

DESTINATÁRIOS:
INTERNOS DE PEDIATRIA | PEDIATRAS | CLÍNICOS GERAIS

INSCRIÇÕES:
NÚMERO MÁXIMO DE 35 INSCRIÇÕES
SÓCIOS SDHM 30,00 € | NÃO SÓCIOS SDHM 40,00 €
A INSCRIÇÃO INCLUI O ALOJAMENTO NA NOITE DE 3 DE JUNHO

COMISSÃO ORGANIZADORA / CIENTÍFICA:
ANA GASPAR
ESMERALDA MARTINS
ESMERALDA RODRIGUES
HELENA SANTOS
PAULA GARCIA
SÍLVIA SEQUEIRA

PATROCÍNIOS CIENTÍFICOS

SECRETARIADO: IT'S (IDEAS, TOOLS & SOLUTIONS)

 TELF. 211 327 431 | WWW.ITS-COMUNICACAO.PT
CURSODHM@ITS-COMUNICACAO.PT | SUSANA PIRES 914 315 258



Amicus
Therapeutics

BIOMARIN

diet'care



Glutamine

lifediet

Metabolics
Inspiring Futures

DEBIA

RECONOMIA GROUP

SANOFI

Takeda

ultragenyx



PRINCIPAIS TEMAS DO ENCONTRO:

DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA
DOENÇAS DOS PEROXISSOMAS
DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO

VIII CURSO

DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO SPP

DOENÇAS DE MOLÉCULAS COMPLEXAS
HOTEL DOS TEMPLÁRIOS, TOMAR
3 E 4 DE JUNHO 2019

1º DIA – 3 DE JUNHO DE 2019

09.30H - ABERTURA DO SECRETARIADO

09.40H - DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DAS MOLÉCULAS COMPLEXAS:
INTRODUÇÃO

Sílvia Sequeira - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

MESA I – DOENÇAS DE SOBRECARGA LISOSSOMAL I

Moderadores: Esmeralda Rodrigues e Helena Santos

09.50H - MUCOPOLISSACARIDOSES

Anabela Bandeira - Centro Hospitalar Universitário do Porto

10.20H - DOENÇA DE FABRY

Sílvia Sequeira - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

10.40H - DOENÇA DE POMPE

Paula Garcia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

11.00H - DISCUSSÃO

11.10H - PAUSA

MESA II – DOENÇAS DE SOBRECARGA LISOSSOMAL II

Moderadores: Elisa Leão Teles e Esmeralda Martins

11.30H - DOENÇA DE GAUCHER

Teresa Campos - Centro Hospitalar Universitário de São João

11.50H - DÉFICE DA LIPASE ÁCIDA

Rita Jotta - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

12.10H - DISCUSSÃO

12.20H - CASOS CLÍNICOS (2 CASOS)

12.40H - ALMOÇO

MESA III – DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

Moderadores: Ana Gaspar e Anabela Bandeira

14.00H - DOENÇA DE NIEMANN PICK

Esmeralda Martins - Centro Hospitalar Universitário do Porto

14.20H - CLN2

Sandra Jacinto - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

14.40H - OUTRAS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

Elisa Leão Teles - Centro Hospitalar Universitário de São João

15.00H - DISCUSSÃO

15.10H - CASO CLÍNICOS (2)

15.40H - PAUSA

MESA IV – VELHAS E NOVAS DOENÇAS DE MOLÉCULAS COMPLEXAS I

Moderadores: Paula Garcia e Esmeralda Martins

16.10H - OLIGOSSACARIDOSES

Esmeralda Rodrigues - Centro Hospitalar Universitário de São João

16.30H - DOENÇAS DOS LÍPIDOS COMPLEXOS

Sílvia Sequeira - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

16.50H - CASO CLÍNICOS (2)

17.15H - FINAL DO DIA DE TRABALHO

17.20H - REUNIÃO PLENÁRIA DA SDHM

18.00H - REUNIÃO DA DIRECÇÃO DA SECÇÃO DAS DHM

2º DIA – 4 DE JUNHO DE 2019

MESA V – VELHAS E NOVAS DOENÇAS DE MOLÉCULAS COMPLEXAS II

Moderadores: Sandra Jacinto e Teresa Campos

09.00H - DIAGNOSTICO BIOQUÍMICO E GENÉTICO DAS DSL

Lúcia Lacerda - CHP - Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães

09.30H - DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO

Dulce Quelhas - CHP - Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães

10.00H - DOENÇAS DOS PEROXISSOMAS

Helena Santos - Centro Hospitalar de V.N. de Gaia / Espinho

10.20H - DISCUSSÃO

10.30H - PAUSA

MESA VI – CASOS CLÍNICOS INTERATIVOS

Moderadores: Sílvia Sequeira, Helena Santos, Esmeralda Rodrigues

11.00H - CASOS CLÍNICOS INTERACTIVOS

12.15H - TESTE DE AVALIAÇÃO

12.50H - CORRECÇÃO DO TESTE

13.00H - ENCERRAMENTO DO CURSO

