

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Doenças Hereditárias do Metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são um grupo de patologias genéticas raras transversais a todas as idades, de reconhecimento crescente. São muito variadas, apresentando quadros clínicos e laboratoriais complexos. O seu reconhecimento precoce é fundamental para a diminuição da mortalidade e morbilidade, a melhoria da qualidade de vida e o aconselhamento familiar.

O objetivo deste curso é proporcionar aos profissionais de saúde formação específica na área das DHM, abrangendo um vasto leque de patologias incluindo as identificadas no rastreio neonatal.

Os formandos serão objecto de avaliação escrita (facultativa) no final do curso.

Será fornecida bibliografia básica no ato da inscrição.

Inscrições: (limitadas a 30 participantes) Inclui cafés, almoço e apoio bibliográfico

Preços: 100 €

80 € para sócios SPDM, SPP, SPMI, ASIC
(com quotas atualizadas)

70 € Internos, Bolseiros e Estudantes

Apoios

BiOMARIN
BioMarin Europe Ltd.

Glutamine
Alimentação Racional e Dietética, Lda.

Shire

ACTELION

dieticare

genzyme
Portugal

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

Doenças Hereditárias do Metabolismo

Corpo Docente

- › Sílvia Sequeira, Luísa Diogo, Esmeralda Martins, Paula Garcia, Carolina Duarte - **Pediatras**
- › Mónica Vasconcelos - **Neuropediatra**
- › Ana Faria, Joana Moutinho, Manuela Almeida - **Nutricionistas**
- › Fabiana Ramos, Ana Beleza Meireles, Renata Oliveira - **Geneticistas**
- › Laura Vilarinho - **Farmacêutica**
- › Fátima Martins - **Enfermeira**
- › Cláudia Alfaiate - **Psicóloga**

Comissão Científica

Luísa Diogo, Lélita Santos, M. Carmo Macário, Sandra Paiva

Dirigido a:

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

Patrocínio científico



Secretariado: asic

associação de saúde infantil de coimbra

Hospital Pediátrico | Avenida Afonso Romão - Alto da Baleia 3000-602 Coimbra | Tel. 239 482 000

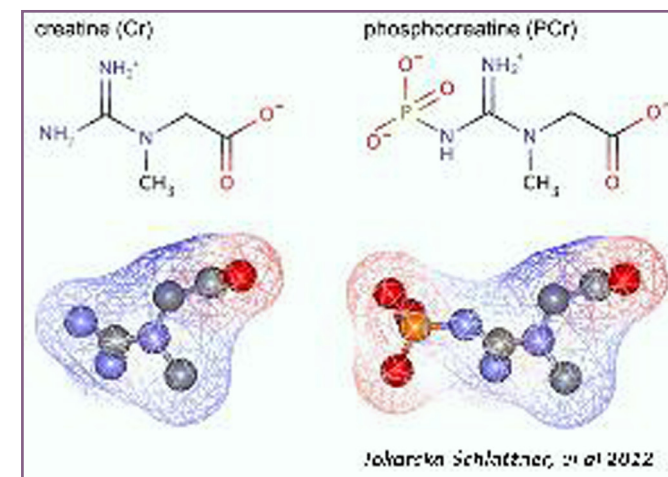
E-mail: congressos@asic.pt | **Site:** www.asic.pt



Hospital Pediátrico
CHUC

Doenças Hereditárias do Metabolismo

XI Curso Básico



23 a 25 setembro 2013

– 20 horas –

CASA DA ACREDITAR

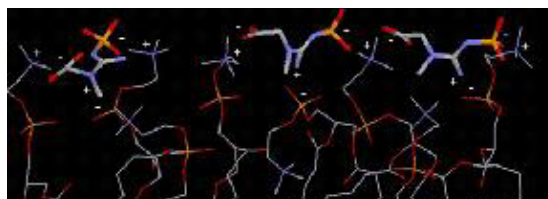
Hospital Pediátrico de Coimbra - CHUC

23 de setembro, 2ª feira

- 09:15 *Abertura do Curso*
Jorge Saraiva, Lélita Santos, Luísa Diogo
- 09:30 **Introdução às Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM)**
Paula Garcia
- 10:30 **Doenças do catabolismo dos amino-ácidos I – ciclo da ureia**
Esmeralda Martins
- 11:15 *Intervalo para café*
- 11:30 **Doenças do catabolismo dos amino-ácidos II – esqueleto carbonado**
Esmeralda Martins
- 12:30 *Almoço*
- 13:30 **Tratamento dietético das DHM tipo intoxicação proteica**
Manuela Almeida
- 14:00 **Apresentação e discussão de casos clínicos**
Paula Garcia
- 14:45 *Intervalo para café*
- 15:00 **Doenças de intoxicação por açúcares**
Paula Garcia
- 15:45 **Tratamento dietético das DHM de intoxicação por açúcares**
Ana Faria
- 16:15-17:15 **Apresentação e discussão de casos clínicos**
Paula Garcia

24 de setembro, 3ª feira

- 09:00 **Doenças da oxidação dos ácidos gordos e da cetogénese**
Paula Garcia
- 10:15 **Glicogenoses hepáticas e musculares**
Silvia Sequeira
- 11:15 *Intervalo para café*
- 11:30 **Défice do transportador cerebral da glicose**
Mónica Vasconcelos
- 12:00 **Défice da piruvato desidrogenase**
Silvia Sequeira
- 12:30 *Almoço*
- 13:30 **Doenças da cadeia respiratória mitocondrial**
Luísa Diogo
- 14:30 **Dieta cetogénica**
Joana Moutinho
- 15:00 *Intervalo para café*
- 15:15 **Défices de creatina cerebral**
Carolina Duarte
- 15:45 **A equipa multidisciplinar no acompanhamento das DHM**
Fátima Martins, Cláudia Alfaiate
- 16:15-17:30 **Apresentação e discussão de casos clínicos**
Luísa Diogo



Chemistry, Polymers, and Materials, 2012

25 de setembro, 4ª feira

- 09:00 **Doenças dos peroxissomas**
Ana Beleza
- 09:45 **Doenças de acumulação lisossómica**
Luísa Diogo
- 11:00 *Intervalo para café*
- 11:15 **Defeitos congénitos da glicosilação**
Fabiana Ramos
- 12:00 **Apresentação e discussão de casos clínicos**
M. Carmo Macário e Luísa Diogo
- 12:30 *Almoço*
- 13:30 **Apresentação e discussão de casos clínicos**
Paula Garcia
- 14:00 **Diagnóstico das DHM: rastreio neonatal alargado**
Laura Vilarinho
- 14:30 **Condições e tipos de colheitas, processamento, armazenamento e transporte dos produtos biológicos. Colheitas SOS**
Laura Vilarinho
- 15:00 *Intervalo para café*
- 15:15 **Apresentação e discussão de casos clínicos**
Luísa Diogo
- 16:45 **Teste de avaliação final**
- 16:45-17:00 **Encerramento**