço de Pediatria). Outubro 1994: 45-46

**54. Schinzel – Giedon Syndrome. A patient with Hypothyroidism and diabetes insipidus**

Santos HG, Cordeiro I, Medeira A, Mendonça E, Antunes NL, Rosa FC

Genet Counseling 1994; 5 (2): 187.189

**55. Pseudohipoparatiroidismo tipo Ia. A propósito de um caso de “epilepsia de difícil controle”**

Ornelas AP, Fernandes HC, Vasconcelos R, Santos HG

Acta Ped Port 1995; 26 (4): 197-200

**56. Opsismodysplasia: Another case and literature review**

Santos HG, Saraiva JM

Clin Dysmorph 1995; 4: 222-226

**57. Characteristic Facies in Type B Brachydactyly (Letter to the editors)**

Santos HG,

Clin Dysmorph 1995; 4: 274-275

**58. Testes genéticos em crianças – Um tema controverso**

Santos HG

In: Controvérsias em Pediatria (III Jornadas do Serviço de Pediatria). Monografia

Beecham. Outubro 1995: 219-223

**59. Idiopathic Multicentric Osteolysis a rare disease mimicking juvenile chronic arthritis**

Costa MM, Santos HG, Santos MJ, Medeira A, Costa T, Queiroz V

Clinical Rheumatology 1996; 15(1): 97-98

**60. Genetic Services in Portugal**

Santos HG, Cordeiro I, Nunes L

Eur J Hum Genet 1997; (supl 2): 140-144

**61. Genética das Doenças Cardiovasculares**

Santos HG

Cardiologia Actual 1997; 7, nº 58: 1894-1905.

**62. Prevenção das doenças cardiovasculares (DCV) do adulto. É na criança que se deve iniciar**

Águas B, Santos HG

Cardiologia Actual 1998;8, 68: 2218-2224.

**63. Análise do genoma humano e suas consequências na prática pediátrica**

Santos HG

In Intervir em pediatria 1998: 31-32

**64. Pseudohipoparatiroidismo tipo I. Caso clínico**

Sampaio ML, Stone R, Lobo Antunes N, Medeira A, Cordeiro I, Santos I, Santos HG, Coelho Rosa F. Acta Pediat Port. 1998; nº1, vol. 29: 81-84

**65. Pycnodysostosis: Radiological and molecular findings in a 86 year old patient**

Santos HG, Fernandes HC, Carneiro R, Desnick PJ, Galb BD

Eur J Hum Genet 1998; vol 6 (suppl 1): 25-26

**66. Genetic testing for cystic fibrosis – The carrier understanding**

Pinto M, Cordeiro I, Medeira A, Santos HG

Eur J Hum Genet 1998; vol 6 (suppl 1): 53

**67. Spondyloepiphyseal dysplasia (Schimke immunosseous dysplasia). A clinical case**

Cordeiro I, Medeira A, Mendonça E, Coelho Rosa F, Santos HG

Eur J Hum Genet 1998; vol 6 (suppl 1): 53

**68. Congenital anomalies in newborns and fetuses. A two years survey**

Medeira A, Oliveira G, Albuquerque M, Costa e Silva A, Cordeiro I, Santos HG

Eur J Hum Genet 1998; vol 6 (suppl 1): 5

**69. Autosomal recessive muscular dystrophies in patients in Madeira Island. A clinical and genetic approach**

Santos HG, Santos R, Vasconcelos R, Fernandes HC, Freitas C, Le Turq F, Kaplan JC, Urtizberia AS

Eur J Hum Genet 1998; vol 6 (suppl 1): 66

**70. Genetic counselling and genetic testing in Portugal**

Santos HG

Eur J Hum Genet 1998; vol. 6 (suppl 1): 14

**71. Brachydactyly Type B: Linkage to chromosome 9q22 and evidence for genetic heterogeneity**

Oldridge M, Temple IK, Santos HG et al

Am J Hum Genet 1999; 64: 578-585

**72. Inquiries to couples who have undergone prenatal diagnosis for inborn errors of metabolism**

Medeira A, Nunes T, Cordeiro I, [Santos HG](#)

Prog Diag Prenat 1999; 11 (7): 377- 382

**73. Robinow syndrome in monozygotic twins with normal stature**

Saraiva JM, Cordeiro I, [Santos HG](#)

Clin Dysmorphology 1999; 8: 147-150

**74. Do gene à Clínica – a importância da Nova Genética**

Medeira A, Vassal H, [Santos HG](#)

Revista da Faculdade Medicina Lisboa, Série III, vol. 4, nº 3 Maio/Junho 99: 177

**75. Pseudoacndroplasia. Dois casos Clínicos em Idades Distintas**

Cabral A, Saraiva J, Cordeiro I, Medeira A, [Santos HG](#)

Acta Pediat Port 1999; nº 1, Vol. 30: 81-85

**76. Condrodisplasia Metafisária de tipo Mckusick. A propósito de dois casos clínicos**

Vassal H, Cordeiro I, Medeira A, [Santos HG](#)

Acta Pediat Port 1999; nº 4; vol 30: 321-324

**77. Mutation spectrum and phenotypes of thirty Portuguese families with autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy**

Santos MR, Vieira EM, Rodrigues CF, Jorge P, Melo Pires M, Guimarães A, Coelho T, Evangelista T, Santos MA, Fineza I, Machado C, Ferreira F, Vasconcelos R, Cabral Fernandes H, [Santos HG](#), Urtizberea AS

Neuromuscular Disorders, October 1999, vol. 9,7: 504

**78. Multi-minicore disease: searching for boundaries. Phenotypical analysis of 38 cases.**

Ferreiro A, [Santos HG](#) et al

Ann Neurol 2000; 48: 745-757

**79. Formal recognition of the speciality of Medical Genetics in Portugal**

Harris, R; Oliveira, JP; [Santos, HG](#)

Eur J Hum Genet 2000; 8:3

**80. Obesidade na criança (editorial)**

Santos HG

Actualidade em Pediatria 2000; VIII: 221-222

**81. Síndrome de Williams. Da Clínica à Genética Molecular**

Ferreira Martins JD, Medeira A, Cordeiro I, Marques B, Boavida MG, Santos HG

Acta Pediatr Port 2000; nº 3, vol 31: 223-228

**82. Síndrome de Down. Guia para pais, familiares e amigos**

Santos HG, Cordeiro I. 2000

**83. Manifestations and treatment of Schimke Immuno-osseous Dysplasia 14 new cases and review of the literature**

Boerkoel CF, Santos HG et al

Eur J Pediatr 2000, 159 :1-7

**84. Terminal deletion of Xp 22.3 associated with continuous gene syndrome: Leri-Weill Dyschondrosteosis, developmental delay and ichthyosis**

Vassal H, Medeira A, Cordeiro I, Castedo S, Monteiro C e Santos HG.

Am J Med Genet 2001; 99:331-334

**85. Congenital chylothorax associated with trisomy X (Letter)**

Cardoso D, Tuna M, Abrantes M, Santos HG, Silva LJ.

Eur J Pediatr 2001, 160:743

**86. O nosso genoma**

Santos HG

In: Crianças. Clínica Universitária Pediatria. ACSM Ed. 2001,276-279

**87. Issues in Human GenEthics**

Saraiva JM, Anionwu E, Belo M, Jenkins T, Kristofferson U, Marques I, Santos HG, Sequeiros J, Simpsom SA, Wertz D, Monteiro C.

Genetics in Medicine 2001,3: 218-221

**88. Reumatologia Pediátrica: Doenças Hereditárias do tecido conjuntivo**

Santos HG In: Reumatologia Clínica. Lidel 2002 (2ª ed.), 324-333

**89. Testes genéticos e rastreios**

Santos HG

In: Contributos para a Bioética em Portugal

Edição Cosmos. 2002

**90. 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; 362: 440-5

**91. LMNA Mutations Identify a new genetic subset of subjects with progeroid features of Werner syndrome**

Lancet 2003; 362:93832

**92. 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

**93. Identification of mutations in CUL 7 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, Megarbane A, Morin G, Gillesen-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.

**94. 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

**95. Cryptic subtelomeric rearrangements in children with mental retardation and dysmorphism**

Sousa, AB; Medeira, A; Cordeiro, I; Lemos, R; Rendeiro, P; Santos, HG

J. Med Genet 2005; 42: S56-S56

**96. Clinical Hypochondroplasia in a family caused by a Heterozygous Double Mutation in FGFR3 encoding GLY380LYS**

Santos HG, AM, Fernandes HC, Wilkie AOM

Am J Med Genet 2007, Part A 143A:355-359

**97. Informed Consent**

Santos HG,

In Proceedings International Bioethics Committee of UNESCO Twelfth Session, 2006:203-206

**98. Novos Tempos em diagnóstico e terapêutica médica – a revolução genética e as suas previsíveis consequências**

Santos HG,

The Pfizer Journal–International Perspectives on Health Care and Biomedical Research, A Corrente do Progresso 2003, 4-5

**99. Síndrome de Turner revisitado. Novos aspectos Clínicos, citogenéticos e psicológicos.**

Sousa A, Ávila M, Leonardo A, Medeira A, Cordeiro I, Santos MC, Nicolau M, Gonçalves J, Nunes J, Santos HG

Lisboa Janeiro 2006

Printipro – Indústrias Gráficas, Lda

**100. Prevenção da Obesidade e Doenças Cardiovasculares na população infantil e juvenil – análise da população num colégio em Lisboa**

Cabral A, Gaspar A, Carneiro M, Oliveira M, Mourato AP, Pedro C, Guerra A, Dias R, Guilherme A, Catarino J, Santos HG

Publicação com o patrocínio do Centro de Informação Clínica e Saúde. Lisboa, 2006

**101. Artículo 20 de la Declaration Universal sobre Bioética Y Derechos Humanos**

Santos HG

In La Declaration Universal sobre Bioética y Derectos Humanos de la UNESCO, Editorial Comares SL, 2006, 475-489.

**102. Relatório sobre Genética Humana**

Santos HG

In A Convenção dos Direitos do Homem e Biomedicina revisitada  
Rev. Port Bioética, 2007, Supl. 1, 63-68.

**103. Ocorrência simultânea de neurofibromatosis y esclerosis tuberosa, adquiridas como neomutaciones**

Janeiro PC, Cunha MS, Santos HG, Antunes NL  
Rev. Neurol, 2008; 46 (6): 347-350 347

**104. Genes e ambientes – Novas interações genes, corpo, psique**

Santos HG

Revista Portuguesa de Pedopsiquiatria 2008;24: 33-39

**105. 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).

**106. 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.

**107. Muenke Syndrome with Osteochondroma**

Mafalda Barbosa, Maria Rosário Almeida, Margarida Reis-lima, A, Jorge Pinto Basto, Heloísa G. Santos. Am J Med Genet 2008 Part A 149A:260-261.

**108. 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).

**109. Clinical and Molecular diagnosis of the skeletal dysplasias associated with mutations in the gene encoding Fibroblast Growth Factor Receptor 3 (FGFR3) in Portugal.**

Almeida, MR; Campos-Xavier, AB; Medeira, A; Cordeiro, I; Sousa, AB; Lima, M; Soares, G; Rocha, M; Saraiva, J; Ramos, L; Sousa, S; Marcelino, JP; Correia, A; Santos HG  
Clin Genet 2009; 75: 150-156

**110. Duplications of noncoding elements 5' of SOX9 are associated with brachydactyly-anonychia.**

Kurth I, Klopocki E, Stricker S, van Oosterwijk J, Vanek S, Altmann J, Santos HG, van Harssel JJ, de Ravel T, Wilkie AO, Gal A, Mundlos S.  
Nat Genet. 2009 Aug; 41(8):862-3.

**111. An autosomal recessive syndrome of joint contractures, muscular atrophy, microcytic anemia, and panniculitis-associated lipodystrophy**

Garg A, Hernandez MD, Sousa AB, Subramanyam L, Martínez de Villarreal L, dos Santos HG, Barboza O.  
J Clin Endocrinol Metab. 2010 Sep;95(9):E58-63.

**112. PSMB8 encoding the  $\beta 5i$  proteasome subunit is mutated in joint contractures, muscle atrophy, microcytic anemia, and panniculitis-induced lipodystrophy syndrome.**

Agarwal AK, Xing C, DeMartino GN, Mizrachi D, Hernandez MD, Sousa AB, Martínez de Villarreal L, dos Santos HG, Garg A  
Am J Hum Genet. 2010; 10; 87(6): 866-72

**113. Síndrome de Kabuki: Caracterização de 16 doentes portugueses**

Duppont J, Dias P, Medeira A, Santos H, Cordeiro I

Acta Pediatr Port 2010; 41(2): 86-91

**114. Update of the Portuguese Familial Hypercholesterolaemia Study.**

Medeiros AM, Alves AC, Francisco V, Bourbon M; investigators of the Portuguese FH Study

Atherosclerosis. 2010; 212(2):553-8.

**115. Molecular screening of ADAMTSL2 gene in 33 patients reveals the genetic heterogeneity of geleophysic dysplasia.**

Allabi S, Le Golf C, Pressac –Diebold I, Santos HG, et al.

J Med Genet 2011: Jun; 48 (6):417-21 Jun; 48 (6):417-21.

**116. Chromosome 5 derived small supernumerary marker: towards a genotype/phenotype correlation of proximal chromosome 5 imbalances.**

Melo JB, Backx L, Vermeesch JR, Santos HG, Sousa AC, Kosyakova N, Weise A, von

Eggeling F, Liehr T, Carreira IM.

J Appl Genet 2011 May; 52(2):193-200.

**117. Exome Sequencing Identifies *INPPL1* Mutations as a cause of Opsismodysplasia.**

Huber C, Faqueit EA, Bartholdi D, Bole-Feysot C, Borochowitz Z, Calvalcanti D, Frigo A, Nitschke

P, Roume, J, Santos HG, Shalev SA, Superti-Furga A, Delezoide AL, Le Merrer M, Munnich A,

Cormier-Daire V. Am J Hum Genet 2013 Jan 10; 92(1): 144-9.

**118. MLL2 mutation detection in 86 patients with Kabuki syndrome: a genotype-phenotype study.**

Makrythanasis P, von Bon BW, Steethouwer.....Santos HG, ... Antonarakis SE, Hoischen A.

Clin Genet 2013 Dec; 84(6):539-45.

**119. Consentimento e discernimento. E porque não também adiamento?**

Heloísa G. Santos. Nascer e Crescer 2012.vol XXI, 4, 269.

**120. Orientação bioética em estudos do genoma: principais regulamentos normativos e legislação**

Santos, HG. Configurações Bioéticas, Centro Bioética FMUL. 2014. 35-43.

**121. O interesse Superior da Criança: Rastreios Genéticos. Rastreio Nacional Precoce do Recém-Nascido: uma questão de Benefício**

Heloísa G. Santos. Acta Pediatr Port 2016; 47:346-55

**122. Síndrome de Kabuki**

Rita Dias, David Casimiro de Andrade, Juliette Dupont, Purificação Tavares, Heloísa Santos  
*In* Testos Escolhidos de Odontologia, Ensino e educação Universitária 1ª edição, Universidade Porto. 2017; 643-652.

**123. Serviço Nacional de Saúde (SNS).**

E porque não criar atendimento privado nos hospitais públicos? E porque não trabalhamos para uma única entidade patronal?

Heloísa G. Santos. Rev. Ordem Médicos 2013; 137: 77-83.

**124. O interesse Superior da Criança. Rastreios Genéticos.**

Rastreio Nacional Precoce do Recém-Nascido: Uma questão de Benefício

Heloísa G. Santos. Acta Pediatr Port 2016; 47:346-55.

**125. Reflexões Éticas e normativas a propósito do artigo” Direitos Humanos e Mortes Evitáveis”.**

Pereira AD, Santos H. Gestão Hospitalar 2020; 22: 70-76.

**126. SNS, Algumas falácias e mitos.**

Visão Saúde 2022; Outubro: 98.

**127. Envelhecimento e abusiva perda de direitos humanos. Lares e residências séniores - o insuportável som do silêncio.**

Heloísa G. Santos. Rev. Ordem dos Médicos. 2023;232: 100-106.

**128. Role of Scl39a13/ZIP13 in cardiovascular homeostasis.**

Hara T, Yamada I, Ohashi T, Tamura M, Hijikata A, Watanabe T, Gao M, Ito K, Kawamata S, Azuma S, Yoshigai E, Sumiyoshi Y, Yasuhiro N, Ohara O, Santos HG, Fukada T.

PLoS One. 2022 Oct 21;17(10): e0276452. doi: 10.1371/journal.pone.0276452. e Collection 2022.PMID: 36269775

**129. Unraveling the genetic background of individuals with a clinical familial hypercholesterolemia phenotype.**

Medeiros AM, Alves AC, Miranda B, Chora JR, Bourbon M; investigators of the Portuguese FH Study. Journal of Lipid Res. 2024 Feb;65(2):100490. doi: 10.1016/j.jlr.2023.100490. Epub 2023 Dec . 18.PMID: 38122934

**130. Possible involvement of zinc transporter ZIP13 in myogenic differentiation**

Masaki Shoji, Takuto Ohashi, Saki Nagase, Haato Yuri, Kenta Ichihashi, Teruhisa Takagishi, Yuji Nagata, Yuki Nomura, Ayako Fukunaka, Sae Kenjou, Hatsuna Miyake, Takafumi Hara, Emi Yoshigai, Yoshio Fujitani, Hidetoshi Sakurai, Heloísa G. dos Santos, Toshiyuki Fukada Takashi Kuzuhara.

Nature Scientific Reports | (2024) 14:8052 | <https://doi.org/10.1038/s41598-024-56912-7>