

## 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 1500 entidades diferentes (iembase.org). 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

Alexandra Oliveira - Pediatria Metabólicas CHUC  
António Pinheiro - Medicina Interna CHUC  
Fabiana Ramos - Genética CHUC  
Filipa Rodrigues - Neuropediatria CHBV  
Helder Esperto - Medicina Interna CHUC  
Inês Barreto- Pediatria Desenvolvimento CHUC  
Joana Amaral - Neuropediatria CHUC  
Joana Salgado - Genética CHUC  
João Durães - Neurologia CHUC  
João Gomes - Hematologia CHUC  
Mariana Flório - Pediatria CHUC

### Comissão Científica

Carmo Macário -Neurologia CHUC  
Sónia Moreira - Medicina Interna CHUC  
Tabita Maia - Hematologia CHUC  
Maria Guedes- Nefrologia CHUC  
Luisa Diogo - Pediatria Metabólicas CHUC

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 / ampliar 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

Mário Laço - Genética CHUC  
Nanci Baptista - Nutrição CHUC  
Pedro Faustino - Neurologia CHUC  
Pedro Neves - Neurologia CHUC  
Rui Diogo - Pediatria CHUC  
Sara Ferreira - Pediatria Metabólicas CHUC  
Sara Matos - Neurologia CHUC  
Sónia Moreira - Medicina Interna CHUC  
Susana Nobre - Hepatologia Pediátrica CHUC  
Tiago Pina - Nutrição CHUC  
Vera Dias - Nutrição CHUC

### Inscrições

online em [www.asic.pt](http://www.asic.pt)

Preços: 100 € (ou 50€ se c/ Bolsa)

Inscrições limitadas a 50 participantes

Inclui café, apoio bibliográfico e certificado

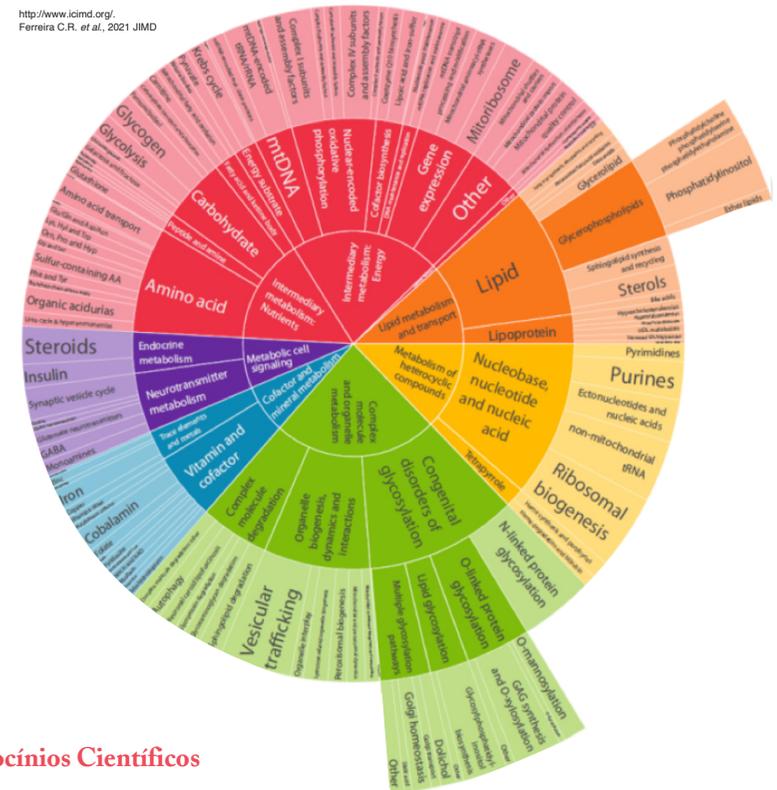
# XVI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo - 1ª parte

21, 22 e 23 de setembro de 2022

Auditório da CCDRC (Rua Bernardim Ribeiro, 80 - 3000-069 Coimbra)

Organização: Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo CHUC

<http://www.icimd.org/>  
Ferreira C.R. et al., 2021 JIMD



Apoios **Glutamine**  
Alimentação Racional e Dietética, Lda.

**BiOMARIN**  
**ultragenyx**

**cantabria labs**  
DIETICARE NM

Secretariado  
**asic**

Associação de Saúde Infantil de Coimbra

Tel. 239 482 000.

E-mail: [congressos@asic.pt](mailto:congressos@asic.pt)

**SPP**  
SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA

**spm**  
SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS

Patrocínios Científicos

# XVI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo › Coimbra, 21, 22 e 23 de setembro de 2022



21/09/2022

## Introdução

09:15 Doença hereditária do metabolismo – conceito e classificação. *Mário Laço*

## Deficiência de pequenas moléculas:

09:45 Defeitos da síntese da serina. *Pedro Faustino*

10:05 Doenças do metabolismo das amins biogénicas. *Pedro Neves*

10:45 Caso clínico

11:00 Pausa café

## Acumulação de pequenas moléculas:

11:20 Doenças do catabolismo de aminoácidos – ciclo da ureia. *António Pinheiro*

11:50 Doenças do catabolismo de aminoácidos – esqueleto carbonado. *Rui Diogo*

12:35 Tratamento dietético das DHM “intoxicação proteica”. *Tiago Pina*

13:00 Pausa almoço

14:30 Casos Clínicos

15:30 Pausa café

## Acumulação de pequenas moléculas (cont):

15:50 Galactosémia e frutosemia. *Susana Nobre*

16:30 Tratamento dietético das DHM “intoxicação por açúcares”. *Nanci Baptista*

16:50 Casos Clínicos



22/09/2022

## Acumulação de moléculas complexas:

09:00 Glicogenoses hepáticas. *Hélder Esperto*

09:45 Doenças lisossomais de sobrecarga. *João Gomes*

10:30 Casos Clínicos

11:00 Pausa café

## Deficiência de moléculas complexas:

11:20 Doenças da biogénese dos peroxissomas. *Joana Salgado*

11:50 Defeitos da síntese do colesterol e dos ácidos biliares. *Sara Matos*

12:10 Casos clínicos

13:00 Pausa almoço

## Processamento e transporte celular de moléculas complexas:

14:30 Doenças congénitas da glicosilação. *Fabiana Ramos*

15:15 Doença de *Niemann-Pick C*. *Joana Amaral*

## Defeitos energéticos citoplasmáticos:

15:40 Défices da creatina cerebral. *Inês Barreto*

16:00 Pausa café

16:20-18:00 Casos Clínicos



23/09/2022

## Defeitos energéticos mitocondriais:

09:00 Defeitos da oxidação mitocondrial dos ácidos gordos. *Sónia Moreira*

09:45 TT dietético das doenças da oxidação dos ácidos gordos. *Nanci Baptista*

10:00 Doenças da cadeia respiratória mitocondrial. *João Durães*

10:50 Pausa café

11:10 Défices da desidrogenase do piruvato. *Sara Ferreira*

## Transportadores membranares:

11:30 Défice de GLUT1. *Filipa Rodrigues*

12:00 Dieta cetogénica. *Vera Dias*

12:30 Casos Clínicos

13:00 Pausa almoço

14:30 Casos Clínicos

## Produtos biológicos para estudo de DHM:

15:00 Colheita e transporte. Rastreio neonatal. Protocolo *post-mortem*. *Alexandra Oliveira*

## Urgências metabólicas:

15:25 DHM – suspeita e orientação inicial em Serviço de Urgência. *Mariana Flórido*

16:00 Pausa café

16:20 Casos clínicos

16:50 Teste de avaliação (opcional)

17:30 Encerramento do Curso

