

Doenças Hereditárias do Metabolismo

XI Curso Básico

23 a 25 setembro 2013

Sala da Acreditar - Hospital Pediátrico de Coimbra - CHUC

Corpo Docente:

Sílvia Sequeira, Luísa Diogo, Esmeralda Martins, Paula Garcia, Carolina Duarte

– Pediatras

Mónica Vasconcelos - Neuropediatra

Ana Faria, Joana Moutinho - Nutricionistas

Fabiana Ramos, Ana Beleza Meireles, Renata Oliveira - Geneticistas

Manuela Grazina - Bioquímica

Laura Vilarinho - Farmacêutica

Dirigido a:

Internos de Pediatria, Pediatras, Internistas, Neurologistas, Clínicos Gerais...

Enfermeiros, Nutricionistas, Técnicos de Laboratório ...

Inscrições limitadas a 50 participantes.

Inclui bibliografia, cafés e almoços.

Secretariado:

sandra.fonseca@asic.pt

margarida.domingues@asic.pt

ASIC, Hospital Pediátrico | Av. Afonso Romão - Alto da Baleia 3000-030
Coimbra

Apoios:

Patrocínio científico: Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas, Sociedade Portuguesa de Pediatria, Núcleo de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna, Ordem dos Médicos.

Doenças Hereditárias do Metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo (DHM) são um grupo de patologias genéticas raras transversais a todas as idades, de reconhecimento crescente. São muito variadas, apresentando quadros clínicos e laboratoriais complexos. O seu reconhecimento precoce é fundamental para a diminuição da mortalidade e morbilidade, a melhoria da qualidade de vida e o aconselhamento familiar.

O objetivo deste curso é proporcionar aos profissionais de saúde formação específica na área das DHM, abrangendo um vasto leque de patologias incluindo as identificadas no rastreio neonatal.

Os formandos serão objecto de avaliação escrita (facultativa) no final do curso.

Será fornecida bibliografia básica no ato da inscrição.

Programa

23 de setembro, 2ª feira

09:15 - 09:30 Abertura do Curso

09:30 - 10:30 Introdução às Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM)

Conceito de DHM. Classificação. Formas de apresentação clínica. Quando suspeitar de DHM.

Paula Garcia

Doenças hereditárias do metabolismo tipo intoxicação

10:30 - 11:15 Doenças do catabolismo dos aminoácidos I – ciclo da ureia

Esmeralda Martins

11:15 - 11:30 Intervalo para café

11:30 - 12:30 Doenças do catabolismo dos aminoácidos II - esqueleto

carbonado

Esmeralda Martins

12:30 - 14:00 Almoço

14:00 - 14:30 Tratamento dietético das DHM tipo intoxicação proteica

Ana Faria

14:30 - 15:15 Apresentação e discussão de casos clínicos

Paula Garcia

15:15 - 15:30 *Intervalo para café*

15:30 - 16:00 Doenças de intoxicação por açúcares

Paula Garcia

16:00 - 16:15 Tratamento dietético das DHM de intoxicação por açúcares

Ana Faria

16:15 – 17:30 Apresentação e discussão de casos clínicos

Paula Garcia

24 de setembro, 3ª feira

Doenças hereditárias do metabolismo tipo défice energético

09:15 - 10:15 Doenças da oxidação dos ácidos gordos e da cetogénese

Paula Garcia

10:15 - 11:15 Glicogenoses hepáticas e musculares

Sílvia Sequeira

11:15 - 11:30 *Intervalo para café*

11:30 - 12:00 Défice do transportador cerebral da glicose

Mónica Vasconcelos

12:00 - 12:30 Défice da piruvato-desidrogenase

Sílvia Sequeira

12:30 - 14:00 *Almoço*

14:00 - 15:00 Doenças da cadeia respiratória mitocondrial

Manuela Grazina, Luísa Diogo

15:00 - 15:30 Dieta cetogénica

Joana Moutinho

15:30 - 15:45 Intervalo para café

15:45 – 16:15 Défices de creatina cerebral

Carolina Duarte

16:15 – 17:30 Apresentação e discussão de casos clínicos

Luísa Diogo

25 de setembro, 4ª feira

Doenças hereditárias do metabolismo de moléculas complexas

09:15 – 9:45 Doenças dos peroxissomas

Ana Beleza

9:45 - 11:00 Doenças de acumulação lisossómica

Luísa Diogo

11:00 - 11:15 Intervalo para café

11:15 - 12:00 Defeitos congénitos da glicosilação

Fabiana Ramos

12:00 - 12:30 Apresentação e discussão de casos clínicos

Paula Garcia

12:30 - 14:00 Almoço

14:00 - 14:30 Apresentação e discussão de casos clínicos

Luísa Diogo

14:30 - 15:00 Diagnóstico das DHM: rastreio neonatal alargado

Laura Vilarinho

15:00 - 15:30 Condições e tipos de colheitas, processamento, armazenamento e transporte dos produtos biológicos. Colheitas “SOS”

Laura Vilarinho

15:30 - 15:45 Intervalo para café

15:45 – 16:15 - Apresentação e discussão de casos clínicos

Luísa Diogo

*16:15 - 16:45 **Teste de avaliação final***

16:45 - 17:00 Encerramento