

- 9:45** **Abertura do secretariado**
- 10:00** **Sessão de abertura**
Maria Carmo Macário (Coordenadora do Curso), Serviço de Neurologia/Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.
- 10:10 – 11:30** **Leucodistrofias e doenças vasculares**
- 10:10** **Leucodistrofias associadas a erros hereditários do metabolismo e outras leucoencefalopatias genéticas**
*Vanishing white matter disease | Leucodistrofia metacromática
Leucodistrofia AD do adulto | Leucoencefalopatia com corpos esferóides
Ettore Salsano, Unidade de Doenças raras Neurodegenerativas e Neurometabólicas, Fundação IRCCS do Instituto Neurológico "Carlo Besta", Milão, Itália.*
- 10:45** **Causas metabólicas de Doenças vasculares**
*Hiperhomocisteínemia | Doença de Fabry
Miguel Viana Baptista, Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal.*
- 11:20** **Discussão**
- 11:30** **Coffee Break**
- 11:45 – 13:00** **Encefalopatias e epilepsia**
- 11:45** **Causas metabólicas de Encefalopatia**
*Doenças de tipo intoxicação (p. ex. doenças do ciclo da ureia)
Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS)
Francisco Sales, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.*
- 12:20** **Causas metabólicas de Epilepsia**
*Lipofuscinose ceróide | Défices de creatina cerebral
Epilepsia mioclónica com fibras rotas e vermelhas (MERRF)
Francisco Sales, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.*
- 12:50** **Discussão**
- 13:00 – 14:30** **Almoço**
- 14:30 - 16:15** **Doenças do movimento e paraprésias espásticas**
- 14:30** **Causas metabólicas de Doenças do movimento**
*Doença de Gaucher | Niemann-Pick tipo C | Doença dos gânglios da base responsiva à biotina-tiamina
Maria Carmo Macário, Serviço de Neurologia/Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.*
- 15:15** **Adrenomieloneuropatia, Doença de Krabbe, Xantomatose cerebro-tendinosa e outras doenças metabólicas raras**
*Doença de Krabbe | Xantomatose cerebro-tendinosa
Adrenoleucodistrofias ligadas ao X
Ettore Salsano, Unidade de Doenças raras Neurodegenerativas e Neurometabólicas, Fundação IRCCS do Instituto Neurológico "Carlo Besta", Milão, Itália.*
- 16:00** **Discussão**
- 16:15** **Coffee Break**
- 16:30 - 17:20** **Doenças neuromusculares**
*Doença de Pompe | Doenças da cadeia respiratória mitocondrial
Anabela Matos, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.*
- 17:20 - 17:40** **Condições e tipos de colheitas nas Doenças metabólicas**
*Processamento, armazenamento e transporte de produtos biológicos | Colheitas SOS
João Durães, Serviço de Neurologia/Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.*
- 17:40 - 17:50** **Avaliação de conhecimentos e Avaliação do Curso**
- 17:50 – 18:00** **Mensagens a reter e Encerramento**
Maria Carmo Macário Serviço de Neurologia/Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.