

1º
CONGRESSO NACIONAL DE
DOENÇAS RARAS

Passado Presente Futuro

PROGRAMA



HOTEL TIVOLI SINTRA

31 de Outubro a 2 de Novembro 2019



1º CONGRESSO NACIONAL DOENÇAS RARAS

- Tema: *Passado, Presente e Futuro*
- Data: 31 de Outubro a 2 de Novembro 2019
- Local: Hotel Tivoli - Sintra

- Presidente: Luís Brito Avô
- Secretários-Gerais: Luísa Pereira e Patrício Aguiar

- Organização: NEDR da SPMI
- Comissão Organizadora: Luís Brito Avô, Luísa Pereira e Patrício Aguiar
- Comissão Científica: Luís Brito Avô, Luísa Pereira, Patrício Aguiar, Diogo Cruz, José Luís Ducla Soares, Lélita Santos, Francisco Araújo, Elga Freire, Teresa Cardoso, Rosa Ribeiro, Arlindo Guimas, Sara Rocha

- Datas Importantes:
 - 30 de agosto de 2019 - Abertura das inscrições no Congresso e cursos pré-congresso
 - 30 de agosto de 2019 - Abertura da Submissão de Trabalhos Científicos
 - 18 de outubro de 2019 - Data limite para submissão de Resumos
 - 21 de outubro de 2019 - Data limite para a resposta dos Revisores
 - 22 de outubro de 2019 - Data limite para resposta aos Autores
 - 20 de outubro de 2019 - Data limite para a inscrição nos Cursos pré-congresso



PROGRAMA:

5ª FEIRA – 31 DE OUTUBRO DE 2019

– CURSOS PRÉ-CONGRESSO

8:30 - 18:00 Curso Doenças Lisossomais de Sobrecarga do NEDR

8:30- 18:00 Curso genética para não geneticistas do NEDR

6ª FEIRA – 1 DE NOVEMBRO DE 2019

8:30 Abertura secretariado

9:00 Cerimónia Abertura

Graça Freitas, Lisboa; Luís Brito Avô, Lisboa

9:30 Conferência - Comissão Interministerial para as Doenças Raras

Diogo Cruz, Lisboa

10:30 *Coffee break*

11:00 Mesa Redonda Núcleos SPMI – Núcleo de Risco Vascular

o Tema: Erros hereditários do metabolismo lipídico

Moderadores: Francisco Araújo, Lisboa; Diogo Cruz, Lisboa

11:00 - 11:20: Compreender os erros hereditários do metabolismo lipídico: Abordagem fisiopatológica duma perspetiva clínica

Pedro Marques da Silva, Lisboa

11:20 - 11:35: Erros hereditários metabolismo - Novas ferramentas diagnósticas

Mafalda Bourbon, Lisboa

11:35 - 11:50: Dislipidémias hereditárias – novas terapêuticas

Pedro Valdivielso Felices, Málaga

12:00 Mesa Redonda Núcleos SPMI – Núcleo de Estudos Doenças Raras

o Tema: Amiloidose ATTR

Moderadores: Luísa Pereira, Lisboa; Luís Brito Avô, Lisboa

12:00-12:10: Programa *Awareness* - Projeto PAF 2019-2020

Luísa Pereira, Lisboa



12:10-12:30: Polineuropatia ATTR: Experiência dum centro de referência
Catarina Falcão de Campos, Lisboa

12:30- 12:50: Amiloidose Cardíaca ATTR
Conceição Coutinho, Lisboa

13:00 Almoço

14:00 Meet the expert

Moderadores: Patrício Aguiar, Lisboa; Marta Amorim, Lisboa

o Tema: Novas Estratégias Terapêuticas em Doenças Genéticas

Doenças Lisossomais de Sobrecarga

Michael Beck, Mainz

Terapêutica com Oligonucleótidos Antisense

Steve Hughes, San Diego

15:00 Sessão Patient Advocacy

Moderadores: Joaquim Brites, Lisboa; Luís Brito Avô, Lisboa

Palestrante: Vanessa dos Reis Ferreira, Lisboa

16:00 Coffee break

16:30 Mesa Redonda Núcleos SPMI – Núcleo de Medicina Paliativa

o Tema: Cuidados Paliativos nas Doenças Raras: a experiência do CHUP

Moderadores: Elga Freire, Porto; Luísa Pereira, Lisboa

**16:30- 16:55: Consulta multidisciplinar para doenças neuromusculares -
pediatria e adultos**

Elga Freire, Porto

**16:55- 17:20: Transição de cuidados da Pediatria para a Medicina de
Adultos**

Ana Lúcia Cardoso, Porto; Lurdes Morais, Porto

17:30 Sessão de Posters

*Moderadores: Luís Brito Avô, Lisboa; Luísa Pereira, Lisboa; Patrício Aguiar,
Lisboa*

18:30 Reunião NEDR com sócios

20:00 Jantar do Congresso



SÁBADO – 2 DE NOVEMBRO DE 2019

9:00 Meet the expert

Moderador: Patrício Aguiar, Lisboa

o Tema: Terapêutica domiciliária e Consulta de Enfermagem em DLS

Niamh Finnegan, Londres (a confirmar)

9:45 Meet the expert

Moderador: Luís Brito Avô, Lisboa

o Tema: Oftalmologia e doenças Raras

Eduardo Silva, Lisboa

10:30 Coffee break

11:00 Mesa Redonda Núcleos SPMI – Núcleo de Estudos Doenças Raras

o Tema: Doenças Ósseas Raras

Moderadores: Lélita Santos, Coimbra; Manuel Cassiano Neves, Lisboa

11:00-11:20: Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra - Update (ERN-BOND-CHUC)

Sérgio Sousa, Coimbra

11:20- 11:40: Displasias Ósseas Raras no adulto

Sandra Santos, Coimbra

11:40-12:00: Doença de Camurati-Engelmann

Sónia Moreira, Coimbra

12:00 Mesa Redonda Núcleos SPMI – Núcleo de Estudos Doenças Raras

o Tema: Doenças Armazenamento Glicogénio

Moderadores: Maria Teresa Cardoso, Porto; Sara Rocha, Porto

12:00-12:25: GSD type IV. A mild late onset phenotype. The importance of novel genetic testing in the diagnosis of unresolved neuromuscular metabolic disorder

Maria Teresa Cardoso, Porto

12:25-12:50: GSD type IX. Resolution of signs and symptoms by adulthood could question and change the diagnosis

Paulo Chaves, Porto

13:00 Almoço



14:00 Meet the expert

Moderador: Carlos Moreira, Lisboa

o Tema: Pathways portuguesas do medicamento órfão

Do diagnóstico à avaliação pela Comissão Coordenadora do Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga – Um exemplo

Sílvia Sequeira, Lisboa

Medicamentos Órfãos em Portugal

Prelector a confirmar

15:00 Mesa Redonda Núcleos SPMI – Núcleo de Estudos Doenças Raras

o Tema: Investigação em Doenças Raras

Moderadores: Patrício Aguiar, Lisboa; Luísa Pereira, Lisboa

15:00-15:20: Projeto português de identificação de novos biomarcadores de doença de Parkinson em portadores da mutação GBA

Joana Santos, Lisboa

15:20-15:40: O impacto duma equipa multidisciplinar na investigação clínica – Microangiopatia trombótica, um exemplo

Miguel Uriol Rivera, Palma de Maiorca

15:40-16:00: HORIZON 2020 – Oportunidades de financiamento em Doenças Raras

Anabela Isidro, Lisboa

16:30 Coffee break

17:00 Video- Conferência *Passado, Presente e Futuro*

John Francis Crowley, New Jersey

17:30 Cerimónia de encerramento e entrega de prémios

Luís Brito Avô, Lisboa; Luísa Pereira, Lisboa; Patrício Aguiar, Lisboa

Momento cinematográfico - “Extraordinary Measures”