|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Tabela 2.** Classificação final dos vencedores da Categoria "**Profissional**" do Concurso de Trabalhos "Raros e Queridos" do V Fórum de Doenças Raras do CFM. | | | |
| **TÍTULO DO TRABALHO** | **AUTORES** | **ORIGEM DO TRABALHO** | **CLASSIFICAÇÃO FINAL** |
| “Diagnóstico Molecular de Doenças Raras: Abrindo Portas para o Tratamento” | Caio Robledo D’Angioli Costa Quaio Chong Ae Kim | Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, SP - Brasil. | 1º |
| “Triagem neonatal pública para hiperplasia adrenal congênita: perfil clínico-laboratorial” | Cristiane Kopacek Laura Metzdorf Hessel Simone Martins de Castro Larissa Ben Pilotto Ana Laura Caumo Deise Friedrich Gabriela Hagemann Brust Giuliano Kunz Gonçalves Maria Teresa Sanseverino Claudia Maria Dornelles da Silva Poli Mara Spritzer | Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS - Brasil.  Escola de Medicina da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, RS - Brasil. Faculdade de Farmácia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, RS - Brasil. Escola de Ciências da Saúde e da Vida da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, RS - Brasil. Centro de Desenvolvimento Científico e Tecnológico da Secretaria da Saúde do Estado do Rio Grande do Sul - Brasil. | 2º |
| “Análises parciais do diagnóstico de Doenças Raras em Hospital Terciário” | Victória Feitosa Muniz Lívia Polisseni Cotta Nascimento  Marcela Rodrigues Nunes Bibiana Mello de Oliveira Mariane Barros Neiva Filipe Andrade Bernardi Têmis Maria Félix Carla Graziadio Paulo Ricardo Gazzola Zen | Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, RS - Brasil. Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, RS - Brasil. Rede Nacional de Doenças Raras. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, RS - Brasil. Hospital de Clínicas de Porto Alegre, RS - Brasil. | 3º |
| “Fibrodisplasia ossificante progressiva. Como amenizar a evolução clínica da doença?” | Suzana Lopes Bomfim Balaniuc  Ana Lígia Barbosa Messias  Lorena Falcão Lima  Marilene Garcia Palhares  Robson Augusto Souza Santos  Almir de Sousa Martins  Durval Batista Palhares | Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul, MS - Brasil. Universidade Federal de Minas Gerais, MG - Brasil. | 4º |
| “Síndromes de Patau e Edwards: o que há além do paliativo?” | Ligia Marçola  Rita Tiziana Verardo Polastrini  Silvia Maria Macedo de Barbosa | Instituto da Criança - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, SP - Brasil. | 5º |
| "Insensibilidade androgênica: uma abordagem clínica, molecular e terapêutica" | João Vitor Matos de Oliveira Reginaldo José Petroli | Faculdade de Medicina – Universidade Federal de Alagoas – Maceió, AL - Brasil. | 6º |
| “Doenças raras e violência estrutural” | Renata de Macedo Moura  Tarcísio Márcio Magalhães Pinheiro  Eugênia Ribeiro Valadares | Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, MG - Brasil. | 7º |
| “Diagnóstico e cuidados gerais de pacientes com Xeroderma Pigmentoso no Brasil: um estudo transversal” | Alléxya Affonso Antunes Marcos Denise de Freitas Rubens Belfort Neto | Departamento de Oftalmologia e Ciências Visuais da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), SP- Brasil. Escola Paulista de Medicina (EPM), SP - Brasil. | 7º |
| “Adaptação transcultural de questionário sobre cuidado na distrofia de Duchenne” | Clarisse Pereira Dias Drumond Fortes Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo | Universidade Federal do Rio de Janeiro, RJ - Brasil. Universidade Federal Fluminense, RJ - Brasil. | 8º |
| “Condrossarcoma da base do crânio associado à síndrome de Maffucci: Uma síndrome rara de manejo multidisciplinar” | Gustavo Rassier Isolan Haniel Bispo de Souza Rafaela Fernandes Gonçalves Leandro Infantini Dini Bernard Soccol Beraldin Joel Lavinsky | Faculdade Evangélica Mackenzie do Paraná, PR - Brasil. Centro Avançado de Neurologia e Neurocirurgia (CEANNE), RS - Brasil. Spalt Therapeutics, RS - Brasil. National Science and Technology Institute for Children’s Cancer Biology and Pediatric Oncology – INCT BioOncoPed, Brazil. | 9º |
| “Impacto da COVID-19 nos pacientes com fenilcetonúria no Brasil” | Lisiane da Gama Bianca Fasolo Franceschetto Mariana Lima Scortegagna Soraia Poloni Ida Vanessa Doederlein Schwartz | Universidade La Salle, Canoas, RS - Brasil. Universidade Federal do RS - Brasil. | 10º |