

## UM OUTRO OLHAR SOBRE AS RARAS: SOMOS 300 MILHÕES! REFRAMING RARE.

28 de fevereiro | 9:15 - 12:45 – Lisboa | 14:00 - 16:50 – Porto

(Transmissão simultânea por videoconferência)

### LISBOA

9:15 - 9:45. Receção dos convidados

9:45 - 10:00. Sessão de abertura

- **Cristina Abreu Santos** - Vogal do Conselho Diretivo do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
- **Diogo Cruz** - Estratégia Integrada para as Doenças Raras – Direção-Geral da Saúde
- **Luís Brito Avô** - Coordenador do Núcleo de Estudos de Doenças Raras – Sociedade Portuguesa de Medicina Interna
- **Glória Isidro** - Coordenadora do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

10:00 - 11:40. Sessão de palestras curtas sobre doenças raras

- ***A visão do Investigador***  
*João Lavinha, Investigador*  
*Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge*
- ***O olho clínico***  
*Patricia Dias, Geneticista Clínica*  
*Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte*
- ***Uma força rara***  
*APN - Associação Portuguesa de Neuromusculares*
- ***O percurso das raras***  
*Marta Jacinto*  
*Comissão instaladora da nova entidade agregadora de associações de doenças raras*

11:40 - 12:10. Coffee-break e visita guiada à exposição do Departamento de Genética Humana “Do passado ao futuro: Genética Humana”

12:10 - 12:30. Assinatura de protocolo colaborativo com a Associação Nacional de Fibrose Quística

**RARE IS MANY. RARE IS STRONG. RARE IS PROUD.**  
**Raro é ser muitos, raro é ser forte, raro é ter orgulho nisso!**

## Intervalo (almoço livre)

### PORTO

14:00 - 14:20. Receção dos convidados

14:20 - 14:40. Sessão de abertura

- **Fernando de Almeida** - Presidente do Conselho Diretivo do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
- **Válter Fonseca** - Estratégia Integrada para as Doenças Raras – Direção-Geral da Saúde
- **Laura Vilarinho** - Coordenadora da unidade de rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

14:40 - 16:00. Sessão de palestras curtas sobre doenças raras

- ***A visão do Investigador***  
*Laura Vilarinho, Investigadora*  
*Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge*  
  
*Sandra Alves, Investigadora e representante do European Joint Programme of Rare Diseases (EJP-RD)*  
*Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge*
- ***O olho clínico***  
*Margarida Coelho, Pediatra*  
*Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto*
- ***Uma força rara***  
*Elisabete Almeida, Presidente da APOFEN*  
*Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e outras doenças Metabólicas*

16:00 - 16:30. Coffee-break e visita guiada à exposição do Departamento de Genética Humana “Do passado ao futuro: Genética Humana”

16:30 - 16.50. Assinatura de protocolo colaborativo com a Associação Portuguesa de Fibrose Quística

**RARE IS MANY. RARE IS STRONG. RARE IS PROUD.**  
**Raro é ser muitos, raro é ser forte, raro é ter orgulho nisso!**

