

**DESTINATÁRIOS:**  
INTERNOS DE PEDIATRIA | PEDIATRAS | CLÍNICOS GERAIS

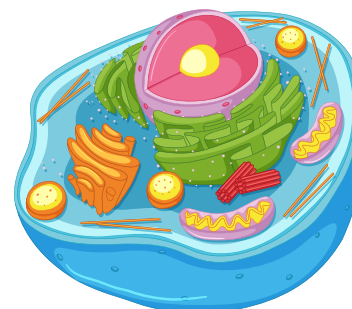
**INSCRIÇÕES:**  
NÚMERO MÁXIMO DE 35 INSCRIÇÕES  
SÓCIOS SDHM 30,00 € | NÃO SÓCIOS SDHM 40,00 €  
A INSCRIÇÃO INCLUI O ALOJAMENTO NA NOITE DE 3 DE JUNHO

**COMISSÃO ORGANIZADORA / CIENTÍFICA:**  
ANA GASPAR  
ESMERALDA MARTINS  
ESMERALDA RODRIGUES  
HELENA SANTOS  
PAULA GARCIA  
SÍLVIA SEQUEIRA

# VIII CURSO

## DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO SPP

DOENÇAS DE MOLÉCULAS COMPLEXAS  
**HOTEL DOS TEMPLÁRIOS, TOMAR**  
**3 E 4 DE JUNHO 2019**



**PRINCIPAIS TEMAS DO ENCONTRO:**

DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA  
DOENÇAS DOS PEROXISSOMAS  
DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO

## 1º DIA – 3 DE JUNHO DE 2019

9.30H - ABERTURA DO SECRETARIADO

9.40H - DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DAS MOLÉCULAS COMPLEXAS:  
INTRODUÇÃO

*Sílvia Sequeira - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central*

### MESA I – DOENÇAS DE SOBRECARGA LISOSSOMAL I

*Moderadores: Esmeralda Rodrigues e Helena Santos*

9.50H - MUCOPOLISSACARIDOSES

*Anabela Bandeira - Centro Hospitalar do Porto*

10.20H - DOENÇA DE FABRY

*Sílvia Sequeira - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central*

10.40H - DOENÇA DE POMPE

*Paula Garcia - Centro Hospitalar Universitário de Coimbra*

11.00H - DISCUSSÃO

11.10H - PAUSA

### MESA II – DOENÇAS DE SOBRECARGA LISOSSOMAL II

*Moderadores: Elisa Leão Teles e Esmeralda Martins*

11.30H - D. GAUCHER

*Teresa Campos - Centro Hospitalar de São João*

11.50H - DÉFICE DA LIPASE LIPOPROTEICA

*Ana Gaspar - Centro Hospitalar de Lisboa Norte*

12.10H - DISCUSSÃO

12.20H - CASOS CLÍNICOS (2 CASOS)

12.40H - ALMOÇO

### MESA III – DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

*Moderadores: Ana Gaspar e Anabela Bandeira*

14.00H - DOENÇA DE NIEMANN PICK

*Esmeralda Martins - Centro Hospitalar do Porto*

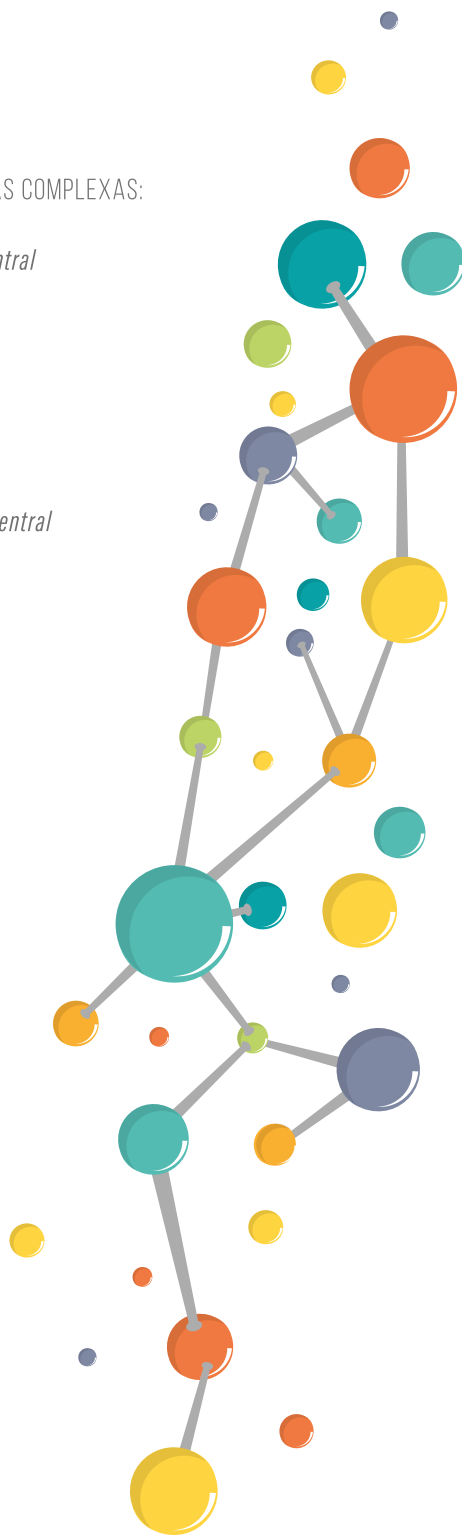
14.20H - CLN2

*Sandra Jacinto - Centro Hospitalar de Lisboa Central*

14.40H - OUTRAS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS

*Elisa Leão Teles - Centro Hospitalar de São João*

15.00H - DISCUSSÃO



15.10H - CASO CLÍNICOS (2)

15.40H - PAUSA

### MESA IV – VELHAS E NOVAS DOENÇAS DE MOLÉCULAS COMPLEXAS I

*Moderadores: Paula Garcia e Esmeralda Martins*

16.10H - OLIGOSSACARIDOSES

*Esmeralda Rodrigues - Centro Hospitalar de São João*

16.30H - DOENÇAS DOS LÍPIDOS COMPLEXOS

*Sílvia Sequeira - Centro Hospitalar de Lisboa Central*

16.50H - CASO CLÍNICOS (2)

17.15H - FINAL DO DIA DE TRABALHO

17.20H - REUNIÃO PLENÁRIA DA SDHM

18.00H - REUNIÃO DA DIRECÇÃO DA SECÇÃO DAS DHM

## 2º DIA – 4 DE JUNHO DE 2019

### MESA V – VELHAS E NOVAS DOENÇAS DE MOLÉCULAS COMPLEXAS II

*Moderadores: Sandra Jacinto e Teresa Campos*

9.00H - DIAGNOSTICO BIOQUÍMICO E GENÉTICO DAS DSL

*Lúcia Lacerda - CHP - Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães*

9.30H - DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO

*Dulce Quelhas - CHP - Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães*

10.00H - DOENÇAS DOS PEROXISOMAS

*Helena Santos - Centro Hospitalar de Gaia /Espinho*

10.20H - DISCUSSÃO

10.30H - PAUSA

### MESA VI – CASOS CLÍNICOS INTERATIVOS

*Moderadores: Sílvia Sequeira, Helena Santos, Esmeralda Rodrigues*

11.00H - CASOS CLÍNICOS INTERACTIVOS

12.15H - TESTE DE AVALIAÇÃO

12.50H - CORRECÇÃO DO TESTE

13.00H - ENCERRAMENTO DO CURSO