

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

As doenças raras, onde se enquadram as Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM), constituem um leque de patologias de reconhecimento obrigatório. As DHM, algumas das quais detetadas no Programa Nacional de Rastreio Neonatal, sendo objeto de medidas terapêuticas, clássicas ou inovadoras, que determinam o prognóstico, compreendem um conjunto cada vez mais vasto. Por outro lado há um crescente conhecimento de novas DHM a nível genético com implicações importantes no aconselhamento familiar. A multidisciplinaridade nesta área é fundamental, pelo que este Curso está desenhado

de modo a ser acessível aos vários grupos de profissionais de saúde, clínicos e laboratoriais, e estudantes pré e pós-graduados que pretendam iniciar o seu conhecimento neste campo. O nosso objetivo é proporcionar uma abordagem generalista, focando os principais grupos de DHM, em todas as idades. Estão programados blocos de casos clínicos interativos, que ajudam a sedimentar o conhecimento.

Trata-se de um curso com registo de presenças e avaliação escrita facultativa.

CORPO DOCENTE

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA, EPE

- **PEDIATRIA:** Paula Garcia, Luísa Diogo, Susana Nobre, Cristina Gonçalves, Alexandra Oliveira, Inês Luz (IFE)
- **NEUROLOGIA (CEE):** Filipe Palavra, Filipa Rodrigues
- **MEDICINA INTERNA:** Helder Esperto
- **NEUROLOGIA:** Maria Carmo Macário, João Durães (IFE)
- **GENÉTICA:** Pedro Louro
- **NUTRIÇÃO:** Ana Faria, Nanci Batista

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DO PORTO, EPE

- **PEDIATRIA:** Esmeralda Martins, Anabela Bandeira
- **MEDICINA INTERNA:** aguarda confirmação

CENTRO HOSPITALAR DE SÃO JOÃO, EPE

- **PEDIATRIA:** Teresa Campos
- **NUTRIÇÃO:** Carla Vasconcelos

CENTRO HOSPITALAR LISBOA CENTRAL, EPE

- **PEDIATRIA:** Sílvia Sequeira

COMISSÃO CIENTÍFICA - CHUC, EPE

Luísa Diogo
Lélita Santos
M. Carmo Macário
Paula Garcia
Ana Faria

INSCRIÇÕES ONLINE WWW.ASIC.PT

Preços:
100 €
70 € para sócios SPDM, SPP, SPMI, ASIC
50 € Internos, Bolseiros e Estudantes
Inscrições limitadas a 30 participantes.
Inclui cafés, almoços e apoio bibliográfico

APOIOS

ALEXION

dietcare
alimentação especial, lda

Glutamine
Alimentação Racional e Dietética, Lda.

lifediet
alimentação clínica, lda

ORPHAN EUROPE

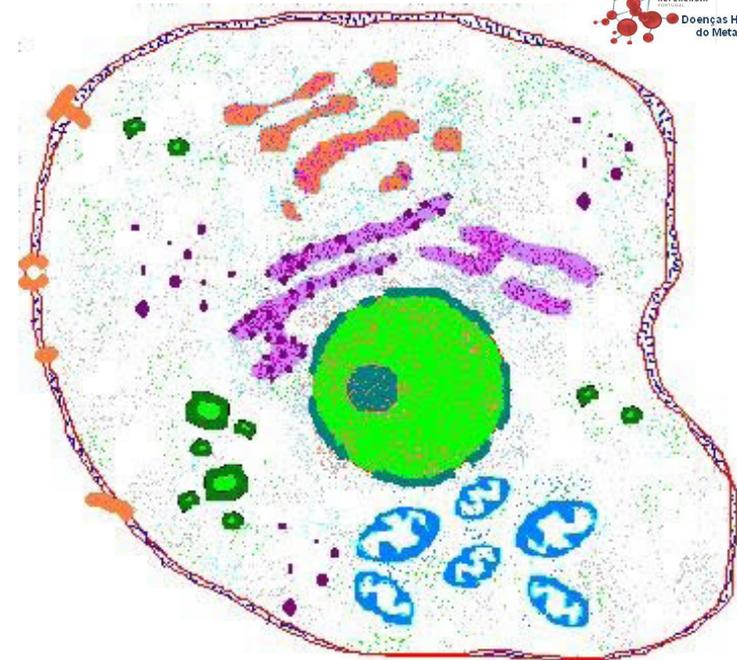
Shire

RECORDATI GROUP

XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017

CASA ACREDITAR - COIMBRA



APOIO CIENTÍFICO



SECÇÃO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO



XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO – 11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017

11 de dezembro, 2ª feira

09:15 Abertura do Curso - Jorge Saraiva, Lélita Santos, Luísa Diogo

09:30 *Café de Boas Vindas*

09:45 Introdução às Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM)
Paula Garcia

10:30 Doenças do Catabolismo dos Aminoácidos I – ciclo da ureia
Teresa Campos

11:15 Doenças do Catabolismo dos Aminoácidos II – esqueleto carbonado
Esmeralda Martins

12:15 *Almoço*

13:15 Tratamento Dietético das DHM Tipo Intoxicação Proteica
Carla Vasconcelos

14:00 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Paula Garcia

14:30 Doenças de Intoxicação por Açúcares
Susana Nobre

15:00 Tratamento Dietético das DHM de Intoxicação por Açúcares
Nanci Batista

15:30 *Intervalo para café*

15:45 Particularidades das DHM no Adulto
Helder Esperto

16:45-17:30 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Paula Garcia

12 de dezembro, 3ª feira

09:00 Doenças da Oxidação dos Ácidos Gordos e da Cetogénese
Sílvia Sequeira

09:45 Défice do Transportador Cerebral da Glicose
Filipa Rodrigues

10:15 *Intervalo para café*

10:30 Glicogenoses Hepáticas e Musculares
Cristina Gonçalves

11:15 Doenças dos Neurotransmissores
Filipe Palavra

12:00 *Almoço*

13:00 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Luísa Diogo

13:45 Défices de Creatina cerebral
Alexandra Oliveira

14:30 Doenças Mitocondriais
Maria do Carmo Macário

15:30 *Intervalo para café*

15:45 Dieta Cetogénica
Ana Faria

16:15-17:30 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Luísa Diogo

13 de dezembro, 4ª feira

09:00 Doenças dos Peroxissomas
Pedro Louro

09:45 Doenças de Acumulação Lisossómica
Anabela Bandeira

10:45 *Intervalo para café*

11:00 Defeitos Congénitos da Glicosilação
Aguarda confirmação

11:45 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Luísa Diogo

12:15 *Almoço*

13:15 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Luísa Diogo

13:45 Diagnóstico das DHM: rastreio neonatal alargado
Inês Luz

14:15 Condições e tipos de colheitas, processamento, armazenamento e transporte de produtos biológicos. Colheitas SOS
João Durães

15:00 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos
Moderação: Paula Garcia

15:45 *Intervalo para café*

16:00 *Teste de avaliação final (facultativo)*

17:00-17:15 *Encerramento* - Paula Garcia