

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Secretariado:

sandra.fonseca@asic.pt

margarida.domingues@asic.pt

ASIC, Hospital Pediátrico | Av. Bissaya Barreto
3000-076 Coimbra

Tel. 239 484 464 | Fax 239 482 918

Dirigido a:

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

Preço:

Sócios da SPDM, SPP, ASIC – 80€

Não-sócios – 100€

Internos/ Estudantes – 70€

Inscrições limitadas a 30 participantes

Atenção:

As inscrições só serão aceites com pagamento integral – cheque em nome da ASIC ou transferência para o NIB 0036 0058 99100004785 33 (envio do comprovativo).

Em caso de desistência até ao dia 24 de Outubro (data de carimbo dos CTT) serão retidos 20% para gastos burocráticos. Após esta data não serão aceites cancelamentos.

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Corpo Docente:

Unidade de Doenças Metabólicas - CDC-LB HP

Luísa Diogo, Paula Garcia – Pediatras

Ana Faria – Nutricionista

Fidjy Rodrigues – Psicóloga

Unidade de Hepatologia HP

Isabel Gonçalves – Pediatra

Serviço de Genética CHC

Sérgio Sousa — Interno de Genética

Unidade de Neuropediatria - CDC-LB HP

Mónica Vasconcelos – Pediatra

Laboratório de Bioquímica Genética- CNC UC

Manuela Grazina– Bióloga

Apoios: Danone, Swedish Orphan, Shire

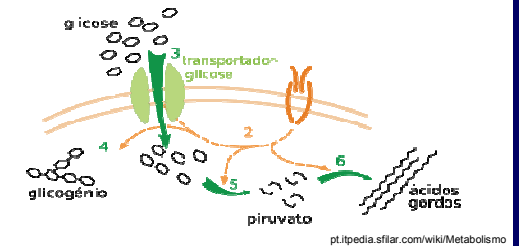
Patrocínio científico:

SPDM, SPP, Ordem dos Médicos, ASIC



Doenças Hereditárias do Metabolismo

V Curso Básico



3, 4 e 5 de Novembro 2008

Unidade de Doenças Metabólicas

**Centro de Desenvolvimento da Criança
Luís Borges**

Coimbra

BOLETIM DE INSCRIÇÃO

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.

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

Programa

3 Novembro, 2ª-feira

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

4 Novembro, 3ª-feira

9:00-10:00h	Galactosémia e frutosemia
10:00-11:00h	Aminoacidopatias e acidúrias orgánicas
11:00-11:30h	<i>Intervalo para café</i>
11:30-12:15h	Doenças do ciclo da ureia
12:15-12:45h	Apresentação e discussão de casos clínicos
12:45-14:00h	<i>Almoço</i>
14:00-16:00h	Visita guiada ao laboratório (aminoácidos e estudos mitocondriais)
16:00-16:30h	Doenças de neurotransmissores
16:30-17:00h	Doenças dos peroxissomas
17:00-17:30h	Apresentação e discussão de casos clínicos

5 Novembro, 4ª-feira

9:15-10:30h	Doenças lisossómicas
10:30-11:00h	<i>Intervalo para café</i>
11:00-12:00h	Defeitos congénitos da glicosilação
12:00-12:45h	Apresentação e discussão de casos clínicos
12:45-14:00h	<i>Almoço</i>
14:00-14:30h	Condições e tipos de colheitas, processamento, armazenamento e transporte dos produtos biológicos. Colheitas "SOS"
14:30-15:15h	Diagnóstico das DHM: rastreio selectivo rastreio neonatal
15:15-16:00h	O papel da Genética no diagnóstico e aconselhamento genético das DHM
16:00-16:45h	Princípios gerais do tratamento de emergência das DHM: Doenças por intoxicação Doenças com redução da tolerância ao jejum
16:45-17:45h	Teste de avaliação final Encerramento

Dados Pessoais (necessários para emissão de certificado)				
Nome completo:				
Nº B. Identidade ou Passaporte:		Data Emissão:	Arquivo:	
Endereço:		Código Postal:		
E-mail:		Telefone/ Telemóvel		
Nº Contribuinte:		Data de Nascimento:		
Natural de:		Nacionalidade:		
Habilitações Académicas e Profissionais (necessários para emissão de certificado)				
Bacharelato	Licenciatura	Pós-	Mestrado	Doutora-
Outra: Qual?				
Profissão:		Categoria:		
Instituição de Trabalho:		Serviço:		
Telefone:		Extensão:		
Endereço:		Código Postal:		
Pagamento				
Junto envio vale postal / cheque nº _____ sobre o Banco _____ no valor de _____ euros à ordem de ASIC (enviar para o endereço do Secretariado com esta ficha)				
Efectuei pagamento por Multibanco / Transferência Bancária / Home Banking para o NIB 0036 0058 99100004785 33 e envio comprovativo. (Pode também, neste caso, enviar esta ficha + comprovativo de pagamento por e-mail para sandra.fonseca@asic.pt).				