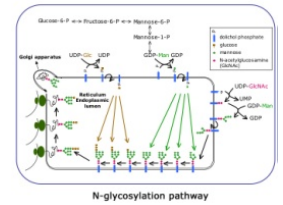
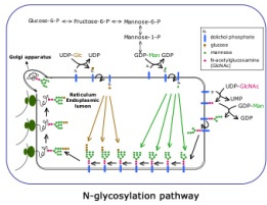


Doenças Genéticas da Glicosilação | CDG

Formação pós graduada | Post-graduate education

Porto, 6 Dezembro 2013 | Porto, December 6, 2013



- 9:45** **Registo com Café de Boas Vindas | Registration with Welcome Coffee**
- 10:00** **Abertura | Opening - Dulce Quelhas, Coordenadora do Curso** (UBQ, CGMJM, CHP, EPE)
- 10:10 – 13:00** **Da Clínica à Genética, atualização de conhecimentos | From Clinics to Genetics, knowledge update**
- 10:10 CDG: de volta ao futuro | *CDG: back to the future*  
Jaak Jaeken, Emeritus Professor at the Faculty of Medicine at the University of Leuven, Belgium
- 10:55 Caracterização de glicoproteínas por espectrometria de massa no cancro e nas CDG | *Glycoprotein characterization by mass spectrometry in cancer and in CDG*  
Hugo Osório, Investigador do Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto – IPATIMUP
- 11:40 "Diagnóstico genético de CDG e investigación en nuevos tratamientos" | *CDG genetic diagnosis and investigation on new treatments*  
Belén Perez, CEDEM, Centro de Diagnostico de Enfermedades Moleculares, Universidade Autonoma de Madrid
- 12:15 A importância da glicosilação do ponto de vista imunológico | *The importance of glycosylation from an immunologic point of view*  
Paula Videira, Medical Sciences Faculty, Chronic Diseases Research Center, Lisbon, Portugal (a confirmar)
- 12:45 CDG - A abordagem laboratorial dos defeitos da N-glicosilação | *CDG N-glycosylation defects - laboratory approach*  
Dulce Quelhas, Unidade de Bioquímica Genética, CGMJM, CHP, EPE
- 13:00 – 14:00** **Almoço | Lunch**
- 14:00 – 16:20** **Workshop clínico | Clinical Workshop**  
**O desafio no diagnóstico de CDG | CDG - A Diagnostic Challenge**
- 14:05 CDG – diferentes fenótipos | *CDG - different phenotypes*  
Paulo Éden, Esmeralda Rodrigues, Elisa Leão Teles, Unidade de Doenças Metabólicas do Centro Hospitalar de S. João, EPE
- 14:25 Doentes CDG com apresentação clínica atípica | *Unusual clinical presentation of CDG patients*  
Esmeralda Martins/Anabela Bandeira, Unidade de Doenças Metabólicas do HSA, CHP,EPE
- 14:45 Experiência de CDG com e sem diagnóstico | *Experience on solved and unsolved CDG cases*  
Luísa Diogo, Unidade de Doenças Metabólicas do Hospital Pediátrico de Coimbra, CHC,EPE
- 15:05 Manifestações hemorrágicas e trombóticas num doente com PMM2-CDG(CDG Ia) | *Bleeding and thrombotic manifestations in a patient with PMM2-CDG (CDG Ia)*  
Sílvia Sequeira/Ana Cristina Dias, Unidade de Doenças Metabólicas do Hospital Pediátrico de D. Estefânia, CHLC,EPE
- 15:25 *Hidropsis fetalis* – Manifestações pré-natais do fenótipo PMM2-CDG | *Hidropsis fetalis – CDG prenatal manifestations in the PMM2-CDG phenotype*  
Lina Ramos, Serviço de Genética , HPC,CHC
- 15:45 Discussão | Discussion
- 16:20** **Avaliação | Evaluation**
- 16:35** **Fecho e Café de Despedida | Closing Remarks and Farewell Coffee**