

## 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, Cristina Gonçalves, Alexandra Oliveira, Inês Luz (IFE)
- **NEUROPEDIATRIA (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:** Arlindo Guimas

### CENTRO HOSPITALAR DE SÃO JOÃO, EPE

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

### CENTRO HOSPITALAR LISBOA CENTRAL, EPE

- **PEDIATRIA:** Sílvia Sequeira

## COMISSÃO CIENTÍFICA - CHUC, EPE

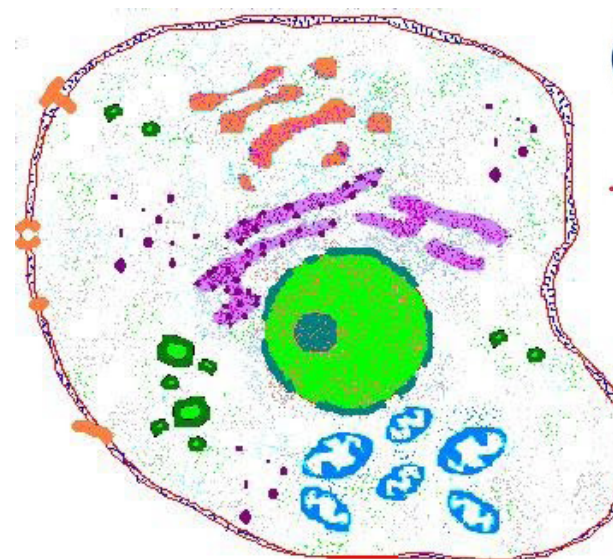
Luísa Diogo  
Lélita Santos  
M. Carmo Macário  
Paula Garcia  
Ana Faria

## 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

# XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017  
CASA ACREDITAR - COIMBRA



Doenças Hereditárias do Metabolismo

## APOIOS



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, Lèlita 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  
Cristina Gonçalves

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 Defeitos Congénitos da Glicosilação  
Arlindo Guimas

16:30-17:30 Apresentação e Discussão de Casos Clínicos  
Moderação: Maria do Carmo Macário

## 13 de dezembro, 4ª feira

09:00 Dieta Cetogénica  
Ana Faria

09:30 Doenças dos Peroxissomas  
Pedro Louro

### 10:15 Intervalo para café

10:45 Doenças de Acumulação Lisossómica  
Anabela Bandeira

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