

- 9:45 **Registo com Café de Boas Vindas | Registration with Welcome Coffee**
- 10:00 **Abertura | Opening** : *Maria Carmo Macário (Coordenadora do Curso) - Serv. Neurologia CHUC – D. Neurometabólicas, Coimbra*
- 10:05 – 11:20 Niemann Pick Tipo C | Niemann Pick Type C**
- 10:05 **Genótipo, fenótipo e diagnóstico | Genotype, phenotype and diagnosis**
Charles Lourenço - Neurogeneticista, Univ. São Paulo, Ribeirão Preto, Brasil
- 10:35 **Tratamento: Que opções? | Treatment: which are the options?**
Mercedes Pineda - Neuropediatria, Hosp. Saint Joan de Déu, Barcelona, Espanha
- 11:05 **Discussão | Discussion**
- 11:20 **Café | Coffee break**
- 11:40 - 13:20 Erros Hereditários do Metabolismo Intermediário**
- 11:40 **O papel dos perfis metabólicos no diagnóstico | The role of metabolic profiles in the diagnosis**
Isabel Tavares de Almeida - Met&Gen, Faculdade de Farmácia da Ulisboa
- 12:00 **Discussão | Discussion**
- 12:05 **Acidúrias Orgânicas no adulto | Organic Acidurias in the adult**
Daniel Gomes- Serv. Medicina Interna, Hosp. Sta Maria, CH Lisboa Norte
- 12:25 **Discussão | Discussion**
- 12:30 **Doenças do ciclo da ureia no adulto | Urea cycle Disorders in the adult.**
Teresa Cardoso – Serv. Medicina Interna, C. Hosp. S. João, EPE, Porto
- 12:50 **Discussão | Discussion**
- 12:55 **Leucodistrofias | Leucodystrophies**
Maria Carmo Macário - Serv. Neurologia, CH Universidade de Coimbra
- 13:15 **Discussão | Discussion**
- 13:20 – 14:15 Almoço | Lunch**
- 14:15 - 16:00 A consulta de Doenças Metabólicas do Adulto: Partilha de Experiências | The experience of treatment and follow-up centres**
- 14:15 **Consulta de Genética**
Charles Lourenço - Neurogeneticista, Univ. São Paulo, Ribeirão Preto, Brasil
- 14:30 **Consulta de D. Metabólicas**
Anabela Oliveira - Serv. Medicina Interna, Hosp. Sta Maria, CH Lisboa Norte
- 14:45 **Consulta de D. Metabólicas**
Paulo C. Chaves - Serv. Medicina Interna, C. Hosp. S. João, EPE, Porto
- 15:00 **Consulta de Neurometabólicas**
Ana Gouveia – Serv. Neurologia, CH Universidade de Coimbra
- 15:10 **Consulta Conjunta de Medicina, Endocrinologia, Neurologia e Nutrição**
Sónia Moreira, Serv. Medicina Interna, CH Universidade de Coimbra
- 15:20 **Discussão com café | Discussion with coffee**
- 15:35 **A doença neurológica no adulto e os Erros Hereditários do Metabolismo: quando investigar? | The neurological disease in adults and the Inborn Errors of Metabolism: when to investigate?**
Charles Lourenço - Neurogeneticista, Univ. São Paulo, Ribeirão Preto, Brasil
- 15:55 **Discussão**
- 16:00 **Apresentação e discussão de casos clínicos no âmbito das doenças metabólicas no adulto | Presentation and discussion of clinical cases in the context of metabolic disorders in the adult.**
- 16:50 **Mensagem a reter | Message to take home**
Maria Carmo Macário - Serv. Neurologia, CH Universidade de Coimbra
- 17:00 **Fecho e Café de Despedida | Closing Remarks and Farewell Coffee**