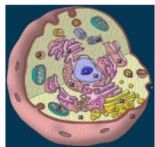


SPDM | Portuguese Society of Inherited Metabolic Diseases
DOENÇAS DE SOBRECARGA LISOSSOMAL/ LYSOSOMAL STORAGE DISEASES



Formação pós graduada | Post graduate education
Porto, 30 Maio 2014 | 30 May 2014



9:45

Registo com Café de Boas Vindas | Registration with Welcome Coffee

10:00

Abertura | Opening

Elisa Leão Teles (Coordenadora do Curso) - Unid. D. Metabólicas, C. Hosp. S. João, EPE, Porto

10:05 – 11:40

DSL: Atualização do conhecimento | LSD: Refreshing the knowledge

10:05

Repercussão celular na disfunção lisossomal e biomarcadores | The cellular impact of lysosomal dysfunction and biomarkers in LSD

Hans Aerts - Department of Medical Biochemistry, Academic Medical Center, Amsterdam

10:35

Apresentação clínica das doenças de sobrecarga lisossoma | Clinical presentation of LSD

Elisa Leão Teles - Unid. D. Metabólicas, C. Hosp. S. João, EPE, Porto

11:00

Abordagem terapêutica nas DSL | Therapeutic approach of LSD

Sílvia Sequeira - Unid. D. Metabólicas, C. Hosp. Lisboa Central, EPE, Lisboa

11:20

Discussão | Discussion

11:30

Pausa com Café | Break with Coffee

11:40 - 13:00

Deficiência de Glucocerebrosidase | Glucocerebrosidase deficiency

11:40

Doença de Gaucher (DG): patofisiologia e história natural | Gaucher disease(GD): pathophysiology and natural history

Elisa Leão Teles - Unid. Doenças Metabólicas, C. Hosp. S. João, EPE

12:00

Diagnóstico bioquímico e molecular da Doença de Gaucher em Portugal | Biochemical and molecular diagnosis of GD in Portugal.

Lúcia Lacerda - CGMJM, C. Hosp. Porto, Porto

12:20

Biomarcadores na DG: correlação com fenótipo e resposta à terapêutica | Biomarkers and relation to phenotype and therapeutic response in GD .

Hans Aerts - Department of Medical Biochemistry, Academic Medical Center, Amsterdam

12:40

Deficiência lisossomal de Glucocerebrosidase por alteração da LIMP2 | Glucocerebrosidase deficiency in lysosome due to LIMP2 alterations

João Chaves - Serviço Neurologia, C. Hosp. Porto, Porto

13:00

Discussão | Discussion

13:15 – 14:00

Almoço | Lunch

14:00 - 17:00

Doença de Gaucher: novas perspectivas/Gaucher disease: new insights

14:00

Neuropatologia na DG/Neuropathology in GD

Pilar Giraldo - Sección de Hematología, Hosp. Univ. Miguel Servet, Zaragoza

14:20

Disfunção do sistema immune na DG | Basis of immune dysfunction in GD

Fátima Macedo - Unilipe, IBMC, Univ. Porto, Porto

14:40

DG e risco neoplásico: conceitos e controvérsias | GD and malignancies: concepts and controversies.

Fátima Ferreira - Serviço de Hematologia, C. Hosp. S. João, EPE, Porto

15:10

Doença óssea na DG: caracterização e quantificação de envolvimento e evolução | Skeletal aspects of GD - imaging and quantifying involvement and progression

Alberto Vieira - Serviço de Radiologia, C. Hosp. S. João, EPE, Porto

15:30

Discussão | Discussion

15:40

DG – quando e como tratar: objectivos e monitorização | GD – how and when to treat: aims and follow-up protocol

Paula Garcia, Unid. D. Metabólicas, Hosp. Pediátrico, CHUC, Coimbra

16:00

A experiência dos centros Portugueses de tratamento | The experience of Portuguese treatment centres

DG na idade pediátrica e escalas de avaliação/GD in pediatric age and score index

Esmeralda Rodrigues - C. Hosp. S. João, EPE, Porto

DG na idade adulta: avaliação a longo prazo/ Adult patients - long term follow up

Susana Mendes - HSM, C. Hosp. Lisboa Norte, Lisboa

Formas neuropáticas da DG/Neuropathic forms of GD

Patrícia Janeiro - Unid D. Metabólicas, HSM, C Hosp. Lisboa Norte, L

16:45

Mensagem a reter | Home message

17:00

Fecho e Café de Despedida | Closing Remarks and Farewell Coffee