

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são doenças genéticas de reconhecimento crescente. São individualmente raras, doenças «órfãs», mas coletivamente frequentes, estando descritas mais de 1000 entidades diferentes. Um grupo de DHM está incluído no Programa Nacional de Rastreio Neonatal por implicar tratamento específico imediato. No entanto muitas outras são já objeto de medidas terapêuticas, clássicas ou inovadoras, que determinam o prognóstico. Por outro lado, tratando-se de doenças genéticas, o seu correto diagnóstico tem implicações importantes no aconselhamento familiar.

CORPO DOCENTE

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA, EPE

- Alexandra Borges, ANESTESIOLOGIA
- Paula Martins, CARDIOLOGIA
- Leonor Ramos, DERMATOLOGIA
- Fabiana Ramos, Pedro Almeida, GENÉTICA
- Fernanda Geraldès, GINECOLOGIA
- Joana Azevedo, HEMATOLOGIA
- Frederico Regateiro, IMUNOALERGOLOGIA
- Helder Esperto, Sónia Moreira, MEDICINA INTERNA
- Carolina Figueiredo, NEFROLOGIA
- Joana Ribeiro, NEUROPEDIATRIA
- João Durães, M. Carmo Macário, NEUROLOGIA
- Catarina Paiva, OFTALMOLOGIA
- Alice Mirante, Paula Garcia, Susana Nobre, PEDIATRIA
- Maria Laureano, PEDOPSQUIATRIA

COMISSÃO CIENTÍFICA - CHUC, EPE

Luísa Diogo
M. Carmo Macário
M. Céu Ferreira
M. João Guedes
Paula Garcia

A multidisciplinaridade nesta área é fundamental, pelo que este Curso é dirigido 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 objetivo é proporcionar uma abordagem generalista, focando os principais grupos de DHM na sua perspetiva de envolvimento (multi)sistémico, em todas as idades. Estão programados blocos de casos clínicos interativos, que ajudam a sedimentar o conhecimento. O curso tem registo de presenças e avaliação escrita facultativa.

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DO PORTO, EPE

- Margarida Coelho, PEDIATRIA

CENTRO HOSPITALAR LISBOA CENTRAL, EPE

- Ana Cristina Ferreira, PEDIATRIA
- Sandra Jacinto, NEUROPEDIATRIA

CENTRO HOSPITALAR LISBOA NORTE, EPE

- Patrícia Janeiro, PEDIATRIA

CENTRO GENÉTICA CLÍNICA - PORTO

- Lígia Almeida, GENÉTICA

INSCRIÇÕES ONLINE WWW.ASIC.PT

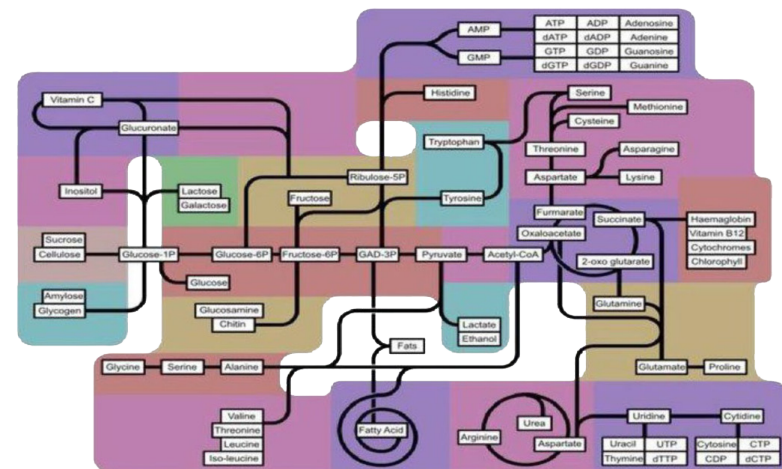
Preços: 100 €
70 € p/ sócios SPDM, SPP, SPMI, ASIC
50 € Internos, Bolseiros e Estudantes
Inscrições limitadas a 30 participantes.
Inclui cafés, almoços e apoio bibliográfico

APOIOS



XV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

9, 10, 11 DE DEZEMBRO DE 2019



<https://cf.ppt-online.org/files/slide/u/urjfbCRBZNdxn7aiAQtfSI0xvUOLTwDWpCH21e/slide-2.jpg>

LOCAL: CASA ACREDITAR - COIMBRA (JUNTO AO HOSPITAL PEDIÁTRICO)

APOIO CIENTÍFICO



XV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO – 9, 10, 11 DE DEZEMBRO DE 2019

09 de dezembro, 2ª feira

09:15 Introdução às Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM)
Paula Garcia

09:45 Quando suspeitar de uma DHM
Margarida Coelho

10:30 Intervalo para café

11:00 O diagnóstico da DHM na era genómica
Lígia Almeida

11:45 DHM e doença neurológica – criança
Sandra Jacinto

12:30 Almoço

13:30 DHM e doença neurológica – adulto
João Durães

14:00 Contribuição da Neurorradiologia para o diagnóstico das DHM
Sílvia Carvalho

14:30 Doenças de intoxicação por açúcares
Cristina Gonçalves

15:00 Intervalo para café

15:30 Manifestações psiquiátricas das DHM
Maria Laureano

16:15 Miopatias metabólicas
Joana Ribeiro

17:30 Casos Clínicos 1
Moderação: M. Carmo Macário

18:00 Fim dos trabalhos.

10 de dezembro, 3ª feira

09:00 Olho e DHM
Catarina Paiva

09:45 DHM e o sistema cardiovascular
Paula Martins

10:30 Intervalo para café

11:00 Fígado e DHM-I
A. Cristina Ferreira

11:15 Fígado e DHM – II
Sónia Moreira

12:30 Almoço

13:30 Manifestações renais das DHM
Carolina Figueiredo

14:15 Doenças hematológicas das DHM
Joana Azevedo

15:00 Intervalo para café

15:30 Problemas imunológicos e DHM
Frederico Regateiro

16:15 Anestesia e DHM
Alexandra Borges

17:30 Casos Clínicos 2
Moderação: Helder Esperto

18:00 Fim dos trabalhos.

11 de dezembro, 4ª feira

09:00 Manifestações endócrinas das DHM
Alice Mirante

09:45 Dismorfologia e DHM
Pedro Almeida

10:30 Intervalo para café

11:00 Manifestações cutâneas das DHM
Leonor Ramos

11:45 Aspectos ginecológicos e obstétricos nas DHM
Fernanda Galdes

12:30 Almoço

13:30 Emergências metabólicas
Patrícia Janeiro

14:15 Casos Clínicos 3
Moderação: Fabiana Ramos

15:00 Intervalo para café

15:30 Casos Clínicos 4
Moderação: Susana Nobre

16:15 Avaliação final (facultativa)
17:00-17:15 Encerramento

