

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO:

O CORAÇÃO

ORGANIZAÇÃO:

SDHM EM COLABORAÇÃO COM SOCIEDADE PORTUGUESA DE CARDIOLOGIA PEDIÁTRICA (SPCP) E GRUPO DE ESTUDO DE BIOLOGIA CELULAR E GENÉTICA CARDIOVASCULAR (GEBGCG)

OBJETIVOS :

Identificar quadros clínicos de envolvimento cardíaco/sinais de alarme sugestivos de DHM (quando suspeitar)/ Estabelecer estratégia de diagnóstico etiológico e definição de envolvimento cardíaco (como diagnosticar) / Orientar doentes identificados para centros de referencia para tratamento e seguimento, em condições adequadas (como orientar)

PROGRAMA PRELIMINAR

9h00 Abertura secretariado. *Pré teste facultativo*

9h25-9h30: Abertura

9h30-11h10: Apresentação clínica das DHM com atingimento cardíaco I

- O coração - do seu desenvolvimento
- DHM : envolvimento cardíaco nos diferentes grupos fisiopatológicos
- Hidrópsia
- Cardiomiopatia dilatada
- Cardiomiopatia hipertrófica



DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO:

O CORAÇÃO

11h10-11h40 Pausa

11h40-13h00 Apresentação clínica das DHM com atingimento cardíaco II

- Anomalias de ritmo
- Não compactação e outros desafios na apresentação cardíaca das DHM
- Apresentação cardíaca das DHM de acordo com o grupo etário (do feto ao adulto)

13h-14H00 Almoço

14h00-15h40 Diagnóstico orientado das DHM com atingimento cardíaco

- Avaliação inicial de acordo com apresentação fenotípica e idade
- Definição do envolvimento cardíaco. MAD/imagem. Métodos de eco e RM
- O diagnóstico genético: algoritmo de diagnóstico para definição de provável etiologia DHM vs. Doença genética
- O diagnóstico Anatomopatológico

15h40-16h00 Café

16h00-17h15 Orientação terapêutica e referenciação

- Plano de orientação: estabilização e cuidados de terapêutica inicial. Condições de referenciação - dupla perspetiva: Cardiologia / DHM
- Casos clínicos orientados

17h30 **Teste final**

