

COMISSÃO ORGANIZADORA E CIENTÍFICA

Elisa Leão Teles
Esmeralda Martins
Esmeralda Rodrigues
Helena Santos
Teresa Campos

PRINCIPAIS TEMAS DO ENCONTRO:

DHM NO FETO
DHM NO RECÉM-NASCIDO
EMERGÊNCIAS METABÓLICAS
NO RECÉM-NASCIDO
INTERVENÇÃO/ORIENTAÇÃO

INSCRIÇÕES:

Sócios SDHM 40,00€ | Não Sócios 60,00€
Limite de vagas: 35, por ordem de inscrição
Data limite para inscrição/pagamento: 28 de maio de 2016

Mais informação e inscrições em www.its-comunicacao.pt
Email: cursodhm@its-comunicacao.pt

Patrocínio científico:



spm
Sociedade Portuguesa
de Doenças Metabólicas

Patrocínios:



ACTELION



BIOMARIN
BioMarin Europe Ltd.



Glutamine
Alimentação Racional e Genética, Lda



SANOFI GENZYME



sobi
Pioneer in Rare Diseases

Secretariado: it's (ideas, tools & solutions)

Rua Alexandre Ferreira nº 19, R/c 1750-010 Lisboa

Telf. 211 327 431 | www.its-comunicacao.pt
cursodhm@its-comunicacao.pt | Susana Pires 914 315 258

III CURSO DA **SECÇÃO DE DOENÇAS
HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO**
DA **SPP** | HOTEL PESTANA SINTRA GOLF
SINTRA 8 E 9 DE JUNHO DE 2016

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO: DO FETO AO RECÉM-NASCIDO

DIA 8 DE JUNHO

09h30 - Abertura de Secretariado

09h40 - Doenças Hereditárias do Metabolismo: introdução

Elisa Leão Teles, Secção Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria

MESA I - DHM NO FETO

Moderadores: Sílvia Sequeira e Sandra Valente

10h00 - O feto e as doenças hereditárias do metabolismo

Elisa Leão Teles, Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto

10h20 - Manifestações pré-natais de doenças metabólicas: a experiência do obstetra

Carla Ramalho, Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Centro Hospitalar de S. João, FMUP, Porto

10h40 - Mãe com doença hereditária do metabolismo

Esmeralda Martins, Unidade Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto, Porto

11h00 - Discussão

11h10 – Pausa

MESA II - DHM NO RN

Moderadores: Esmeralda Martins e Ana Vilan

11h30 - Particularidades do Recém-nascido

Sandra Valente, Serviço de Neonatologia, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa

11h50 - Diagnóstico precoce

Laura Vilarinho, Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto

12h10 - Apresentação das DHM no período neonatal

Anabela Bandeira, Unidade Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Porto, Porto

12h30 - Discussão

12h40 - Almoço

MESA III - DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO: RECÉM-NASCIDO SINTOMÁTICO

Moderadores: Elisa Leão Teles e Eulália Calado

14h00 - Apresentação neurológica: encefalopatia, convulsões, hipotonia

Paula Garcia, Unidade Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

14h20 - Apresentação hepática

Ermelinda Silva, Serviço de Gastroenterologia Pediátrica, Departamento da Criança e do Adolescente, Centro Materno-infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto, Porto

14h40 - Apresentação cardíaca

Maria João Batista, Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto

15h00 - Dismorfia

Cláudia Costa, Unidade Doenças Metabólicas, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa

15h20 – Discussão

15h30 – Pausa

MESA IV - DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO: RECÉM-NASCIDO SINTOMÁTICO II

Moderadores: Luísa Diogo e Laura Vilarinho

15h50 - Orientação etiológica do recém-nascido com suspeita de doença metabólica

Esmeralda Rodrigues, Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto

16h10 - Diagnóstico bioquímico

Hugo Rocha, Unidade de Rastreio Neonatal Metabolismo e Genética, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto

16h30 - Casos clínicos

17h15 - FINAL DO DIA DE TRABALHO

DIA 9 DE JUNHO

MESA V - EMERGÊNCIAS METABÓLICAS NO RN

Moderadores: Ana Gaspar e Paulo Soares

09h00 - Hiperamoniémia

Teresa Campos, Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar de S. João, Porto

09h20 - Hipoglicemia

Helena Santos, Unidade de Neurociências da Infância e Adolescência, Serviço de Pediatria do CHVNGaia /Espinho, V.N.Gaia

09h40 - Acidose metabólica

Sílvia Sequeira, Unidade Doenças Metabólicas, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa

10h00 - Convulsões

Ana Vilan, Serviço de Neonatologia, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto

10h20 - Discussão

10h30 - Casos clínicos

11h00 - Pausa

MESA VI - INTERVENÇÃO / ORIENTAÇÃO

Moderadores: Esmeralda Rodrigues / Carla Ramalho

11h20 - Orientação terapêutica inicial do RN sintomático

Ana Vilan, Serviço de Neonatologia, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto

11h40 - Abordagem do RN de risco familiar

Paulo Soares, Serviço de Neonatologia, Hospital Pediátrico Integrado, Centro Hospitalar S. João, Porto

12h00 - Prevenção - Diagnóstico pré-natal e pré-implantatório

Gabriela Soares, Serviço de Genética, Centro de Genética Médica, Centro Hospitalar do Porto

12h20 - Discussão

12h30 - Avaliação