

Winter Meeting

PROGRAMA



12, 13 & 14
novembro 2026



Leiria
Hotel Eurosol Leiria & Jardim



12 de novembro | Quinta-feira

14:00	Abertura do Secretariado
14:30	O desafio do diagnóstico no adulto: formas de início no adulto e diagnóstico tardio
15:00	Da Lesão de Órgão à Suspeita de Doença Lisossomal no Adulto Atingimento Cardio-Renal
15:30	Atingimento Hematológico
16:00	 Coffee-break
16:30	Workshop prático Mesa 1 Doença de Fabry: Do Atingimento Cardio-Renal ao tratamento Mesa 2 Doença de Gaucher & ASMD: Manifestações Sistémicas, Viscerais e Hematológicas
17:50	Discussão final
18:00	Encerramento do primeiro dia

13 de novembro | Sexta-feira

09:00	Diagnóstico de Precisão e a Articulação com o Laboratório Utilidade e limitação dos biomarcadores específicos no diagnóstico e seguimento
09:30	Variantes de Significado Incerto (VUS) nas LSDs: Como valorizar com biópsia ou estudos funcionais?
10:00	O papel das “pseudo-deficiências” e mutações com manifestação tardia
10:30	 Coffee-break
11:00	Decisão Terapêutica, Monitorização e Desafios a longo prazo Uma Abordagem Prática Através dos Modelos da Doença de Fabry e Doença de Pompe Decisão e Escolha Terapêutica de Precisão: Critérios de início, escolha do fármaco e avaliação de resposta
11:30	Abordagem nutricional em contexto de disfagia, alterações gastrointestinais e renais
12:00	A gestão da gravidez nas doenças lisossomais de sobrecarga
12:30	Desafios nas Doenças Lisossomais: Sessão Interativa
13:00	 Almoço
14:30	Da Lesão de Órgão à Suspeita de Doença Lisossomal no Adulto (Parte 2) Atingimento Muscular
15:00	Atingimento Neurológico tardio
15:30	Workshop prático Mesa 1 Doença de Pompe: A Gestão Neuromuscular e Respiratória Mesa 2 Leucodistrofias & Niemann-Pick C: O Desafio do Atingimento Neurológico Avançado e Diagnóstico Complexo
16:15	 Coffee-break
16:45	Workshop prático (continuação)
17:30	Discussão final
18:00	Encerramento do segundo dia

14 de novembro | Sábado

09:15	Debate: O Impacto das Terapias Atuais na Reversão vs. Estabilização do Dano de Órgão (Debate aberto sobre a indicação, suspensão ou adaptação de terapêuticas específicas quando há fibrose cardíaca, nefropatia terminal ou défice neurológico grave.)
10:00	A Transição de Cuidados da Pediatria para a Medicina de Adultos (Protocolos formais de transferência, autonomização do jovem adulto e capacitação da equipa de adultos)
11:00	 Coffee-break
11:30	Mesa-Redonda Final: O Futuro dos Centros de Referência de LSDs de Adultos (Visão holística da equipa: O que falta para otimizar o circuito do doente em Portugal? Integração de dados Laboratórios-Hospital, acompanhamento domiciliário, registos nacionais).
12:30	Encerramento do Winter Meeting e avaliação final