



TÍTULO DE ESPECIALISTA EM GENÉTICA HUMANA

BIBLIOGRAFIA RECOMENDADA

- Gardner R. J., Sutherland G. R., Shaffer L. G.. (2012). *Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling* (4th ed). New York: Oxford University Press.
- Harper, P.. (2010). *Practical Genetic Counselling*. (7th ed.). London: Hodder Arnold.
- Rimoin D.L., Connor J. M., Pyeritz R. E. And Korf B. R.. (2007). *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics* (5thed). Philadelphia: Churchill Livingstone Elsevier.
- Shaffer L. G., McGowan-Jordan J., Schmid M.. (Eds). (2013). *ISCN An International System for Human Cytogenetic Nomenclature 2013*. Basel: Karger.
- Strachan T., Goodship J., Chinnery P.. (Eds). (2014). *Genetics and Genomics in Medicine*. New York: Garland Science
- Turnpenny P. D., Ellard S.. (2012). *Emery's Elements of Medical Genetics* (14th ed). Philadelphia: Churchill Livingstone Elsevier.
- Scriver C.R., Sly W.S., Childs B., Beaudet A.L., Valle D., Kinzler K.W., Bert Vogelstein B.. (2000). *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. (8th ed). New York: McGraw-Hill Professional.
- Blau N., Duran M., Gibson K.M., Dionisi-Vici C.. (Eds.). (2014). *Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases*. New York: Springer-Verlag Berlin Heidelberg.
- MacArthur D.G. et al. *Guidelines for investigating causality of sequence variants in human disease*. Nature. 2014; 508(7497):469-76. doi: 10.1038/nature13127.
- van Dijk E.L., Auger H.I.N., Jaszczyszyn Y. and Thermes C.. *Ten years of next-generation sequencing technology*. Trends in Genetics. 2014; 30(9): 418-426. Retirado em Fevereiro, 2015, de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4180223/pdf/nihms628939.pdf>.
- den Dunnen J.T. and Antonarakis S.E.. (2000). *Mutation Nomenclature Extensions and Suggestions to Describe Complex Mutations: A Discussion*. Hum.Mutat. 15:7-12. Retirado em Fevereiro, 2015, de Human Genome Variation Society - Nomenclature for the description of sequence variants (last modified March, 2014), Página web: <http://www.hgvs.org/mutnomen/>



- *Lei nº 12/2005, de 26 de Janeiro, Diário da republica n.º 18, Serie I-A de 26 de Janeiro de 2005 - Informação genética pessoal e informação de saúde. Retirado em Fevereiro, 2015, de <https://dre.pt/application/file/123544>*
- *Decreto-Lei nº 131/2014, de 29 de Agosto, Diário da republica n.º 166, Serie I de 29 de Agosto de 2014. Regulamenta a Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, no que se refere à proteção e confidencialidade da informação genética, às bases de dados genéticos humanos com fins de prestação de cuidados de saúde e investigação em saúde, às condições de oferta e realização de testes genéticos e aos termos em que é assegurada a consulta de genética médica. Retirado em Fevereiro, 2015, de <https://dre.pt/application/file/56384659>*
- *ISO 15189:2012, Medical laboratories - Requirements for quality and competence. International Organization for Standardization. Página web: <http://www.iso.org/iso/home.htm>*

Nota: É aconselhável a consulta das edições mais recentes da bibliografia acima referida que se encontram disponíveis.