



21 - 22 março 2013

# IX Simpósio Internacional – Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas **SPDM**

## Local:

Hotel Quinta das Lágrimas  
Coimbra

Coimbra, 21 - 22 março 2013

## Comissão organizadora local

Luísa Diogo  
Paula Garcia  
Ana Faria  
Maria do Carmo Macário  
Manuela Grazina



## Comissão científica

Isabel Tavares de Almeida  
Luísa Diogo  
Ana Gaspar  
Dulce Quelhas  
Teresa Cardoso

## Inscrições e secretariado

**asic**  
associação de saúde infantil de coimbra  
Hospital Pediátrico de Coimbra  
Telefone: 239 482 000 • Fax: 239 482 000  
www.asic.pt • congressos@asic.pt

## Apoio científico



	Até 3 de Março 2013	Após 3 de Março 2013
Membro SPDM	125.00 € <input type="checkbox"/>	150.00 € <input type="checkbox"/>
Não-Membro	150.00 € <input type="checkbox"/>	175.00 € <input type="checkbox"/>
Estudantes	100.00 € <input type="checkbox"/>	125.00 € <input type="checkbox"/>

A inscrição no Simpósio Internacional, inclui:  
Documentação, *coffee breaks*, almoços e jantar do Simpósio  
Presença no jantar do Simpósio (necessário confirmar) Sim  Não

**Inscrição online <http://www.asic.pt/index.php/formularios>**  
3 março receção dos abstracts | 7 de março resposta sobre aceitação aos autores | 14 de março Receção de posters para exposição *online*

## Apoios:



EUROPE



## IX International Symposium – Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas – SPDM

## Identifying disorders, modifying phenotypes

21<sup>st</sup> March Identifying disorders

09:00	Opening session	Direção da SPDM
09:20	<b>From the bench to clinics and back</b>	Manuela Grazina, Dulce Quelhas
09:20	Diagnosis of primary and secondary deficiencies of CoQ	Rafael Artuch Iriberrí
09:40	Pentose Phosphate Pathway: what sugars and polyols profiling tell us?	Rúben Ramos
10:00	What is new about CDGs?	Daisy Rymen
10:20	Bile acid metabolism disorders	Peter Clayton
10:40	Disorders of phospholipids and sphingolipids biosynthesis	Foudil Lamari
11:00	Discussion	
11:15	<b>Coffee-break</b>	
11:45-13:00	<b>Newborn screening</b>	Ana Gaspar, Hugo Rocha
11:45	Changing the incidence of IEM in Portugal after expanded NBS	Laura Vilarinho
12:05	Screening for attenuated diseases - <i>Pros and Cons</i>	Esmeralda Martins
12:25	Screening LSDs - <i>Pros and Cons</i>	Roberto Giugliani
12:45-	Discussion	
13:00	<b>Lunch</b>	
14:00-15:30	<b>Inborn metabolic diseases in adults</b>	Lélita Santos, Teresa Cardoso
14:00	The eye in adult IEM	Eduardo Silva
14:20	Treatable metabolic psychoses	Frederic Sedel
14:40	Acute porfyrías	Charles Lourenço
15:00	Discussion	
15:15	<b>Coffee-break</b>	
15:45-17:00	<b>Free communications/ Poster presentations</b>	M. Carmo Macário, M. João Santos
17:00-18:30	SPDM Society Meeting	
20:00	<b>Dinner</b>	

22<sup>nd</sup> March Modifying phenotypes

08:30-10:00	<b>Enzyme replacement therapy</b>	Lúcia Lacerda, Sílvia Sequeira
08:30	ERT in Fabry disease	Charles Lourenço
08:50	Long term follow up in Gaucher type I disease	Carla Hollak
09:10	Enzyme replacement therapy in MPS IV- Preliminary data of MOOR-004	Paul Harmatz
09:30	Enzyme replacement therapy in Portugal - an overview	Ana Fortuna
09:45	Discussion	
10:00-11:00	<b>Cell &amp; organ transplantation</b>	Emanuel Furtado, Isabel Gonçalves
10:00	Hepatocytes and liver transplantation in inborn metabolic disorders	Etienne Sokal
10:30	Liver transplantation in inborn metabolic disorders – the Portuguese experience	Sandra Ferreira
10:45	Discussion	
11:00	<b>Coffee break</b>	
11:30-12:45	<b>Nutrition and supplementation in inborn metabolic disorders</b>	Manuela Almeida, Rita Ferreira
11:30	Nutritional assessment	Júlio Rocha
11:50	The need of amino acid supplementation when protein substitutes are already given	Françjan van Spronsen
12:10	Essential fatty acids supplementation	Pablo Sanjurjo
12:30	Discussion	
12:45	<b>Lunch</b>	
14:00-15:30	<b>Small molecules therapy</b>	Elisa Leão Teles, Paula Leandro
14:00	Genistein in Sanfilippo disease	Mercedes Pineda
14:20	Sapropterin in PKU	Amaya Bélanger-Quintana
14:40	Substrate inhibitor therapy in NP-C disease	Mercedes Pineda
15:00	Carglumic acid in the treatment of hyperammonemia	Pablo Sanjurjo
15:15	Discussion	
15:30	<b>Coffee-break</b>	
16:00-17:15	<b>Free communications/ Poster presentations</b>	Patrícia Janeiro, Margarida Silva
17:15	Awards and scholarships	Direção da SPDM
17:30	Closing remarks and farewell	Direção SPDM