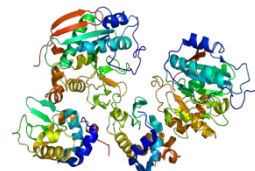


## GALACTOSÉMIA | GALACTOSEMIA



Formação pós graduada | Post graduate education

Lisboa, 8 novembro / November 2013

- 9:45**                    **Registo com Café de Boas Vindas | *Registration with Welcome Coffee***
- 10:00**                    **Abertura | *Opening* - Isabel Rivera, *Coordenadora do Curso* (Met&Gen, iMed.UL, FFUL)**
- 10:10 – 11:10**           **Atualização do conhecimento | *Refreshing the knowledge***
- 10:10                    As bases bioquímicas e moleculares da galactosémia revisitadas | *Revisiting the biochemical and molecular bases of galactosemia*  
Ana Isabel Coelho (Met&Gen, iMed.UL, FFUL)
- 10:40                    Galactosémia: uma doença multi-orgão | *Galactosemia: a multi-organ disease*  
Unid. D. Metab., H. Sta Maria, Lisboa
- 11:10 – 13:00**           **Prognóstico das doenças do metabolismo da galactose: reunindo experiências | *Outcome of galactose metabolism disorders: gathering experiences***
- 11:10                    Lições do passado ao presente | *Lessons from the past to the present*  
Estela Rubio-Gozalbo (Maastricht University Medical Centre, The Netherlands)
- 11:45                    A experiência dos centros Portugueses de tratamento | *The experience of Portuguese treatment centres*  
Unidades Doença Metabólica do H. Sta Maria, do H. D. Estefânia, do H. Pediátrico Coimbra, do H. Sto António e do H. São João
- 12:40                    Discussão: o que mudar para melhorar os nossos protocolos? | *Discussion: what to change to improve our own procedures?*  
Ana Gaspar (Unid. D. Metab., H. Sta Maria, Lisboa), Luísa Diogo (Unid. D. Metab., H. Pediátrico Coimbra) e Esmeralda Martins (Unid. D. Metab., H. Sto António)
- 13:00 – 14:00**           **Almoço | *Lunch***
- 14:00                    Rastreio neonatal da galactosémia: desde a suspeita até à confirmação. Será a harmonização uma prioridade? | *Newborn screening for galactosemia: from the suspicion to the confirmation. Is harmonization a priority?*  
Hugo Rocha (INSA, Porto)
- 14:30                    A utilidade de antigos (metabolitos da galactose) e novos (IgG N-glycans e outros) biomarcadores na monitorização da eficácia do tratamento dietético | *The utility of old (galactose metabolites) and new (IgG N-glycans and others) biomarkers in monitoring efficacy of dietetic treatment*  
Eileen Treacy (National Centre for IMD, Dublin, Ireland)
- 15:00                    Preservação da fertilidade nas jovens galactosémicas: como proceder? | *Fertility preservation in female classic galactosemia patients: how to do?*  
Estela Rubio-Gozalbo (University Medical Centre, The Netherlands)
- 15:30                    Procura de novas alternativas terapêuticas | *Searching for new treatment approaches*  
Isabel Rivera (Met&Gen, iMed.UL, FFUL)
- 16:00                    A Rede Europeia de Galactosémia: um esforço para harmonizar o tratamento | *The European Galactosemia Network (EGN): an effort towards harmonizing patients treatment*  
Estela Rubio-Gozalbo and Eileen Treacy
- 16:20**                    **Avaliação | *Evaluation***
- 16:35**                    **Fecho e Café de Despedida | *Closing Remarks and Farewell Coffee***