

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Corpo Docente:

CDLB HPC

Luísa Diogo, Paula Garcia - Pediatras

Ana Faria, Nanci Baptista - Nutricionistas

Mónica Vasconcelos - Neuropediatra

Carmen Costa e Margarida Henriques - Pediatras

Teresa Mota Castelo - Pediatra

Cristina Pereira - Pediatra

Serviço de Genética HPC

Fabiana Ramos — Geneticista

Lab Bioquímica Genética-CNCUC e S. Bioquímica- FMC

Manuela Grazina - Bioquímica, Prof. Auxiliar

INSA/CGMJM

Mafalda Barbosa - Interna de Genética

Unidade de Hepatologia HPC

Sandra Ferreira — Pediatra

Dirigido a:

Internos de Pediatria, Pediatras, Enfermeiros, Nutricionistas, Internistas, Neurologistas, Técnicos de Laboratório, Clínicos Gerais...

Inscrições limitadas a 50 participantes.

Incluindo cafés e almoços.

Secretariado:

sandra.fonseca@asic.pt

margarida.domingues@asic.pt

ASIC, Hospital Pediátrico | Av. Afonso Romão - Alto da Baleia 3000-030 Coimbra

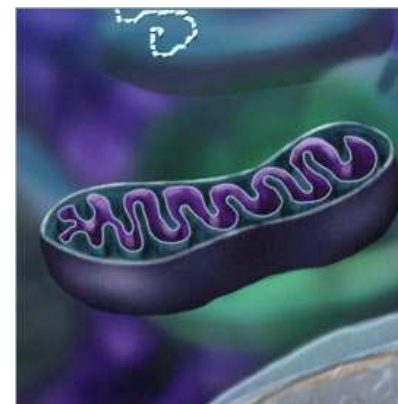
Apoios:

Patrocínio científico:

Doenças Hereditárias do Metabolismo

IX Curso Básico

21 a 23 Março 2011



Unidade de Doenças Metabólicas

Centro de Desenvolvimento

Luís Borges

Anfiteatro do Hospital Pediátrico Prof. Dr. Carmona da Mota

Doenças Hereditárias do Metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são um grupo de patologias com quadros clínicos e laboratoriais complexos, que devem ser precocemente reconhecidas, dados os aspectos terapêuticos, nutricionais e de aconselhamento familiar que implicam. Os profissionais de saúde necessitam de formação específica, de modo a responder com qualidade e eficácia aos desafios colocados por estes grupos de doenças.

Pretende-se com este curso elementar que sejam adquiridos conhecimentos gerais na área das DHM, assim como a orientação inicial em situações de urgência.

Será fornecida bibliografia básica no acto da inscrição. Os formandos serão objecto de avaliação escrita no final do curso.

Programa

21 de Março, 2ª feira

9:15 - 10:00	Abertura Conceito de Doença Hereditária do Metabolismo (DHM). Classificação fisiopatológica. Formas de apresentação clínica. Quando suspeitar de DHM.
10:00 - 10:45	Doenças da cadeia respiratória mitocondrial
10:45 - 11:00	<i>Intervalo para café</i>
11:00 - 12:00	Défice do transportador da glicose (GLUT1). Défice da piruvato-desidrogenase. Dieta cetogénica
12:00 - 12:30	Défices do metabolismo da creatina
12:30 - 14:00	<i>Almoço</i>
14:00 - 14:45	Apresentação e discussão de casos clínicos
14:45 - 15:30	Doenças da oxidação dos ácidos gordos e da cetogénese
15:30 - 15:45	<i>Intervalo para café</i>
15:45 - 16:45	Glicogenoses hepáticas e musculares
16:45 - 17:45	Apresentação e discussão de casos clínicos

22 de Março, 3ª feira

9:15 - 10:15	Galactosémia e frutosemia
10:15 - 11:00	Doenças do ciclo da ureia
11:00 - 11:15	<i>Intervalo para café</i>
11:15 - 12:15	Aminoacidopatias e acidúrias orgânicas
12:15 - 12:30	Apresentação e discussão de caso clínico
12:30 - 14:00	<i>Almoço</i>
14:00 - 15:30	<i>Visita guiada</i> ao laboratório (aminoácidos e estudos mitocondriais)
15:30 - 16:00	Doenças de neurotransmissores
16:00 - 16:15	<i>Intervalo para café</i>
16:15 - 17:00	Doenças dos peroxissomas
17:00 - 18:00	Apresentação e discussão de casos clínicos

23 de Março, 4ª feira

9:15 - 10:15	Doenças lisossómicas
10:15 - 10:45	Apresentação e discussão de casos clínicos
10:45 - 11:00	<i>Intervalo para café</i>
11:00 - 12:15	Defeitos congénitos da glicosilação
12:15 - 12:30	Apresentação e discussão de caso clínico
12:30 - 14:00	<i>Almoço</i>
14:00 - 14:45	Condições e tipos de colheitas, processamento, armazenamento e transporte dos produtos biológicos. Colheitas "SOS"
14:45 - 15:30	Diagnóstico das DHM: rastreio selectivo rastreio neonatal
15:30 - 16:15	Princípios gerais do tratamento de emergência das DHM: Doenças por intoxicação Doenças com redução da tolerância ao jejum
16:15 - 16:30	<i>Intervalo para café</i>
16:30 - 17:30	Teste de avaliação final
17:30 - 17:45	Encerramento