

3 November 2011

- 09:00 **Symposium Opening – Welcome Address**
09:15 **Opening lecture: IMD and neuropathology**
(J. Campistol, Barcelona)
- Session I - Amino acids and cerebral organic acidurias neuropathology**
Chairs: E. Leão Teles, Porto, I. Tavares de Almeida, Lisboa
- 09:55 D-2 and L-2-hydroxyglutaric aciduria: What is new?
(C. Jakobs, Amsterdam)
- 10:20 Glutaric aciduria type I – Pathomechanisms of neurodegeneration in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency
(S. Kolker, Heidelberg)
- 10:45 Role of neuroprotectors on neurochemical changes observed in hyperprolinemic rats (A. T. Wyse, Porto Alegre)
- 11:10 Neurological signs in hyperammonemias
(C. Dionisi-Vici, Rome)
- 11:40 **Coffee break and Poster view**
- Session II - Mitochondrial disorders and neurodegeneration**
Chairs: L. Vilarinho, Porto, L. Diogo, Coimbra
- 12:10 Mitochondrial medicine (S. DiMauro, New York)
- 12:35 Mitochondrial disorders and Alzheimer disease
(C. Oliveira, Coimbra)
- 13:00 **Lunch**
- Session III - Neuropathomecanisms in complex molecules diseases**
Chairs: J. Azevedo, Porto, T. Temudo, Porto
- 14:30 Congenital disorders of glycosylation (CDG) and the neuromuscular system (J. Jaeken, Leuven)
- 14:55 Antioxidans halt axonal degeneration and disability in X-adrenoleucodystrophy mouse model: towards a clinical trial
(S. Fourcade, Barcelona)
- 15:20 ERAD of mutant glucocerebrosidase and its implications in Gaucher disease (M. Horowitz, Telavive)
- 15:45 Ether-phospholipid deficiencies: from human disorders to mouse models (P. Brites, Porto)
- 16:10 **Coffee Break and Poster view**
- Session IV – Oral communications**
Chairs: P. Garcia, Coimbra, D. Quelhas, Porto
- 16:40 Challenges in the understanding of the phenotype-genotype relationship in ornithine transcarbamylase deficiency
(L. Azevedo, Porto)
- 16:52 Type I Glutaric Acidemia diagnosis and follow-up, the Hospital de Santa Maria Metabolic Diseases Unit experience
(C. Dias da Costa, Lisboa)
- 17:08 Functional evaluation of clinically relevant mutations in human GALT: in vitro studies with recombinant protein
(A. I. Coelho, Lisboa)
- 17:20 Mitochondrial Fatty Acid beta-Oxidation Disorders: Ethology of Acylcarnitines (F. Ventura, Lisboa)
- 17:32 A novel TTC19 mutation in a Portuguese family with complex III deficiency (C. Nogueira, Porto)
- 18:00 **Poster view**

4 November 2011

- Session V - Oral communications**
Chairs: S. Sequeira, Lisboa, I. Riviera, Lisboa
- 9:00 “Double Trouble” or digenic disorder in complex I deficiency
(L. S. Almeida, Porto)
- 9:12 Cofactors and metabolites as potential stabilizers of mitochondrial acyl-CoA dehydrogenases
(C. M. Gomes, Lisboa)
- 9:24 Unraveling the Leukodystrophies: Clinical, Biochemical and Molecular studies of sixty Brazilian patients with genetic white matter disorders (C.M. Lourenço, Ribeirão Preto)
- 9:36 Systemic Delivery of Bone Marrow-Derived Mesenchymal Stromal Cells Diminishes Neuropathology in a Mouse Model of Krabbe’s Disease (C. O. Miranda, Porto)
- 9:48 The invariant Natural Killer T (iNKT) cells in Mucopolysaccharidosis (MPS) type VI, Gaucher and Fabry diseases (F. Macedo, Porto)
- 10:00 **Late Breaking News**
Comparison of plasma and dry blood spots as samples for the determination of nitroisone (NTBC) by high-performance liquid chromatography–tandem mass spectrometry. Study of the stability of the samples at different temperatures
(L. Aldámiz-Echevarría)
- Sesion VI - Neuropathic lysosomal storage disorders: from storage to cellular damage**
Chairs: E. Rodrigues, Porto, C. A. Teixeira, Porto
- 10:10 Variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN6)-lysosomal dysfunction caused by a non-lysosomal protein
(T. Bräulke, Hamburg)
- 10:40 Metachromatic leukodystrophy: consequence of sulphatide accumulation and therapeutic perspectives
(V. Gieselmann, Bonn)
- 11:05 **Coffee Break and Poster view**
- Session VII – Neuropathic LSD – new insights in diagnosis, treatment and research**
Chairs: C. Sá Miranda, Porto, A. Bastos Leite, Porto
- 11:35 Mucopolysaccharidosis type I: Cell, Protein and Gene Therapy (J. Tolar, Minnesota)
- 12:00 Mucopolysaccharidosis type II: molecular changes in the brain of a novel mouse model (T. Bräulke, Hamburg)
- 12:25 Neuroimaging in inborn metabolic disorders, in particular white matter disorders (M. van der Knaap, Amsterdam)
- 13:00 **Lunch**
- Session VIII - Inherited Metabolic Diseases: important diagnosis clues**
Chairs: E. Martins, Porto, M. T. Cardoso, Porto
- 14:30 Neurological presentation of IMD in adult
(J.M. Saudubray, Paris)
- 14:55 Niemann Pick type C: from diagnosis suspicion to treatment monitoring (C. Lourenço, Ribeirão Preto)
- 15:20 Closing lecture: Exome sequencing will change our life
(R. Wevers, Nijmegen)
- 15:45 **Coffee break and Poster view**
- Session IX - Professional and patient associations meeting**
Chairs: J. B. Santos, Porto
- 16:15 Patient in first (J. Arriscado Nunes/P. Silva, Porto)
- 17:00 Discussion
- 17:15 **Awards. Closing Remarks**

5 November 2011

- 1a Reunião Luso-Brasileira e Outros Países de Língua Oficial Portuguesa: Doenças Hereditárias do Metabolismo - Do diagnóstico, ao tratamento e à investigação - que desafios**
- DHM – Programa de Diagnostico Precoce - Rastreo Neonatal**
Moderadores: R. Vaz Osório, A. Cabral
- 09:00 Programa nacional de diagnóstico precoce
(L. Vilarinho, Porto, Portugal)
- 09:15 Programa de triagem neonatal no Brasil: avanços nestes 10 anos (H. Pimentel, S. Salvador, Brasil)
- 09:30 Rastreo neonatal: Experiência de um centro de tratamento
(E. Martins, Porto, Portugal)
- 09:45 Discussão
- DSL – Diagnóstico e Prevalência**
Moderadores: A. Gaspar, A. M. Martins
- 10:00 Doença de Fabry (DF) em populações de risco: estudo piloto
(Paulo Gaspar)
- 10:15 Rastreo de doença de Fabry no Brasil
(V. D’Almeida, S. Paulo, Brasil)
- 10:30 Discussão
- 10:40 **Intervalo**
- Experiência no Diagnóstico e Tratamento - DSL 1: Doença de Gaucher**
Moderadores: E. Rodrigues, V. D’Almeida
- 11:10 Do diagnóstico, da caracterização da população e do tratamento: os problemas existentes: experiência de um centro pediátrico (A. Gaspar, Lisboa, Portugal)
- 11:25 O estado da arte no Brasil: caracterização populacional, dificuldades no seguimento
(M. Kerstenetzky, Ribeirão, Brasil)
- 11:40 Diagnóstico e tratamento da doença de Gaucher em Cabo Verde (C. Pinto, S. Vicente, Cabo Verde)
- 11:55 Osso, órgão alvo: monitorização imagiológica de envolvimento (A. Vieira, Porto, Portugal)
- 12:10 Experiência de um centro de referência na monitorização óssea (A. Martins, São Paulo, Brasil)
- 12:25 Discussão
- 12:30 **Almoço**
- Experiência no Diagnóstico e Tratamento: DSL 2 MPSs**
Moderadores: E. Leão Teles, P. Garcia
- 14:00 Experiência da rede MPS Brasil na identificação de pacientes com Mucopolissacaridoses
(A. Federhen, Porto Alegre, Brasil)
- 14:15 Genética no Sertão - Cluster de MPSVI
(A. Acosta, Bahia, Brasil)
- 14:30 Experiência com terapia de reposição enzimática de MPSs de um centro de referência (S. Kyosen, São Paulo, Brasil)
- 14:45 Envolvimento e monitorização: avaliação multidisciplinar: Oftalmologia (A. Magalhães, Porto, Portugal; Cardiologia - E. Dias da Silva, Porto, Portugal; Ortopedia - N. Alegrete, Porto, Portugal)
- 15:15 Envolvimento e monitorização: avaliação multidisciplinar: fonoaudióloga, nutricionista, psicóloga, fisioterapia
(A. M. Martins, São Paulo, Brasil)
- 15:35 Discussão
- 15:45 **Intervalo**
- 16:15 **Comunicações orais**
Mesa I - Moderadores: M. Kerstenetzky, L. Almeida
- O papel dos chaperones químicos e farmacológicos nas doenças conformacionais: Novos desafios no tratamento dos Erros Hereditários do Metabolismo (P. Leandro, Lisboa, Portugal)
- Investigação translacional bigenómica em medicina mitocondrial (M. Grazina, Coimbra, Portugal)
- Caracterização do défice múltiplo das desidrogenases através de uma abordagem proteómica (H. Rocha, Porto, Portugal)
- Triagem neonatal da Galactosemia no estado de São Paulo (J. Simon, Ribeirão Preto, Brasil)
- 17:15 **Mesa II - Moderadores: C. Sá Miranda, C. Lourenço**
- Alterações na homeostase iónica em células de modelo - experimental de MPS 1 (V. D’Almeida, São Paulo, Brasil)
- Triagem para doença de Pompe em doenças musculares: Experiência de Mato Grosso (M. F. Galera, Mato Grosso, Brasil)
- Terapia gênica através de células encapsuladas para o tratamento da MPS I (G. Baldo, Porto Alegre, Brasil)
- Deficiência em LIMP-2: uma nova doença lisossomal de sobrecarga (A. Balreira, Porto, Portugal)
- 18:15 **Discussão de Propostas e Conclusões finais**