

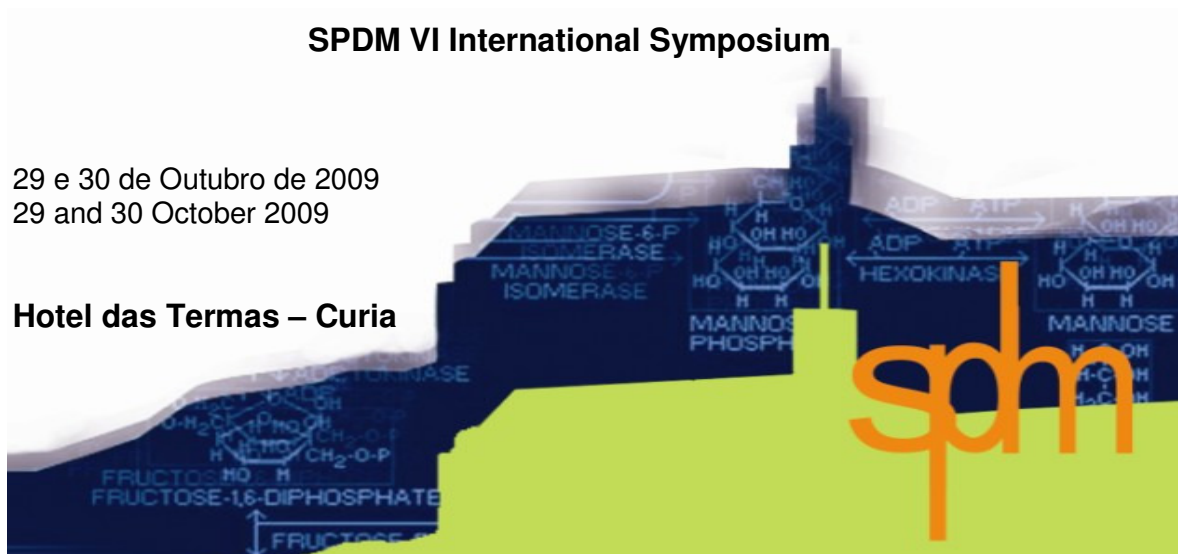
## VI Simpósio Internacional

Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

### SPDM VI International Symposium

29 e 30 de Outubro de 2009  
29 and 30 October 2009

Hotel das Termas – Curia



#### Organização: Organization:

Paula Garcia  
Luísa Diogo  
Ana Faria  
Fidjy Rodrigues  
Isabel Gonçalves  
Conceição Robalo  
Maria do Carmo Macário  
Manuela Grazina

#### Comissão Científica: Scientific Committee:

Elisa Leão Teles  
Clara Sá Miranda  
Isabel Tavares de Almeida  
Ana Gaspar  
Paula Garcia

#### Deadlines / Datas Limite

Inscrição / Early registration: 30 Setembro / September 09

Submissão de resumos / Abstracts submission: 30 Setembro / September 09

Mais informações e inscrições em: [www.asic.pt](http://www.asic.pt)

## Programa / Program

### 29 de Outubro de 2009 (5ª feira)

09:00-11:00	Doenças da Cadeia Respiratória Mitocondrial Mitochondrial Respiratory Chain Diseases	Luisa Diogo Manuela Grazina
09:00- 09:20	O Diagnóstico das Citopatias Mitocondriais Diagnostic Work-up of Mitochondrial Cytopathies - Guidelines	Fernando Scaglia
09:20- 09:40	Défice da Coenzima Q10 e Doença Mitocondrial Coenzyme Q10 Deficiency and Mitochondrial Disorders	Rafael Artuch Iriberrí
09:40-10:00	Depleção do ADN mitocondrial Hepática na Criança Hepatic mtDNA Depletion Syndromes in Childhood	Fernando Scaglia
10:00-10:30	Perspectivas Terapêuticas nas Doenças Mitocondriais Progress and Prospects in Therapy for Mitochondrial Diseases	Rob W. Taylor
10:30-11:00	Pausa para café Coffee-break	

11:00-12:00	Epilepsia e Doenças Hereditárias do Metabolismo Inborn Errors of Metabolism and Epilepsy	Ana Gaspar Conceição Robalo
11:00-11:20	Aspectos Terapêuticos do Valproato de Sódio Sodium Valproate – Therapeutic Aspects	Carlos Fontes Ribeiro
11:20-11:40	Valproato de Sódio e Doenças Hereditárias do Metabolismo Sodium Valproate and Inborn Errors of Metabolism	Margarida F B Silva
11:40-12:00	Défice Cerebral de Folato: Causa ou Consequência de Doença? Cerebral Folate Deficiency: Cause or Consequence of Disease?	Rafael Artuch Iriberrí
12:00-12:30	Cerimónia de Abertura Welcome Ceremony	Rui Batista, Catarina Oliveira, Elisa Leão Teles, Luisa Diogo, Paula Garcia
12:30-13:30	Almoço Lunch	
13:30-14:20	Prognóstico e Qualidade de Vida na... Outcome and Quality of Life in...	Margarida Leite Sandra Paiva
13:30-14:00	Galactosémia Galactosemia	Annete Bosch
14:00-14:20	Glicogenose Tipo 1 Glycogen Storage Disease Type 1	Aguinaldo Cabral
14:20-16:15	Aminoacidopatias: Abordagens Terapêuticas Aminoacid Catabolism Disorders: Therapeutic Approaches	Isabel Gonçalves Jorge Salles Marques
14:20-14:50	Transplante Hepático e de Hepatócitos Orthotopic Liver and Hepatocyte transplantation	Etienne Sokal
14:50-15:20	O Papel do Ácido Carglumico no Tratamento da Hiperamoniémia Current role of Carglumic Acid in Hyperammonaemia	Valayannopoulos Vassili
15:20-15:50	O Papel da Sapropterina na Hiperfenilalaninémia Sapropterin Dihydrochloride in Phenylketonuria	Alberto Burlina
15:50-16:15	Pausa para café Coffee-break	
16:15-18:00	Comunicações Livres Free Communications	Esmeralda Rodrigues Hugo Rocha

### 30 de Outubro de 2009 (6ª feira)

09:00-10:30	O Estado da Arte... The State of the Art...	Isabel Tavares de Almeida Maria Carmo Macário
09:00- 09:30	Doenças Hereditárias do Metabolismo dos Polióis Defects in Polyol Metabolism	Cornelis Jakobs
09:30– 10:00	Doenças dos Neurotransmissores Neurotransmitter Disorders	Angels Garcia Carzola
10:00-10:30	Doenças Neurometabólicas Hereditárias no Adulto Inborn Errors of Metabolism in Adult Neurology	Frederic Sedel
10:30-11:00	Pausa para café Coffee-break	
11:00-11:40	O Estado da Arte... The State of the Art...	Esmeralda Martins Lígia Almeida
11:00-11:20	Acidúrias D2 e L2 Hidroxiglutarica D and L 2-Hydroxyglutarica Acidurias	Cornelis Jakobs
11:20-11:40	Défice de Citrina Citrin Deficiency	Fernando Scaglia
11:40-13:00	Apresentação Oral de Posters Oral Posters Presentation	Paula Garcia Dulce Quelhas
13:00-14:00	Almoço Lunch	

14:00-15:40	Progressos nas Doenças do Lisosoma Advances in Lysosomal Storage Diseases	Clara Sá Miranda Sílvia Sequeira
14:00-14:20	Ensaio Clínico na Doença de Hunter Clinical Trials in Mucopolysaccharidosis II	Paul Harmatz
14:20-14:40	Orientações no Seguimento das Mucopolissacaridoses Guidelines in the Follow-up of Mucopolysaccharidosis	Michael Beck
14:40-15:10	Transplante de Células Indiferenciadas nas Doenças do Lisosoma Stem Cell Transplantation in Lysosomal Disorders	Jaap J. Boelens
15:10-15:40	O Uso de Miglustat na Doença de Niemann-Pick tipo C Miglustat in Niemann-Pick C Disease	Mercedes Pineda
15:40-16:00	Pausa para Café Coffee-Break	
16:00-17:50	Doenças Hereditárias do Metabolismo: Doenças Raras Inborn Errors of Metabolism as Rare Disorders	Rui Vaz Osório Laura Vilarinho
16:00-16:30	Plano Nacional para as Doenças Raras Portuguese National Plan for Rare Diseases	Luis Nunes
16:30-17:00	Formação Clínica e Laboratorial Clinical and Laboratorial Training	Aguinaldo Cabral; Isabel Tavares de Almeida
17:00-17:20	Centros de Referência Reference Centres	Elisa Leão Teles
17:20-17:50	A Perspectiva das Associações de Doentes Patient Associations Perspectives	APOFEN APL
17:50-18:00	Encerramento Closing Remarks	Elisa Leão Teles Paula Garcia