

I CURSO DA SECÇÃO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

– vamos começar pelo início...

13 de Junho 2014

09h00 – Sessão de abertura

Entrega de material e boas vindas

09H10 - Introdução às Doenças Hereditárias do Metabolismo

09H50 –Rastreio Neonatal Precoce – resultados de nove anos do Programa Nacional Alargado

10h10 – Doenças por Intoxicação: metabolismo proteico, aminoacidico e alguns açúcares

10h15 – Metabolismo Proteico: aminoacidopatias e acidurias orgânicas. Casos clinicos

11h00 – Pausa Para Café

11h20 – Metabolismo Proteico: Ciclo da ureia. Casos clínicos.

11H50 – Terapêutica nas Doenças do Metabolismo Proteico: Diferentes abordagens

Atitudes em situação de Urgência. Plano de manutenção. Monitorização

12H10 - Doenças do Metabolismo da galactose e frutose

Introdução geral. Casos clínicos

12h30 – Integração de dados

12h50 - Almoço

14h10 – Doenças do metabolismo energético

14h20 – Glicogenoses: hepáticas / musculares. Casos clínicos

15h00 – Doenças da B-oxidação dos ácidos gordos e defeitos da cetogénese

Introdução geral. Casos Clínicos

15h40 – Intervalo para Café

16h15 – Defeitos da CRmitocondrial: introdução e casos clínicos

17h00 – Defeitos do ciclo da creatina: casos clínicos

17h30 - Terapêutica nas Doenças do Metabolismo Energético: Diferentes abordagens

Atitudes em situação de Urgência. Plano de manutenção. Monitorização

18h00 – Integração de dados

18h30 – Encerramento do 1º dia

14 de Junho

09h00 – Doenças envolvendo moléculas complexas: DSL, CDG, peroxissoma

09h15 – Doenças de sobrecarga lisossomal – apresentação clínica. Diagnóstico bioquímico e genético

09h40 – Doença de Gaucher

10h00 – Mucopolissacaridoses

10h20 – Glicogenoses: doença de Pompe

10h40 - Doenças de sobrecarga lisossomal neurodegenerativas

11h00 – Pausa para café

11h20 – Terapêutica nas DSL: Diferentes abordagens

11h40 – Outros grupos de patologias. Integração geral de conhecimentos.

12h00 – Avaliação escrita

13h00 - Discussão de resultados, Entrega de diplomas e Sessão de Encerramento

13h30 – Almoço de despedida.