

Cadernos de Genética Renal

Notebooks

on Renal Genetics

2026

Novembro | November 13-14

Auditório do Centro
de Investigação Médica
da FMUP

PROGRAMA | PROGRAMME



SÃO JOÃO



CUIDADOS
DE SAÚDE PRIMÁRIOS

SCIENTIFIC COMMITTEE | COMISSÃO CIENTÍFICA

João Paulo Oliveira, MD, PhD	<i>Chair Presidente</i> Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Filipa Carvalho, PhD	<i>Vice-Chair Vice-Presidente</i> Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Inês Alencastre, PhD	Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Susana Fernandes, PhD	Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Susana Ferreira, PhD	Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Pedro Lisboa, MD	Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Helena Pinto, MD	Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Isabel Tavares, PhD	Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Alice Vasconcelos, MD	Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

FRIDAY, 13th OF NOVEMBER | SEXTA-FEIRA, 13 DE NOVEMBRO

08h45 Welcome and Introduction

Boas-vindas e Introdução

João Paulo Oliveira, MD, PhD

Porto, Portugal

09h00 The History and Development of Nephrogenetics in HUSJ-FMUP

A História e Desenvolvimento da Nefrogenética no HUSJ-FMUP

João Paulo Oliveira, MD, PhD

Porto, Portugal

SESSION 1 *“Because I am the size of what I see, not the size of my height.”*

Porque eu sou do tamanho do que vejo. E não do tamanho da minha altura. (Alberto Caeiro)

Co-chairs: João Paulo Oliveira, Luiz Moura

09h15 Chronic Kidney Disease: Global Epidemiological Relevance and Contribution of Genetic Causes

Doença Renal Crónica: Relevância Epidemiológica Global e Contribuição das Causas Genéticas

Alberto Ortiz, MD, PhD

Madrid, Spain

09h35 Diagnostic Strategies for Rare Kidney Diseases

Estratégias de Diagnóstico para Doenças Renais Raras

Martina Živná, PhD

Prague, Czechia

09h55 Focal Segmental Glomerulosclerosis: Diagnosis, Classification and Pathologic Significance

Glomerulosclerose Focal e Segmentar: Diagnóstico, Classificação e Significado Patológico

Luiz Moura, MD, PhD

São Paulo, Brazil

10h25 Peroxidasin, a New Protein Associated with Renal Fibrogenesis

Peroxidasina, uma Nova Proteína Associada à Fibrogénese Renal

Inês Alencastre, PhD

Porto, Portugal

10h45 Questions & Answers | Perguntas & Respostas**10h55** Intermission & Coffee break | Intervalo & Pausa para café

SESSION 2 “The Newton’s Binomium is as beautiful as the Venus de Milo.”

O binómio de Newton é tão belo quanto a Vénus de Milo. (Álvaro de Campos)

Co-chairs: Ana Grangeia, Rikke Nielsen

- 11h15** Physiology and Dysphysiology of Protein Reabsorption in the Proximal Tubule
Fisiologia e Disfisiologia da Reabsorção de Proteínas no Tubo Proximal
Rikke Nielsen, PhD
Aarhus, Denmark
- 11h35** From Renal Glycosuria to Sodium–Glucose Cotransporter 2 Inhibitors: Therapeutic Application in Kidney Diseases
Da Glicosúria Renal aos Inibidores do Cotransportador Sódio–Glicose 2: Aplicações Terapêuticas nas Doenças Renais
Joaquim Calado, MD, PhD
Lisbon, Portugal
- 12h05** A novel FASTKD2-associated cardiorenal syndrome
Uma Nova Síndrome Cárdio-Renal Associada ao Gene FASTKD2
Francisco Gonçalves, MD
Aabenraa, Denmark
- 12h20** Epidemiology and Prognosis of the Autosomal Dominant Collagen Type IV-related Glomerular Basement Membrane Nephropathies, in Northwest Portugal
Epidemiologia e Prognóstico das Formas Autossómicas Dominantes de Nefropatias do Colagénio IV da Membrana Basal Glomerular, no Noroeste de Portugal
Diogo Rocha, MD
Porto, Portugal
- 12h35** Functional Analysis of Intronic Variants of the COL4A3/4/5 Genes by mRNA Analysis in Cutaneous Fibroblasts
Análise Funcional de Variantes Intrónicas dos Genes COL4A3/4/5 por análise de ARNm em Fibroblastos Cutâneos
Susana Ferreira, PhD
Porto, Portugal
- 12h50** Questions & Answers | Perguntas & Respostas
- 13h00** Lunch Break | Pausa para almoço

SESSION 3 *“All things in the world are subject to classification.”*

Todas as coisas do mundo estão sujeitas a classificação. (Álvaro de Campos)

Co-chairs: Carla Pinto Moura, Inês Alencastre

- 14h00** Hearing Loss in Hereditary Nephropathies: An Otolaryngology Perspective
Hipoacusia em Nefropatias Hereditárias: a Perspectiva de Otorrinolaringologia
Carla Pinto Moura, MD, PhD
Porto, Portugal
- 14h20** The Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Diseases:
Clinical and Genetic Heterogeneity
As Doenças Túbulo-Intersticiais Autossómicas Dominantes:
Heterogeneidade Clínica e Genética
Sofia Jorge, MD
Lisbon, Portugal
- 14h40** The Nephropathy of Hereditary Systemic Amyloidosis Associated with Fibrinogen
A Alpha-chain, in Portugal
A Nefropatia da Amiloidose Hereditária Sistémica Associada à Cadeia Alfa
do Fibrinogénio A, em Portugal
Isabel Tavares, MD, PhD
Porto, Portugal
- 15h00** How to Preserve or Enhance the Gerosuppressor Function of the Kidneys
Como Preservar ou Potenciar a Função Gero-Supressora dos Rins
María Dolores Sánchez Niño, PhD
Madrid, Spain
- 15h20** Questions & Answers | Perguntas & Respostas
- 15h30** Nephrogenetics Quiz (Afternoon Session I)
Questões de Nefrogenética (Sessão da Tarde I)
- 15h40** Intermission & Coffee break | Intervalo & Pausa para café

SESSION 4 *“They say that in everything something hidden dwells.”*

Dizem que em cada coisa uma coisa oculta mora. (Alberto Caeiro)

Co-chairs: Carla Pinto Moura, Inês Alencastre

- 16h00** Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease: Three Decades from Clinical Recognition to Targeted Therapies
Doença Renal Túbulo-Intersticial Autossómica Dominante: Três Décadas do Reconhecimento Clínico às Terapêuticas Dirigidas
Stanislav Kmoč, CSc, Biocev
Prague, Czechia
- 16h25** The Nephropathy of Transthyretin Amyloidosis: from Pathogenesis to Genetic Therapies
A Nefropatia Amiloidótica Associada à Transtirretina: da Patogenia às Terapêuticas Genéticas
Andreia Campos, MD
Porto, Portugal
- 16h45** Fabry Disease: Current Overview of Therapeutic Strategies and their Impact on Kidney Disease
Doença de Fabry: Panorama Actual das Estratégias Terapêuticas e do seu Impacto na Doença Renal
Prof. Alberto Ortiz, MD, PhD
Madrid, Spain
- 17h10** Present, Past and Future in Hyperoxaluria type 1
Presente, Passado e Futuro na Hiperoxalúria tipo 1
Francesca Taroni, MD
Milan, Italy
- 17h30** Questions & Answers | Perguntas & Respostas
- 17h40** Nephrogenetics Quiz (Afternoon Session I)
Questões de Nefrogenética (Sessão da Tarde I)
- 17h50** End of the Day & Closing Remarks | Encerramento da Jornada & Observações Finais

SATURDAY, 14th OF NOVEMBER | SÁBADO, 14 DE NOEMBRO

SESSION 5 *“Some have a big dream in life, but they fail that dream.”*

Alguns têm na vida um grande sonho e faltam a esse sonho. (Fernando Pessoa)

Co-chairs: Susana Fernandes, Alberto Ortiz

- 08h45** The Genetic Heterogeneity of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: Current Challenges and Future Perspectives of the Molecular Diagnosis
A Heterogeneidade Genética da Doença Renal Policística Autossómica Dominante: Desafios Atuais e Perspectivas Futuras do Diagnóstico Molecular
Peter Harris, PhD
Rochester, MN, USA
- 09h15** Epidemiology of Kidney Failure due to Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease, in Northern Portugal
Epidemiologia da Falência Renal Secundária a Doença Renal Policística Autossómica Dominante, no Norte de Portugal
Pedro Lisboa, MD
Porto, Portugal
- 09h30** High Prevalence of Polycystic Kidney Disease in Forensic Autopsies in Portugal
Elevada Prevalência de Doença Renal Policística em Autópsias Forenses em Portugal
João Paulo Oliveira, MD, PhD
Porto, Portugal
- 09h45** Reclassification of PKD1 and PKD2 Variants by Segregation Analyses
Reclassificação de Variantes PKD1 e PKD2 por Análise de Segregação Familiar
Alice Vasconcelos, MD
Porto, Portugal
- 10h00** Questions & Answers | Perguntas & Respostas
- 10h10** Intermission & Coffee break | Intervalo & Pausa para café

SESSION 6 *"We adore perfection because we cannot have it."*

Adoramos a perfeição porque não a podemos ter. (Fernando Pessoa)

Co-chairs: Filipa Carvalho, Joaquim Calado

- 10h30** Prenatal Epidemiology and Diagnosis of Kidney Cysts and of Congenital Anomalies of the Kidneys and Urinary Tract
Epidemiologia e Diagnóstico Pré-Natal de Cistos Renais e de Anomalias Congénitas dos Rins e das Vias Urinárias
Ana Grangeia, MD, PhD
Porto, Portugal
- 10h50** Genetics of Renal Cancer in Children and Adults
Genética do Cancro Renal em Crianças e em Adultos
Pedro Louro, MD
Porto, Portugal
- 11h10** Primary Prevention of Hereditary Diseases Through Preimplantation Genetic Testing: Experience of HUSJ-FMUP in Hereditary Nephropathies
Prevenção Primária de Doenças Hereditárias por Teste Genético Pré-Implantação: Experiência do HUSJ-FMUP nas Nefropatias Hereditárias
Filipa Carvalho, PhD
Porto, Portugal
- 11h30** Making Sense of GWAS and Omics: Methodological Lessons for Chronic Kidney Disease
Compreender os Estudos de Associação Pangenómica e as Ómicas: Lições Metodológicas para a Doença Renal Crónica
Isabel Duarte, PhD
Faro, Portugal
- 11h50** Questions & Answers | Perguntas & Respostas
- 12h00** Nephrogenetics Quiz (Discussion) | Questões de Nefrogenética (Discussão)
- 12h30** End of the Day & Closing Remarks | Encerramento da Jornada & Observações Finais

FACULTY | FACULDADE

Alberto Ortiz, MD, PhD	Jiménez Díaz Foundation & Universidad Autónoma de Madrid Madrid, Spain
Alice Vasconcelos, MD	Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal
Ana Grangeia, MD, PhD	Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal
Andreia Campos, MD	Nephrology Service, Santo António University Hospital Centre Porto, Portugal
Carla Pinto Moura, MD, PhD	Otorhinolaryngology and Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal
Diogo Rocha, MD	Human Genetics Service, São João University Hospital Porto, Portugal
Filipa Carvalho, PhD	Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal
Francesca Taroni, MD	Foundation IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico Milan, Italy
Francisco Gonçalves, MD	South Jutland Hospital Aabenraa, Denmark
Inês Alencastre, PhD	Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal
Isabel Duarte, PhD	University of Algarve Faro, Portugal
Isabel Tavares, MD, PhD	Nephrology Service, São João University Hospital & Faculty of Medicine, University of Porto Porto Portugal
João Paulo Oliveira, MD, PhD	Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal
Joaquim Calado, MD, PhD	Nephrology Service, Central Lisbon Hospital Centre & Faculty of Medical Sciences, Nova Medical School Lisbon, Portugal
Luiz Moura, MD, PhD	Hospital do Rim – Fundação Oswaldo Ramos & Paulista School of Medicine, São Paulo Federal University São Paulo, Brazil
María Dolores Sánchez Niño, PhD	Jiménez Díaz Foundation & Universidad Autónoma de Madrid Madrid, Spain
Martina Živná, PhD	Research Unit for Rare Diseases, Department of Paediatrics and Inherited Metabolic Disorders, First Faculty of Medicine, Charles University & General University Hospital Prague, Czechia
Dr. Pedro Lisboa, MD	Serviço de Nefrologia, São João University Hospital & Faculty of Medicine, University of Porto Porto Portugal
Pedro Louro, MD	Human Genetics Service, São João University Hospital; Porto & University of Beira Interior Covilhã, Portugal
Peter Harris, PhD	Mayo Foundation for Medical Education and Research, Division of Nephrology and Hypertension, Mayo Clinic Rochester, MN, USA
Rikke Nielsen, PhD	Department of Biomedicine, Aarhus University Aarhus, Denmark
Sofia Jorge, MD	Nephrology Service, North Lisbon Hospital Centre Lisbon, Portugal
Stanislav Kmoch, CSc	1st Faculty of Medicine, Charles University Prague, Czechia
Susana Ferreira, PhD	Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto Porto, Portugal

Registration Fee | Inscrição

Regular Normal		Discount Desconto		Online via Stream Session Participação virtual Stream Online
Physicians and other Healthcare Professionals	Medical Trainee	Medical Student		
Includes a standing buffet lunch of the 13th, and the coffee breaks on the 13th and 14th				
Médicos e outros Profissionais de Saúde	Médico Interno	Estudante de Medicina		
Inclui almoço volante no dia 13, e as pausas para café nos dias 13 e 14				
€100	€50	€25	€250	
Registrations made after September 30 will incur a 100% late fee on the prices shown. Inscrições feitas após 30 de setembro terão uma taxa de atraso de 100% sobre os valores exibidos. Please note that in-person registrations are limited to 250 participants. Por favor, note que as inscrições presenciais estão limitadas a 250 participantes.				

Registration Form | Formulário de Inscrição



English | Inglês



Portuguese | Português

Contacts | Contactos

cadernosgr@ulssjoao.min-saude.pt | associacao@voluntariado-hsjoao.pt

CUIDADOS
DE SAÚDE PRIMÁRIOSSPGH
Sociedade Portuguesa
de Genética Humana