

## Doenças Hereditárias do Metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são um grupo crescente de patologias com quadros clínicos e laboratoriais complexos, que devem ser precocemente reconhecidas, dados os aspectos terapêuticos/ nutricionais e de aconselhamento familiar que possam implicar. 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 (fisiopatológicos, terapêuticos, genéticos e de rastreio) na área das DHM, assim como a orientação inicial em situações de urgência.

### Dirigido a:

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

**Inscrições limitadas a 40 participantes.**

**Incluído “coffee breaks” e almoços.**

Secretariado:

[sandra.fonseca@asic.pt](mailto:sandra.fonseca@asic.pt)

[margarida.domingues@asic.pt](mailto:margarida.domingues@asic.pt)

## Doenças Hereditárias do Metabolismo

**Corpo Docente:**

**Unidade de Doenças Metabólicas - CDC-LB HPC**

*Luísa Diogo, Paula Garcia – Pediatras*

*Ana Faria – Nutricionista*

*Fidjy Rodrigues – Psicóloga*

**Unidade de Hepatologia HPC**

*Isabel Gonçalves – Pediatra*

**Serviço de Genética HPC**

*Sérgio Sousa — Geneticista*

**Unidade de Neuropediatria - CDC-LB HPC**

*Mónica Vasconcelos – Pediatra*

**Laboratório de Bioquímica Genética- CNC UC e**

**Serviço de Bioquímica– Fac.Medicina Coimbra**

*Manuela Grazina– Bioquímica, Prof. Auxiliar*

**Local:** Anfiteatro do Hospital Pediátrico

**Apoios:**

Danone, Glutamine, Shire, Swedish Orphan

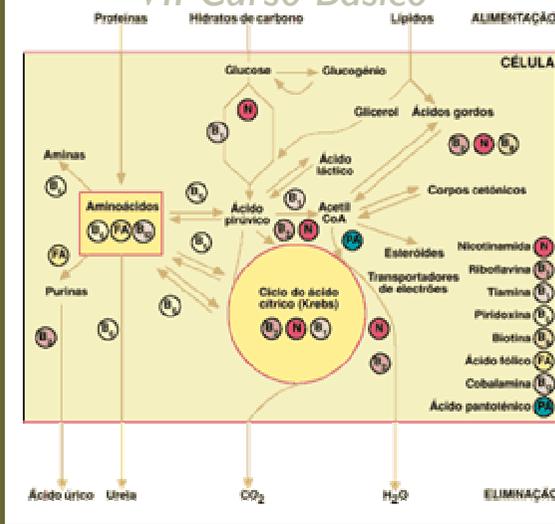
**Patrocínio científico:**

SPDM, SPP, Ordem dos Médicos, ASIC



## Doenças Hereditárias do Metabolismo

VII Curso Básico



**Unidade de Doenças Metabólicas**  
**Centro de Desenvolvimento da Criança**  
**Luís Borges**

Coimbra



## 28 de setembro, 2ª-feira

9.15-10:00h	Abertura Conceito de Doença Hereditária do Metabolismo (DHM). Classificação fisiopatológica. Formas de apresentação clínica. Quando suspeitar de DHM.
10:00-10:45h	Doenças da cadeia respiratória mitocondrial
10:45-11:00h	<i>Intervalo para café</i>
11:00-12:00h	Défice do transportador da glicose (GLUT1). Défice da piruvato-desidrogenase. Dieta cetogénica
12:00-12:30h	Défices do metabolismo da creatina
12:30-14:00h	<i>Almoço</i>
14:00-14:45h	Apresentação e discussão de casos clínicos
14:45-15:30h	Doenças da oxidação dos ácidos gordos e da cetogénese
15:30-15:45h	<i>Intervalo para café</i>
16:00-17:00h	Glicogenoses hepáticas e musculares
17:00-18:00h	Apresentação e discussão de casos clínicos

## 29 de Setembro, 3ª-feira

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

## 30 de Setembro, 4ª-feira

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

