

Doenças Hereditárias do Metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são doenças genéticas de reconhecimento crescente. São individualmente raras, doenças «órfãs», mas coletivamente frequentes, estando descritas mais de 1500 entidades diferentes (iembase.org). Um grupo de DHM está incluído no Programa Nacional de Rastreio Neonatal por implicar tratamento específico imediato. No entanto muitas outras são já objeto de medidas terapêuticas, clássicas ou inovadoras, que determinam o prognóstico. Por outro lado, tratando-se de doenças genéticas, o seu correto diagnóstico tem implicações importantes no aconselhamento familiar.

Corpo Docente

Alexandra Oliveira - Pediatria Metabólicas CHUC
António Pinheiro - Medicina Interna CHUC
Fabiana Ramos - Genética CHUC
Filipa Rodrigues - Neuropediatria CHBV
Helder Esperto - Medicina Interna CHUC
Inês Barreto - Pediatria Desenvolvimento CHUC
Joana Amaral - Neuropediatria CHUC
Joana Salgado - Genética CHUC
João Durães - Neurologia CHUC
Mariana Flório - Pediatria CHUC
Mário Laço - Genética CHUC

Comissão Científica

Carmo Macário - Neurologia CHUC
Sónia Moreira - Medicina Interna CHUC
Tabita Maia - Hematologia CHUC
Maria Guedes - Nefrologia CHUC
Luisa Diogo - Pediatria Metabólicas CHUC

A multidisciplinaridade nesta área é fundamental, pelo que este Curso é dirigido aos vários grupos de profissionais de saúde, clínicos e laboratoriais, e estudantes pré e pós-graduados que pretendam iniciar / ampliar o seu conhecimento neste campo. O objetivo é proporcionar uma abordagem generalista, focando os principais grupos de DHM na sua perspetiva de envolvimento (multi) sistémico, em todas as idades. Estão programados blocos de casos clínicos interativos, que ajudam a sedimentar o conhecimento. O curso tem registo de presenças e avaliação escrita facultativa

Nanci Baptista - Nutrição CHUC
Pedro Faustino - Neurologia CHUC
Pedro Neves - Neurologia CHUC
Rui Diogo - Pediatria CHUC
Sara Ferreira - Pediatria Metabólicas CHUC
Sara Matos - Neurologia CHUC
Sónia Moreira - Medicina Interna CHUC
Susana Nobre - Hepatologia Pediátrica CHUC
Tiago Pina - Nutrição CHUC
Vera Dias - Nutrição CHUC

Inscrições

online em www.asic.pt

Preços: 100 € (ou 50€ se c/ Bolsa)

Inscrições limitadas a 50 participantes

Inclui café, apoio bibliográfico e certificado

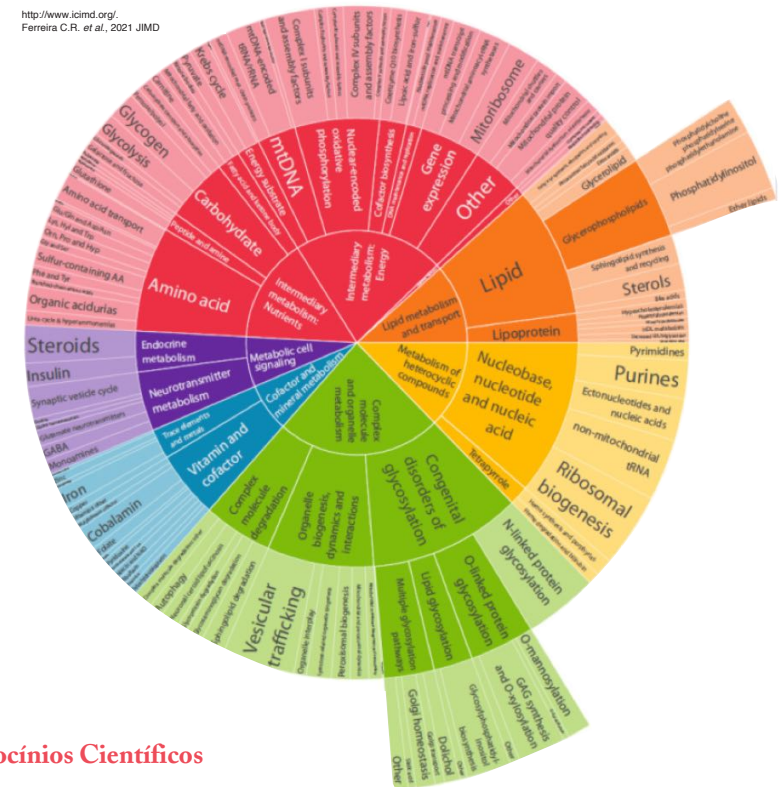
XVI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo - 1ª parte

21, 22 e 23 de setembro de 2022

Auditório da CCDRC (Rua Bernardim Ribeiro, 80 - 3000-069 Coimbra)

Organização: Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo CHUC

<http://www.icimd.org/>
Ferreira C.R. et al, 2021 JIMD



Apoios **Glutamine**
Alimentação Racional e Dietética, Lda.

BiOMARIN
ultragenyx

cantabria labs
DIETICARE NM

NUTRICIA
METABOLICS

Secretariado
asic

Associação de Saúde Infantil de Coimbra

Tel. 239 482 000.

E-mail: congressos@asic.pt

SPP
SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE PEDIATRIA

sph
SOCIEDADE PORTUGUESA
DE DOENÇAS METABÓLICAS

Patrocínios Científicos

XVI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo › Coimbra, 21, 22 e 23 de setembro de 2022



21/09/2022

Introdução

09:15 Doença hereditária do metabolismo – conceito e classificação. *Mário Laço*

Deficiência de pequenas moléculas:

09:45 Defeitos da síntese da serina. *Pedro Faustino*

10:10 Doenças do metabolismo das amins biogénicas. *Pedro Neves*

10:45 Caso clínico

11:00 Pausa café

Acumulação de pequenas moléculas:

11:20 Doenças do catabolismo de aminoácidos – ciclo da ureia. *António Pinheiro*

11:50 Doenças do catabolismo de aminoácidos – esqueleto carbonado. *Rui Diogo*

12:35 Tratamento dietético das DHM “intoxicação proteica”. *Tiago Pina*

13:00 Pausa almoço

14:30 Casos Clínicos

15:30 Pausa café

Acumulação de pequenas moléculas (cont):

15:50 Galactosémia e frutosemia. *Susana Nobre*

16:30 Tratamento dietético das DHM “intoxicação por açúcares”. *Nanci Baptista*

16:50 Casos Clínicos

17:50 Fim dos trabalhos do 1º dia do Curso.



22/09/2022

Acumulação de moléculas complexas:

09:00 Glicogenoses hepáticas. *Hélder Esperto*

09:45 Doenças lisossomais de sobrecarga. *Sara Ferreira*

10:30 Casos Clínicos

11:00 Pausa café

Deficiência de moléculas complexas:

11:20 Doenças da biogénese dos peroxissomas. *Joana Salgado*

11:50 Defeitos da síntese do colesterol e dos ácidos biliares. *Sara Matos*

12:15 Casos clínicos

13:00 Pausa almoço

Processamento e transporte celular de moléculas complexas:

14:30 Doenças congénitas da glicosilação. *Fabiana Ramos*

15:15 Doença de *Niemann-Pick C*. *Joana Amaral*

Defeitos energéticos citoplasmáticos:

15:35 Défices da creatina cerebral. *Inês Barreto*

16:00 Pausa café

16:20 Casos Clínicos

17:30 Fim dos trabalhos do 2º dia do Curso



23/09/2022

Defeitos energéticos mitocondriais:

09:00 Defeitos da oxidação mitocondrial dos ácidos gordos. *Sónia Moreira*

09:45 TT dietético das doenças da oxidação dos ácidos gordos. *Nanci Baptista*

10:00 Doenças da cadeia respiratória mitocondrial. *João Durães*

10:50 Pausa café

11:10 Défices da desidrogenase do piruvato. *Sara Ferreira*

Transportadores membranares:

11:30 Défice de GLUT1. *Filipa Rodrigues*

11:55 Dieta cetogénica. *Vera Dias*

12:15 Casos Clínicos

13:00 Pausa almoço

14:30 Casos Clínicos

Produtos biológicos para estudo de DHM:

15:00 Colheita e transporte. Rastreio neonatal. Protocolo *post-mortem*. *Alexandra Oliveira*

Urgências metabólicas:

15:25 DHM – suspeita e orientação inicial em Serviço de Urgência. *Mariana Flórido*

16:00 Pausa café

16:20 Casos clínicos

16:50 Teste de avaliação (opcional)

17:30 Encerramento do Curso

