

ZAN MUSTACCHI, MD, PHD

PEDIATRA - MÉDICO GENETICISTA – MÉDICO TROPICALISTA



Doutor e Mestre pela USP

Responsável pelo Ambulatório de Genética do Hospital Infantil Darcy Vargas (HIDV)

Diretor Clínico do Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo (CEPEC-SP)

Presidente do Departamento Científico de Genética da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP)

Coordenador Responsável do Curso de Especialização em Síndrome de Down (CEPEC-SP)

Membro do Departamento Científico de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP)

Membro da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD)

Membro do *Down Syndrome Medical Interest Group* (DSMIG)

Curriculum Lattes CNPq: <http://lattes.cnpq.br/4419319234242523>

DADOS PESSOAIS

- CRM: 29747
- CEPEC-SP – Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo
R. Morishigue Akagui, 59 – Morumbi – São Paulo/SP – CEP: 05615-140
- drzan@drzan.com.br
- Telefax: (11) 3721-6200 / 3721-3589
- www.sindromededown.com.br

FORMAÇÃO

- Curso Médico (Local e Ano de Formatura):
 - Faculdade Bandeirantes de Medicina – 1977.
- Titulação (de especialidades):
 - Pediatria - Sociedade Brasileira de Pediatria - 1979;
 - Médico Tropicalista - Instituto de Medicina Tropical USP - 1981;
 - Homeopatia - Sociedade Brasileira de Homeopatia - 1983;
 - Síndrome de Down – UNAES, Ministério da Educação – 2005;
- Aperfeiçoamento Profissional:
 - Genética Médica – Clínica: Instituto de Biociências – USP – 1978/1983.
- Dissertação de Mestrado:
 - Mestrado na USP - Faculdade de Ciências Farmacológicas - Área de Análises Clínicas, Toxicologia e Bioquímica – 1996: “Incidência de Colecistolitíase em Síndrome de Down - Aspectos específicos de diagnóstico genético, clínico e laboratorial” – Orientadora: Profa. Dra. Rita de Cassia Stocco dos Santos.
- Tese de Doutorado:
 - Doutorado na USP - Faculdade de Ciências Farmacológicas - Área de Análises Clínicas, Toxicologia e Bioquímica – 2001: “Curvas Padrão Pondero-Estatural de Portadores de Síndrome de Down Procedentes da Região Urbana da Cidade de São Paulo” – Orientador: Prof. Dr. Daniel Giannella-Neto.



CARGOS E FUNÇÕES

Chefias:

- Diretor Clínico do Centro de Estudos e Pesquisas Clínicas de São Paulo (CEPEC-SP) – desde 1978;
- Responsável pelo Departamento de Genética Clínica do Hospital Infantil Darcy Vargas – desde 1980;
- Vice-Presidente do Comitê de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo - 1989/91;
- Presidente do Comitê de Ética Médica do Ambulatório de Especialidades do Jardim Peri-Peri da Prefeitura do Município de São Paulo, pelo Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo – 26/10/2004 a 26/04/2007, reeleito em 2009 até 2012 quando solicitou afastamento;
- Presidente do Departamento Científico de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP) – desde Abril de 2007-2012;
- Vice-Presidente da Associação Aprendendo Down – Bahia – desde 10/2008;
- Presidente da Comissão de Ética Médica (Registro nº 3593) do Ambulatório de Especialidades do Jardim Peri-Peri, pelo CREMESP até 10/10/2012; quando solicitou afastamento;
- Vice-Presidente do Departamento Científico de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP) – 2013/2015;
- Conselheiro Nacional de Saúde do Ministério da Saúde – Membro Titular Efetivo, Representante da Fed. Bras. das Associações de Síndrome de Down, 2013-2014;
- Coordenador Responsável pelo Curso de Especialização em Síndrome de Down desde 2005 até data atual;
- Presidente do Departamento Científico de Genética da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP) – 2016/2018.

PARTICIPAÇÕES EM OUTROS COMITÊS, DE ASSESSORIA DA ESPECIALIDADE (EM NÍVEL DE UNIVERSIDADE, ENTIDADES PÚBLICAS OU PRIVADAS, ETC.)

- Membro do Comitê de Genética da Sociedade de Pediatria de São Paulo – desde 1986;
- Federação Catalana de Síndrome de Down – Espanha;
- National Down Syndrome Congress (NDSS) – EUA;
- Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) – EUA;
- Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down (FBASD) – membro fundador;
- Up Down – Associação de Pais dos Portadores da Síndrome de Down – Santos/SP;
- Membro do Comitê Científico da Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down;
- Membro do Conselho Científico da Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta (ABOI) – desde 2000;
- Diretor Técnico/Científico do CIAM (Centro Israelita de Assistência ao Menor) – 2002-2007;
- Membro Associado do Interamerican Association of Pediatric Otorhinolaryngology – desde 01/2008;
- Geneticista Consultor para Casos Especiais da Divisão de Clínica Pediátrica do Hospital Universitário da USP – desde 09/2008;
- Conselheiro do Departamento Científico de Genética Clínica da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP);
- Coordenador Responsável pelo Curso de Especialização em Síndrome de Down, Pós-Graduação Lato-Sensu – São Paulo/SP (desde 2005);
- Coordenador Científico da Pós Graduação na Abordagem Interdisciplinar da Síndrome de Down – Brasília/DF (Universidade JK/CETREX) (desde 2011);
- Membro Titular Efetivo do Conselho Nacional de Saúde (CNS) - 2012-2014.

PRECEPTORIA

- Preceptor de Pediatria na Residência Médica Pediátrica do Hospital Infantil Darcy Vargas – a partir de 1980;
- Preceptor de Genética Clínica do Hospital Infantil Darcy Vargas – a partir de 1986.

MAGISTÉRIO

- Professor Assistente:
 - Pediatria - Faculdade de Medicina PUCAMP - 1980/86;
 - Genética: - Faculdade de Medicina USF - 1981/87;
 - Faculdade de Psicologia Objetivo - 1987/92;
 - Faculdade de Odontologia Objetivo - 1986/90;
 - Faculdade de Medicina Veterinária UNIP - 1990/91.



- Professor Adjunto:

- Genética: - Faculdade de Odontologia da UNIP – 1986 a dez./2004;
- Faculdade de Enfermagem da UNIP – 1998 a dez./2004;
- Faculdade de Psicologia da UNIP – 2000 a dez./2004.

- Professor Titular:

- Genética: - Faculdade de Medicina da UNIMES (Santos/SP) – 1998.

- Professor de Especialização:

- Genética: - Faculdade de Fisioterapia da UNICID (Universidade Cidade de São Paulo) – a partir de 2001;
- Genética: - Curso de Especialização em Síndrome de Down (CEPEC-SP) – a partir de agosto/2005.

- Coordenador Responsável:

- Curso de Especialização/Capacitação em Síndrome de Down (CEPEC-SP), certificação nível Pós-graduação *Lato-sensu*:
1ª turma certificada pela UNAES – Centro Universitário Campo Grande – início em Agosto/2005-2007;
Turma de 2007-2009: certificada pela Faculdade de Medicina do ABC;
Turma de 2009-2011 e 2011-2012: certificada pela Universidade Mogi das Cruzes (UMC) – Campus Villa Lobos;
Turma de 2013-2014 e 2014-2016 certificada pelo CEPEC-SP como Curso de Especialização/Capacitação em Síndrome de Down.

PARTICIPAÇÃO COMO ORIENTADOR EM MONOGRAFIAS, TESES DE DOUTORADO E MESTRADO

- Monografia para obtenção do título de Fisioterapeuta: “Desenvolvimento de um critério de alta fisioterapêutica para pacientes com síndrome de Down” – Dra. Shirlei Mett Fridman – Universidade Cidade de São Paulo – Curso de Fisioterapia – São Paulo – 2000.
- Orientador no Curso de Especialização e Capacitação em Síndrome de Down a partir de Agosto/2005.

PARTICIPAÇÃO EM BANCA EXAMINADORA DE PÓS-GRADUAÇÃO – DOUTORADO E MESTRADO (COMISSÃO JULGADORA)

- Tese de Doutorado: “O acesso de mulheres ao diagnóstico da síndrome de Down e suas implicações nas práticas de cuidado presentes na relação mãe/criança” – Dr. Marcos Augusto Pinto de Azevedo – Faculdade de Saúde Pública da USP – 09/2009;
- Dissertação de Mestrado: “Aspectos pragmáticos da linguagem de crianças com síndrome de Down: comparação de duas situações” – Dra. Eliza Porto da Cunha - Ciências da Reabilitação – Área de Concentração ‘Comunicação Humana’ – FMUSP - 09/2009;
- Dissertação de Mestrado: “Aspectos pragmáticos da linguagem de crianças com síndrome de Down: comparação de suas situações” – Dra. Eliza Porto da Cunha - Faculdade de Medicina da USP (Pós-graduação FMUSP) – Presidente de mesa: Profa. Dra. Suelly Cecília Olivan Limongi – 17/07/2009;
- Doutorado: “A emergência da expressão comunicativa na criança com síndrome de Down” – Rosângela Viana Andrade – Faculdade de Medicina da USP (Pós-graduação FMUSP), Área de Ciências - Fisiopatologia Experimental – Orientadora: Profa. Dra. Suelly Cecília Olivan Limongi – 16/03/2006;
- Qualificação para Doutorado: “O acesso ao diagnóstico da síndrome de Down e suas implicações nas práticas de cuidado presentes na relação mãe/criança” – Marcos Augusto Pinto de Azevedo – Curso de Pós-Graduação da Faculdade de Saúde Pública, Área de Concentração Saúde Materno-Infantil (USP) – 29/11/2006;
- Doutorado: “Estudo de alguns parâmetros salivares em indivíduos com síndrome de Down” – Prof. Dr. Walter Luiz Siqueira Junior – Faculdade de Odontologia, Serviço de Pós-graduação da Universidade de São Paulo (USP), Área de Concentração em Materiais Dentários – Orientador: Prof. Dr. José Nicolau – 20/01/2005;
- Mestrado: “Voz do adulto jovem com síndrome de Down: análises acústica e perceptivo-auditiva de vogais orais sustentadas” – Gizele Cardoso Mühle – Faculdade de Medicina da USP (Pós-graduação FMUSP), Área de Ciências – Fisiopatologia Experimental – Orientadora: Profa. Dra. Suelly Cecília Olivan Limongi – 16/03/2005;
- Doutorado: “Achados fonoaudiológicos e a correlação com síndromes macrossômicas” - Dra. Luciana Paula Maximino de Vitto – Universidade Estadual Paulista (UNESP), Instituto de Biociências, Campus Botucatu – Orientador Prof. Dr. Antonio Richieri da Costa – 2004;



- Qualificação para Mestrado: “Caracterização vocal de sujeitos com síndrome de Down de 18 a 20 anos: análises acústica, perceptivo-auditiva e comportamental vocal” – Dra. Gizele Cardoso Mühle – Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, Área de Fisiopatologia Experimental – Orientadora: Profa. Dra. Suelly Cecília Olivan Limongi - 09/2004.

CONVIDADO PARA SUPLENTE DE BANCA EXAMINADORA DE PÓS-GRADUAÇÃO – DOUTORADO E MESTRADO (COMISSÃO JULGADORA)

- Suplente em Exame de Qualificação de Doutorado - Data: 21/03/2012 - Aluna: Jordana Costa Soares (Ciências da Reabilitação – Área de Comunicação Humana - USP) - Orientadora: Renata Mota Mamede Carvalho - Local: Sala de Aula Fono, Centro de Docência e Pesquisa em Fonoaudiologia, Fisioterapia e Terapia Ocupacional – USP – 21/03/2012 (não foi chamado no dia).

PARECER EM MANUSCRITO/PUBLICAÇÕES

- Recent advances in Down syndrome – a short review. Autor: Sommer, C.A.; Henrique-Silva, F. Brazilian Journal of Biology (Instituto Internacional de Ecologia; Associação da Revista Brasileira de Biologia) – BJB-06/07 - Agosto/2007.

SOCIEDADES CIENTÍFICAS BRASILEIRAS

- Sociedade Brasileira de Homeopatia;
- Sociedade Brasileira de Pediatria;
- Sociedade Brasileira de Genética;
- Sociedade Brasileira de Genética Clínica;
- Sociedade de Pediatria de São Paulo;
- Associação Brasileira de Odontologia (membro honorário);
- Associação Brasileira de Cirurgiões Orais (membro honorário);
- Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta;
- Interamerican Association of Pediatric Otorhinolaryngology (IAPO – www.iapo.org.br) (desde 11/2008);
- Associação Brasileira de Nutrologia – ABRAN (desde 2012).

TRABALHOS PUBLICADOS

- 65 trabalhos publicados dos quais: 8 em revistas estrangeiras, 21 em revistas nacionais, 12 em congressos estrangeiros, 25 em congressos brasileiros.

LIVROS

Autor:

- “Tratado de Genética” – Editora Rúbio - Rio de Janeiro/RJ – *in press*;
- “Tocando no Futuro Ensinando Genética” – Editora Melo - Pinhais/PR – 2011;
- “Guia do Bebê com Síndrome de Down” – Mustacchi, Z. Companhia Editora Nacional: Associação Mais 1 – São Paulo/SP - 2009;
- “Genética Baseada em Evidências – Síndromes e Heranças” – Mustacchi, Z. e Peres, S. CID Editora – São Paulo/SP - 2000;
- “Síndrome de Down - Aspectos Clínicos e Odontológicos” – Mustacchi, Z. e Peres, S. CID Editora - São Paulo/SP - 1990;

Colaborador – com autoria de Capítulos:

- “Cardiopatas Congênitas no Recém Nascido” – Autora: Maria Virgínia T. Santana; 3ª ed, Ed. Atheneu, 2015: Cap.9: Incidência, Etiologia, Fatores Predisponentes e Síndromes Genéticas nas Cardiopatas; pág.99-126;
- “Tratado de Pediatria – 3ª Ed.” – Organização: Fábio Ancona Lopes e Dioclécio de Campor Junior – Sociedade Brasileira de Pediatria, Autor dos Capítulos “Alterações Genéticas do Crescimento”, “Diagnóstico Molecular aplicado à Genética Clínica” e “Abordagem Genética da Síndrome de Down” – *in press*;
- “Puericultura Conquista da Saúde da Criança e do Adolescente” – Autor: José Hugo de Lins Pessoa, Capítulo “Puericultura na Síndrome de Down” – pg.469-483, Ed. Atheneu, São Paulo/SP, 2013.
- “Tratado de Ortopedia Pediátrica” – Autor: José Antonio Pinto – Capítulo “Malformações Congênitas do Arcabouço Ósteo-Articular”, Editora Manole, São Paulo/SP – *in press*;

- “Diagnóstico de Tratamento” – Volume 3 – Editor: Antonio Carlos Lopes – Coordenadores: A. Avezum e H. P. Guimarães, A. Wong, A. A. Laudanna, E.C. Baracat e J. M. Soares Jr, E. Sato, H. P. Guimarães e R. D. Lopes, H. S. Martins e I. T. Velasco, M. Vincent, M. Srougi, N. Schor, W. Beçak; Ed. Manole, 2007 (Seção 2 – Genética Médica - W. Beçak – “Síndrome de Down”, pág.239, “Síndrome de Marfan”, pág.259, “Estados intersexuais”, pág. 263).
- “Perinatologia – Fundamentos e Prática” – Autora: Conceição A.M. Segre; Ed. Sarvier, 2001 (1 capítulo: Diferenciação Sexual Anormal “Intersexualidade” – Genitália Ambígua; pág.677-692)
- “Doenças Genéticas em Pediatria” – Autor: Gerson Carakushansky; Ed. Guanabara Koogan, 2001 (Cap.10: Síndrome de Down; pág.111-119);
- “Pacientes Portadores de Necessidades Especiais – Manual de Odontologia e Saúde Oral” – Autora: Lêda Regina Fernandes Mugayar; Pancast Ed., 2000 (Cap.2: Fundamentos de Genética Clínica e Principais Enfoques Odontológicos; pág.47-110);
- “Cardiopatas Congênitas no Recém Nascido” – Autora: Maria Virgínia T. Santana; Ed. Atheneu, 2000 (Cap.7: Incidência, Etiologia, Fatores Predisponentes e Síndromes Genéticas nas Cardiopatas; pág.63-88);
- “Puberdade & Adolescência” - Autor: Eugenio Chipkevitch; Editora Roca, 1994 (1 capítulo);
- “RN” – Autores: Conceição Aparecida de Mattos Segre & Pedro Antonio Armellini; Ed. Sarvier, 1985 (2 capítulos);

PREMIAÇÕES

- “Medalha de Mérito Sir Alexander Fleming”;
- “Médico Destaque do Ano de 1989”;
- “Personalidade Brasileira - Brasil 500 anos” - pelo Centro de Integração Cultural e Empresarial do Estado de São Paulo – CICESP – 2000;
- “Medalha e Diploma do Mérito Profissional Ciências Médicas – Área Genética” - pela Academia Brasileira de Arte Cultura e História – 2000;
- “Medalha Cívica São Paulo de Piratininga” – pela Câmara Brasileira de Cultura de São Bernardo do Campo/SP – 2004;
- “Prêmio Análise Medicina 2008 com um dos Mais Admirados na especialidade de Genética Clínica” – pela Análise Editorial – 2008;
- “Prêmio Análise Medicina 2009 – Os Mais Admirados na especialidade Genética Médica” – pela Análise Editorial Revista Análise Saúde 2009 - Os mais admirados da Medicina – Médicos e Hospitais - Página 126.
- “Prêmio do Dia Mundial da Síndrome de Down 2013 Awards pelo *Down Syndrome Internacional* – pela notável contribuição para o avanço científico relacionado à síndrome de Down, World Down Syndrome Congress, Congresso Mundial de Síndrome de Down, Chennai/Índia, 08/2015.

ALGUNS TÍTULOS PUBLICADOS

- “The use of non-figurative material as a facilitator for oral communication of the children with Down syndrome during speech and language therapy (O uso de material não-figurativo como um facilitador para a comunicação oral de crianças com síndrome de Down durante a terapia de fala e linguagem)”;
- “Ex-vacuum ventricle dilatation: report of 24 Down syndrome patients: is it an abnormality of Central Nervous System?”;
- “Down Syndrome: Cholelithiasis and pain”;
- “Cholelithiasis incidence in Down Syndrome: Increased frequency (Incidencia de la colelithiasis en el síndrome de Down: aumento de la frecuencia)”;
- “Luxação Atlanto-Axial com Fratura Espontânea da Apófise Odontóide em S. de Down”;
- “Trissomia do 21 com Albinismo Óculo-cutâneo”;
- “Heranças Dominante e recessiva concomitantes em portador da Síndrome de Down”;
- “Avaliação Retrospectiva do Índice de APGAR em 1226 portadores de Síndrome de Down”;
- “Colelitíase na Síndrome de Down. Uma indicação cirúrgica?”;
- “Diferenciação sexual anormal: redesignação sexual e seguimento de sete anos após concepção”;
- “High serum endostatin levels in patients with Down’s syndrome: implications for improved treatment and prevention of solid tumors”;
- “Abdominal ultrasound scan in Down syndrome patients: High frequency of nonsymptomatic biliary tract disease” – Lerena, J.C.; Boy, R.; Neto, J.B.; Vargas, F.; Fontana, C.; de Almeida, J.C.C.; Oliveira, M.C.B.; Boechat, P.R. and Mustacchi, Z. Am. J. of Med. Genetics – Vl.46, pg. 612, 1993;
- “Buffer capacity, pH, and flow rate in saliva of children aged 2-60 months with Down syndrome” – 2004;

- “A estimulação tátil em lactentes com síndrome de Down: um estímulo, uma prevenção, uma capacitação esterognósica” – Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “A importância da investigação prematura da articulação atlanto-axial em 664 casos de pacientes com síndrome de Down” - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “A pele como instrumento de capacitação e as alterações dermatológicas em 1430 pessoas com síndrome de Down” - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “A acuidade visual em lactentes com síndrome de Down” - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Adenomioma de parede vesicular em lactente com síndrome de Down” - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Alterações urológicas em pacientes com síndrome de Down - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Anomalias costais e vertebrais torácicas em síndrome de Down (324 casos) - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Avaliação da instabilidade atlanto-axial em 1.430 casos de crianças com síndrome de Down a partir de 4 anos de idade” - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Curvas-padrão de crescimento e desenvolvimento da população brasileira com síndrome de Down - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Levantamento de patologias oculares numa população de 245 pacientes com síndrome de Down - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Novo fator de risco de síndrome de Down diagnosticado a partir de testes moleculares do metabolismo do folato - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “O estudo comparativo de cardiopatia congênita em síndrome de Down com alterações de arcabouço costal, uma proposta de diagnóstico ultrassonográfico morfológico fetal” - Anais do IV Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down – Salvador/BA - 2004;
- “Chromosome Abnormalities in Two Patients with Features of Autosomal Dominant Robinow Syndrome” – Am. Journal of Med. Genetics – Dez/2006;
- “Acompanhamento nutricional de pacientes com síndrome de Down atendidos em um consultório pediátrico”. Prado, M.B.; Mestrinheri, L.; Frangella, V.S.; Mustacchi, Z – Rev. O Mundo da Saúde, v.33, n.3 - Jul/Set/2009;
- “A Síndrome de Eagle na Síndrome de Down - Relato de Caso (*Eagle’s Syndrome in Down’s Syndrome Case Report*)” - http://www.actiradentes.com.br/revista/2011/textos/17RevistaATO-Sindrome_de_Eagle-2011.pdf;
- “Displasia das Valvas Atrioventriculares em Pacientes com Diagnóstico de Síndrome de Down e sem Cardiopatia Congênita”. Lopes, L.M.; Pinto, A.S; Benavides, S.E.P.; Salmona, P.; Mustacchi, Z. – Rev. Bras Ecocardiogr Imagem Cardiovasc, v.24, n.3, pág. 31-36, Jul-Set/2011;
- “Cardiac autonomic modulation of children with Down syndrome” – Carvalho, T.D.; Abreu, L.C.; Mustacchi, Z.; Vanderlei, L.C.M; Godoy, M. F.; Raimundo, R.D.; Ferreira Filho, C.; Silva, T. D.; Guilhoto, L.; Perico, V.; Finotti, V. R.; Ferreira, C. *Pediatr Cardiol* - 28 August 2014; *Pediatr Cardiol*, 36:344-349, vl.36, n°2, 2015.