

## 24 de Novembro

### Doenças lisossómicas / Lysosomal disorders

Moderadores:

*C. Sá Miranda* (IBMC, Porto), *F. Eusébio* (HSM, Lisboa)

09:00 Therapeutic goals in Gaucher Disease – *P. Mistry*

09:30 Enzymatic replacement therapy in Niemann-Pick B disease  
– *E.H. Schuchman*

10:00 Substrate reduction therapy in neurological lysosomal storage  
disorders – *F. M.Platt*

10:30 Discussion

10:45 **Coffee Break**

### Doenças metabólicas hepáticas / Liver inherited metabolic disorders

Moderadores:

*I.Gonçalves* (HP, Coimbra), *E.Furtado*, (HUC, Coimbra)

11:15 Liver metabolic inherited disorders – liver versus hepatocyte  
transplantation – *E. Sokal*

11:55 Liver transplant in inherited metabolic disorders in Portugal  
*C. Veiga*

12:15 Discussion

### 12:30 Sessão de abertura / Opening session

SPDM: *A. Cabral*, *L. Diogo*, *I.T.Almeida*, *C. S.Miranda*, *E. L. Teles*  
Director Clínico do Hospital Pediátrico: *Dr. A. Capelo*  
Representante da ARS do Centro

13:00 **Almoço / Lunch**

### Miocardopatias metabólicas / Metabolic cardiomyopathies

Moderadores:

*C. Areias* (HSJ, Porto), *L. Ribeiro* (HP, Coimbra)

14:30 Energetic metabolism of the myocardium – *F. Ventura*

15:00 Approach to the diagnosis of cardiomyopathies – *H.J.Boehles*

15:40 Metabolic cardiomyopathies: enzymatic replacement therapy  
in infantile Pompe Disease – *E. L. Teles*

16:00 Discussion

### 16:10 Pausa para café e sessão de posters / Coffee break and poster Session

Moderadores:

*A. Gaspar* (HSM, Lisboa), *M. Silva* (CPM - FF, Lisboa)

### 17:00 Comunicações livres / Free communications

Moderadores: *S. Sequeira* (HDE, Lisboa), *P. Garcia* (HP, Coimbra)

18:00 **Fim da sessão / End of the session**

## 25 de Novembro

### Doenças da cadeia respiratória mitocondrial / Mitochondrial respiratory chain disorders I

Moderadores:

*M. Pires* (HGSA, Porto), *C. Barbot* (HMP, Porto)

09:00 Mitochondrial disorders and nuclear DNA mutations – *L. Vilarinho*

09:20 Primary and secondary alterations of the mtDNA – *M. Grazina*

09:40 Diagnostic criteria for mitochondrial disorders – *R. Rodenburg*

10:10 Discussion

### 10:20 Pausa para café e sessão de posters / Coffee break and poster session

Moderadores

*E. Martins* (HMP, Porto), *I. T. Almeida* (CMG, FFLisboa)

### Doenças da cadeia respiratória mitocondrial / Mitochondrial respiratory chain disorders II

Moderadores:

*A. Cabral* (HSM, Lisboa), *M. C. Macário* (HUC, Coimbra)

11:20 Prenatal diagnosis of mitochondrial disorders – *R. Rodenburg*

11:50 New approaches to the treatment of mitochondrial disorders  
– *A. Schaefer*

12:20 Discussion

12:30 **Almoço / Lunch**

### Neurotransmissão, epilepsia e doenças metabólicas / Neurotransmission, epilepsy and metabolic disorders

Moderadores / chairpersons:

*K. Dias* (HDE, Lisboa), *M. L. Cardoso* (IGM Porto)

14:00 Neurotransmitter disorders -clinical approach – *R. Surtees*

14:30 Neurotransmitter disorders -laboratorial approach – *M. Verbeek*

15:00 Discussion

15:15 Epilepsy and inherited metabolic disorders – *S. Stoeckler-Ipsiroglu*

15:45 Discussion

16:00 **Pausa para café / Coffee break**

### Doenças da mielina / Myelin disorders

Moderadores:

*L. Borges* (HP, Coimbra), *F. F. Pais* (CHC, Coimbra)

16:30 Biochemical bases of myelin disorders – *C. Resende de Oliveira*

17:00 Contribution of neuro-imaging to the differential diagnosis of  
white matter disorders – *T. Garcia*

17:30 White matter disorders and inborn errors of metabolism – *R. Surtees*

18:00 Discussion

18:15 **Fim do Simpósio / End of the Symposium**

## 3º SIMPÓSIO INTERNACIONAL-SPDM • GRANDE HOTEL DO LUSO 24, 25 de Novembro de 2005 FICHA DE INSCRIÇÃO

### Dados pessoais:

Nome: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Morada de contacto: \_\_\_\_\_

Localidade: \_\_\_\_\_

Telefone: \_\_\_\_\_

Fax: \_\_\_\_\_

Código Postal: \_\_\_\_\_

Email: \_\_\_\_\_

Inscrição  
Sócios SPDM/ASIC: \_\_\_\_\_

Não sócios: \_\_\_\_\_

Estudantes/Bolsistas: \_\_\_\_\_

Até 09/11/05

100 €

115 €

75 €

Após 09/11/05

120 €

140 €

90 €

Alojamento

Grande Hotel do Luso: Single - 49 €

Hotel Palace Bussaco: Single - 75 €

Duplo - 60 €

Duplo - 90 €

Check-out

Check-in

Nº de noites

Pagamento  
Cheque/Vale Postal nº \_\_\_\_\_

si/Banco \_\_\_\_\_

(em nome de ASIC), no valor de \_\_\_\_\_

Recibo

Em nome de \_\_\_\_\_

Morada

Apresenta comunicação?

Título: \_\_\_\_\_

Não

Sim

Oral

Poster

Nº de contribuinte \_\_\_\_\_

Código Postal \_\_\_\_\_