

Parceiros na Organização



Parceiros Científicos e Institucionais



Formação Creditada



ORDEM DOS
BIÓLOGOS

PATROCINADORES



XLVIII Conferências de Genética Doutor Jacinto Magalhães

31 JAN
01 FEB
2020



40 ANOS
AO SERVIÇO
DA COMUNIDADE

CGM
Centro de Genética Médica
Doutor Jacinto Magalhães

- A Genética Médica em 2020
- Diagnóstico Pré-Natal: O que há de novo?
- O CGM e as Associações de Doentes: uma relação de proximidade
- Abordagem Multidisciplinar na Doença Genética
- Doenças Metabólicas
- Atrofia Muscular Espinhal

PRÉMIOS PARA
MELHORES TRABALHOS

RESUMOS PUBLICADOS
EM REVISTA INDEXADA

**SUBMISSÃO
ORGANIZAÇÃO
INFORMAÇÕES
LOCAL**

Submissão de resumos até 9 de Janeiro de 2020
Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães | Centro Hospitalar Universitário do Porto
www.confgenetjacintomagalhaes.org
Super Bock Arena - Pavilhão Rosa Mota



40 ANOS AO SERVIÇO DA COMUNIDADE | 40 years serving the community

31.01.2020 - Sexta-feira | Friday

08h15 Abertura do Secretariado | Registration

09h00 A Genética Médica em 2020 | Medical Genetics in 2020

Moderadores | Chairs: Mariana Monteiro (UMIB-ICBAS); Claudia Falcão Reis (CGMJM-CHUP)
Bert De Vries (Radboud UMC). *O que podemos aprender com a Genética das doenças do neurodesenvolvimento* | What we can learn from the genetics of neurodevelopmental disorders
Gabriela Soares (Colégio da Especialidade de Genética Médica O.M.). *18 Anos do Internato de Genética Médica em Portugal* | 18 Years of Medical Genetics Internship in Portugal

10h15 Café e Discussão de Posters | Coffee Break and Poster Discussions

10h45 Diagnóstico Pré-Natal: O que há de Novo ? | Prenatal Diagnosis: What's New?

Moderadores | Chairs: Natália Oliva Teles (CGMJM-CHUP) Luís Guedes Martins (CMIN-CHUP)
Joris Vermeesch (DHG, KU Leuven). *Novas abordagens no diagnóstico pré-implantatório e pré-natal* | Novel approaches for preimplantation and prenatal diagnosis
Fabiana Ramos (HPC-CHUC). *Teste pré-natal não invasivo em Portugal* | Non-invasive prenatal testing in Portugal

12h00 Sessão de Abertura | Opening Session

Ana Fortuna (Diretora CGMJM-CHUP)
Paulo Barbosa (Presidente CA-CHUP)
Caldas Afonso (Diretor CMIN-CHUP)
Henrique Cyrne Carvalho (Diretor CE ICBAS-UP)
Leonor Beleza (Presidente da Fundação Champalimaud) [tbc]
Fernando Paulo (Vereador Pelouro da H e CS - PE da CMP)
Carlos Nunes (Presidente CD da ARS-Norte)
Presidente da Secção Regional do Norte da O.M. [tbc]

13h00 Almoço | Lunch

14h00 Comunicações Orais | Oral Presentations

Moderadores | Chairs: Ana Berta Sousa (HSM-CHULN); Rosário Pinto Leite (CHTMAD)

15h00 O CGMJM e as Associações de Doentes: uma relação de proximidade | CGMJM and Patient Organizations: a relationship of proximity

Moderadores | Chairs: Rui Vaz Osório (CGMJM); Paula Jorge (CGMJM-CHUP)
APN | Associação Portuguesa de Neuromusculares; APOFEN | Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e Outras Doenças Metabólicas; APL | Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma; APCDG | Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras; ASFP | Associação Sanfilippo Portugal

16h00 Discussão de Posters | Poster Discussions

16h30

Abordagem Multidisciplinar na Doença Genética | Multidisciplinary approach in Genetic Disorders

Moderador | Chairs: Teresa Kay (HDE-CHULC); Anabela Bandeira (CMIN-CHUP)

Carla Carmona (CGMJM-CHUP). *A Psicologia Clínica* | Clinical Psychology
Manuela Ferreira de Almeida (CGMJM-CHUP). *A Nutrição Clínica* | Clinical Nutrition

17h30

Medicina Personalizada | Personalized medicine

Moderador | Chair: João Paulo Oliveira (CHUSJ)
A. Garanto Iglesias (DHG, KU Leuven). *Medicina personalizada: do laboratório para o doente* | Personalized medicine - from bench to bedside

18h00

Porto de Honra | Port of Honour

01.02.2020 - Sábado | Saturday

09h00

Doenças Metabólicas | Metabolic Disorders

Moderadores | Chairs: Esmeralda Martins (CMIN-CHUP); Dulce Quelhas (CGMJM-CHUP)
Patrícia Janeiro (HSM-CHULN). *Evolução do diagnóstico de Doenças Hereditárias do Metabolismo em Portugal, a experiência de um centro de referência* | Evolution of the diagnosis of Hereditary Metabolic Disorders in Portugal, the experience of a reference center
Andre Van Kuilenburg (Amsterdam UMC, The Netherlands). *Solucionando os dilemas das Doenças Metabólicas Mendelianas, através da análise fenotípica e genotípica* | Solving the Unknown in Mendelian Metabolic Diseases through Deep Phenotyping and Genotyping
Representante da MetabERN. *A rede de referência europeia de Doenças Hereditárias do Metabolismo* | The European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders

10h15

Café e Discussão de Posters | Coffee Break and Poster Discussions

11h00

Atrofia Muscular Espinhal | Spinal Muscular Atrophy

Moderadores | Chairs: Manuela Santos (CMIN-CHUP); Rosário Santos (CGMJM-CHUP)
Teresa Moreno (HSA-CHULN). *Panorama da SMA em Portugal - novas terapêuticas* | The SMA landscape in Portugal - new therapeutics
Natalia Mendoza-Ferreira (IHG, U. Hospital Cologne). *Modificadores protectores na SMA: vias para o desenvolvimento de novas terapêuticas* | Protective Modifiers of SMA: The avenues to develop new disease therapeutics

12h15

Sessões de Fecho e Entrega de Prémios | Closing and Awards Sessions

Ana Fortuna (Diretora CGMJM-CHUP)
José Barros (Diretor Clínico-CHUP)
Luís Carlos Delgado (CGMJM-CHUP)
Luísa Lobato (DEFI-CHUP)
Jorge Pinto Basto (Presidente Colégio E. Genética Médica, OM)