



Fundamentação

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são doenças genéticas, individualmente raras (prevalência inferior a 1/2000), mas coletivamente numerosas.

Estão descritas mais de 1000 DHM e o seu número é crescente, acompanhando os avanços da metodologia diagnóstica, a par da maior divulgação entre os profissionais de saúde e a população em geral.

As DHM podem apresentar-se em qualquer idade, desde o período pré-natal à vida adulta, causar qualquer sintoma, envolver qualquer órgão ou sistema orgânico e com qualquer tipo de hereditariedade.

Como tal, podem apresentar-se a qualquer médico, que deve ser capaz de as suspeitar, realizar os exames complementares de primeira linha, promover as medidas terapêuticas urgentes e orientar para centros especializados.

Objectivos

Capacitação para o reconhecimento de quadros clínicos sugestivos de DHM, diagnóstico diferencial, investigação básica e diferenciada, com enfoque nas particularidades da história clínica, exame objetivo e exames complementares de diagnóstico.

Destinatários

Médicos internos e especialistas em Pediatria e Medicina Interna.

Programa

09h00

Boas Vindas

Ana Cristina Ferreira

09h00 - 09h30

Introdução às Doenças Hereditárias do Metabolismo

Gonçalo Padeira

09h30 - 10h00

Quando pensar em doença metabólica – manifestações neurológicas

Sandra Jacinto

10h00 - 10h30

Quando pensar em doença metabólica - manifestações hepáticas

Ana Cristina Ferreira

10h30 - 11h00

Intervalo

11h00 - 11h30

Quando pensar em doença metabólica – manifestações musculares

José Pedro Vieira

11h30 - 12h00

Quando pensar em doença metabólica – dismorfia

Diana Antunes

12h00 – 12h30

Quando pensar em doença metabólica – alterações laboratoriais (hipoglicémia, hiperamonémiã, acidose metabólica - hiperlactacidémia)

Patrícia Silva

12h30 - 13h30

Almoço





13h30 – 14h00

Quando pensar em doença metabólica no recém-nascido?

Patrícia Silva

14h00 - 14h30

Quando pensar em doença metabólica no lactente e criança?

Gonçalo Padeira

14h30 - 15h00

Quando pensar em doença metabólica no adulto?

Lara Câmara / Márcia Pereira

15h00 – 15h30

Intervalo

15h30 – 16h00

Conceitos gerais da terapêutica medicamentosa

Ana Cristina Ferreira

16h00 - 16h30

Conceitos gerais de terapêutica nutricional

Júlio César Rocha / Carla Correia

16h30 - 17h00

Avaliação

17h00

Encerramento do Curso

Prazo de Inscrição

21 de Junho de 2022.

Só os formandos seleccionados serão contactados pela AGF – HDE.

Modalidades de Inscrição

Gratuitas para formandos internos do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, EPE.

€30 para formandos externos (pagamento por transferência bancária, após seleção, para o NIB: 0781 0112 0000000792561)

Confirmação por meio de ficha de inscrição que deverá ser enviada para a Área de Gestão da Formação do CHULC (Instalações dos Hospitais dos Capuchos, São José, Santa Marta, D. Estefânia e Curry Cabral).

Só os formandos seleccionados serão contactados pela AGF – HDE.

Datas, Horário, Duração e Local de Realização

29 de Junho de 2022, das 09h00 às 17h00.

07 horas de duração.

Área de Gestão da Formação – HDE.

Avaliação

95% de presenças, questionário de reacção e participação activa na formação.

Formadores

Dra. Ana Cristina Ferreira, Assistente Hospitalar Graduada, Pediatria, CR-DHM – CHULC.

Dra. Patrícia Gaspar Silva, Assistente Hospitalar, Pediatria, CR-DHM - CHULC.

Dr. Gonçalo Padeira, Assistente Hospitalar, Pediatra, CR-DHM - CHULC.





Dra. Sandra Jacinto, Assistente Hospitalar Graduada, Neuropediatria, CR-DHM - CHULC.

Dr. José Pedro Vieira, Assistente Hospitalar Graduado, Neuropediatria, CR-DHM - CHULC.

Dra. Lara Câmara, Assistente Hospitalar, Medicina Interna, CR-DHM - CHULC.

Dra. Márcia Pereira, Assistente Hospitalar, Medicina Interna CR-DHM - CHULC.

Dra. Diana Antunes, Assistente Hospitalar Graduada, Genética, CR-DHM - CHULC.

Prof. Júlio César Rocha, Nutricionista, CR-DHM - CHULC, Nova Medical School.

Dra. Carla Correia Nutricionista, (CR-DHM, CHULC.

Coordenação Científica

Dra. Ana Cristina Ferreira, Assistente Hospitalar Graduada, Pediatria, CR-DHM - CHULC.

Coordenação Pedagógica

Rui Pereira, Técnico Superior, Área de Gestão da Formação -HDE.

Secretariado

Manuela Coelho, Área de Gestão da Formação -HDE.

