

## **SPRING MEETING SPDM 224**

### **SPDM Spring Meeting - Doenças do metabolismo energético**

#### **6 de junho – Glicogenoses**

14:00 - 14:30 | Breve introdução sobre o metabolismo do glicogénio

Palestrante: Hugo Rocha

14:30 - 16:00 | Patologias (Apresentação, Diagnóstico, Tratamento)

1. Glicogenoses hepáticas e musculares

Palestrante: Patrícia Janeiro

2. Nutrição e cuidados interdisciplinares

Palestrante: Rita Loureiro

3. Novas abordagens terapêuticas

Palestrante: Patrícia Lipari Pinto

16:00 - 16:30 | Coffee break

16:30 - 18:30 | Workshop interativo e discussão de casos clínicos

Discussão de casos clínicos – Patricia Janeiro, Rita Loureiro, Patrícia Pinto

#### **7 de junho – Distúrbios da $\beta$ -Oxidação dos Ácidos Gordos**

09:00 - 09:30 | Breve introdução sobre o metabolismo da  $\beta$ -oxidação dos ácidos gordos

Palestrante: Ana Paula Leandro

09:30 - 11:00 | Patologias (Apresentação, Diagnóstico)

1. Defeitos no ciclo da carnitina (Transportador de carnitina, CPT I, CACT, CPT II)

Palestrante: Arlindo Guimas

2. Defeitos da  $\beta$ -oxidação mitocondrial (VLCAD, LCHAD, MCAD), MADD

Palestrante: TBC

11:00 - 11:30 | Coffee break

11:30 - 13:00 | Tratamento e cuidados interdisciplinares

1. Nutrição e cuidados interdisciplinares

Palestrante: Carla Vasconcelos

2. Novas abordagens terapêuticas

Palestrante: Sónia Moreira

13:00 - 14:30 | Almoço

14:30 - 16:30 | Workshop interativo e discussão de casos clínicos

Discussão de casos clínicos (2 pediátricos, 2 adultos) Arlindo Guimas, Sara Ferreira, Sónia Moreira

## **8 de junho – Citopatias Mitocondriais**

09:00 - 09:30 | Citopatia mitocondrial e marcadores bioquímicos

Palestrante: Margarida Silva

09:30 - 10:00 | Complexidade genética das citopatias mitocondriais

Palestrante: Manuela Grazina

10:30 - 11:00 | Coffee break

11:00 -12:00 | Patologias (Apresentação, Diagnóstico, Tratamento)

1. Citopatias mitocondriais

Palestrante: Sandra Jacinto

2. Novas abordagens terapêuticas

Palestrante: Margarida Coelho

12:00 - 13:30 Workshop interativo e discussão de casos clínicos

Discussão de casos clínicos (4 casos pediátricos) – Sandra Jacinto, Ana Cristina Ferreira, Margarida Coelho