

## Programa Científico

### DIA 8 DE JUNHO

09h30 - Abertura de Secretariado

09h40 - Doenças Hereditárias do Metabolismo: introdução

*Elisa Leão Teles, Secção Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria*

### MESA I - DHM NO FETO

**Moderadores: Sílvia Sequeira e Sandra Valente**

10h00 - O feto e as doenças hereditárias do metabolismo

*Elisa Leão Teles, Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto*

10h20 - Manifestações pré-natais de doenças metabólicas: a experiência do obstetra

*Carla Ramalho, Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Centro Hospitalar de S. João, FMUP, Porto*

10h40 - Mãe com doença hereditária do metabolismo

*Esmeralda Martins, Unidade Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto, Porto*

11h00 - Discussão

11h10 - Pausa

### MESA II - DHM NO RN

**Moderadores: Esmeralda Martins e Ana Vilan**

11h30 - Particularidades do Recém-nascido

*Sandra Valente, Serviço de Neonatologia, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa*

11h50 - Diagnóstico precoce

*Laura Vilarinho, Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto*

12h10 - Apresentação das DHM no período neonatal

*Anabela Bandeira, Unidade Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto, Porto*

12h30 - Discussão

12:40 - Almoço

## Programa Científico

### DIA 8 DE JUNHO

#### MESA III - DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO: RECÉM-NASCIDO SINTOMÁTICO

##### Moderadores: Elisa Leão Teles e Eulália Calado

14h00 - Apresentação neurológica: encefalopatia, convulsões, hipotonia

*Paula Garcia, Unidade Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar Universidade Coimbra, Coimbra*

14h20 - Apresentação hepática

*Ermelinda Silva, Serviço de Gastroenterologia Pediátrica, Departamento da Criança e do Adolescente, Centro Materno-infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto, Porto*

14h40 - Apresentação cardíaca

*Maria João Batista, Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto*

15h00 - Dismorfia

*Cláudia Costa, Unidade Doenças Metabólicas, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa*

15h20 – Discussão

15h30 – Pausa

#### MESA IV - DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO: RECÉM-NASCIDO SINTOMÁTICO II

##### Moderadores: Luísa Diogo e Laura Vilarinho

15h50 - Orientação etiológica do recém-nascido com suspeita de doença metabólica

*Esmeralda Rodrigues, Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto*

16h10 - Diagnóstico bioquímico

*Hugo Rocha, Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto*

#### 17:15 - FINAL DO DIA DE TRABALHO

## Programa Científico

### DIA 9 DE JUNHO

#### 09:00 MESA IV - Emergências Metabólicas no RN

**Moderadores: Ana Gaspar e Paulo Soares**

09h00 - Hiperamoniémia

*Teresa Campos, Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto*

09h20 - Hipoglicemia

*Helena Santos, Unidade de Neurociências da Infância e Adolescência, Serviço de Pediatria do CHVNGaia /Espinho, V.N.Gaia*

09h40 - Acidose metabólica

*Sílvia Sequeira, Unidade Doenças Metabólicas, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa*

10h00 - Convulsões

*Ana Vilan, Serviço de Neonatologia, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto*

10h20 - Discussão

10h30 - Casos clínicos

11h00 - Pausa

#### 11h20 - MESA VI - Intervenção/orientação

**Moderadores: Esmeralda Rodrigues / Carla Ramalho**

11h20 - Orientação terapêutica inicial do RN sintomático

*A designar*

11h40 - Abordagem do RN de risco familiar

*Paulo Soares, Serviço de Neonatologia, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto*

12h00 - Prevenção - Diagnóstico pré-natal e pré-implantatório

*Gabriela Soares, Serviço de Genética, Centro de Genética Médica, Centro Hospitalar do Porto*

12:20 - Discussão

12:30 - Avaliação