



## Doenças mitocondriais – uma abordagem multidisciplinar

**Data:** 7 de junho de 2019

**Horário:** Das 09:30 às 18:30 Horas

**Local:** Anfiteatro nº 58 do Edifício Egas Moniz – FMUL

**Destinatários:** Médicos e médicos internos de formação especializada; profissionais das ciências bioquímicas, farmacêuticas, da biologia molecular e da genética; investigadores

**Local de Inscrição:** Centro de Formação, Piso 8, Elev.6 e 11

**Prazo Limite de inscrição:** 10 de maio de 2019

**Inscrições por e-mail:** [centro.formacao@chln.min-saude.pt](mailto:centro.formacao@chln.min-saude.pt)

**Valor da Inscrição:**

**Inscrição Gratuita:**

→ Profissionais do CHULN; Alunos e Docentes da FMUL - **Ficha de Inscrição Interna (Mod.001/009/CF-CHULN)** (*publicada na Intranet / Links Úteis / Formação / Curso*)

**Profissionais de outras Entidades - 65,00 €**

**Formas de Pagamento:** Por transferência bancária (NIB indicado no verso da ficha de inscrição), após confirmação de inscrição pelo Centro de Formação.

- **Ficha de Inscrição (Mod.002/005/CF-CHULN)** em [www.chln.pt](http://www.chln.pt) (*Centro de Formação*)

- **Sócios SPDM** contactar previamente por e-mail: [spdm@its-comunicacao.pt](mailto:spdm@its-comunicacao.pt)

**Coordenação e organização:**

**Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas**

**Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) do CHULN**



**European Reference Network**

for rare or low prevalence complex diseases

Network  
Hereditary Metabolic Disorders (MetabERN)

Member  
Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE – Portugal



# CENTRO DE FORMAÇÃO

CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO LISBOA NORTE, EPE

Acreditado pela ACSS processo de renovação n.º 015/19-10-2000 e despacho ministerial de 26-01-2001  
Entidade equiparada a certificada pela DGERT, de acordo com o artigo 4º da Portaria n.º 851/2010 de 6-09-2010  
Entidade Certificada pela SGS cumprindo os requisitos da Norma 4512:2012

## Doenças mitocondriais – uma abordagem multidisciplinar

### OBJETIVOS

Ao finalizar esta ação de formação, os participantes deverão estar aptos a:

- Compreender as várias formas de transmissão genética e principais alterações bioquímicas e funcionais das doenças mitocondriais;
- Reconhecer a variabilidade fenotípica das doenças mitocondriais;
- Identificar as principais manifestações específicas em cada sistema de órgão das doenças mitocondriais;
- Conhecer os métodos de diagnóstico bioquímico, funcional e genético disponíveis para avaliar as doenças mitocondriais;
- Integrar dados multidisciplinares para confirmar a suspeita de doença mitocondrial.

### DESTINATÁRIOS

- Médicos e médicos internos de formação especializada;
- Profissionais das ciências bioquímicas, farmacêuticas, da biologia molecular e da genética;
- Investigadores.

### CRITÉRIOS DE SELEÇÃO

Pertinência do curso no âmbito da atividade profissional ou académica do formando (indicar informações adicionais relevantes no campo “outras informações” do ponto 4 da ficha de inscrição)

### METODOLOGIA PEDAGÓGICA

Sessões teóricas e de discussão teórico-práticas (casos clínicos)

### ASSIDUIDADE DOS FORMANDOS

Em relação à carga horária total, o limite máximo de faltas é de:

- 10% para faltas justificadas;
- 5% para faltas injustificadas

### INFORMAÇÕES GERAIS

**Data** | 07 de junho de 2019

**Carga Horária** | 7 horas

**Horário** | Das 9:30 às 18:30 horas

**Local** | Anfit. nº 58, Edif. Egas Moniz - FMUL

**Prazo de Inscrição** | 10 de maio de 2019

**Data de divulgação dos Formandos**

**Selecionados:** 17 de maio de 2019

**Coordenação Científica** | Daniel Costa Gomes – Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) do CHULN / Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM)

### FORMADORES

**Luísa Diogo,**  
*Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria, Centro de Referência de DHM - CHUC*

**M. Carmo Macário,**  
*Assistente Hospitalar Graduada de Neurologia, Centro de Referência de DHM - CHUC*

**João Durães,**  
*Interno de Formação Especializada de Neurologia, Centro de Referência de DHM -CHUC*

**Teresa Moreno,**  
*Assistente Hospitalar Graduada de Neuropediatria, CHULN*

**Daniel Costa Gomes,**  
*Assistente Hospitalar de Medicina Interna, Centro de Referência de DHM - CHULN*

**Célia Nogueira,**  
*Farmacêutica assistente, INSA*  
**Manuela Grazina,** *Professora Auxiliar FMUC & Investigadora CNC*

**Patrícia Janeiro,**  
*Assistente Hospitalar de Pediatria, Centro de Referência de DHM – CHULN*

**Vanessa A. Morais,**  
*Group Leader, Investigadora Principal do IMM & Professora Associada FMUL*

### Coordenação e organização:

Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) do CHULN



CENTRO DE FORMAÇÃO  
CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO LISBOA NORTE, EPE





# CENTRO DE FORMAÇÃO

CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO LISBOA NORTE, EPE

Acreditado pela ACSS processo de renovação n.º 015/19-10-2000 e despacho ministerial de 26-01-2001  
Entidade equiparada a certificada pela DGERT, de acordo com o artigo 4º da Portaria n.º 851/2010 de 6-09-2010  
Entidade Certificada pela SGS cumprindo os requisitos da Norma 4512:2012

## PROGRAMA

- 09h30 | Abertura do secretariado
- 09h50 – 10h00 | Sessão inaugural
- 10h00 – 10h45 | Princípios básicos das doenças mitocondriais – fisiopatologia  
*Luísa Diogo*
- 10h45 – 11h00 | *Coffee break*
- 11h00 – 11h30 | Variabilidade fenotípica  
*M. Carmo Macário*
- 11h30 – 12h15 | Envolvimento do sistema nervoso central  
*João Durães*
- 12h15 – 12h45 | Manifestações neuromusculares  
*Teresa Moreno*
- 12h45 – 14h00 | *Almoço*
- 14h00 – 15h00 | Perspetiva multisistémica – outras pistas clínicas  
*Daniel Costa Gomes*
- 15h00 – 15h45 | Diagnóstico genético  
*Célia Nogueira*
- 15h45 – 16h30 | Estudos funcionais – o papel na era da genómica  
*Manuela Grazina*
- 16h30 – 16h45 | *Coffee break*
- 16h30 – 17h15 | Opções terapêuticas atuais e perspetivas futuras  
*Vanessa A. Morais*
- 17h15 – 18h00 | Casos clínicos interativos – será doença mitocondrial?  
*Patrícia Janeiro*
- 18h00 – 18h30 | Avaliação
- 18h30 | Mensagens finais e encerramento do curso

### Coordenação e organização:

Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) do CHULN



CENTRO DE FORMAÇÃO  
CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO LISBOA NORTE, EPE

