



SOCIEDADE PORTUGUESA
DE DOENÇAS METABÓLICAS

Winter Meeting



12, 13 & 14
novembro 2026



Leiria
Hotel Eurosol Leiria & Jardim

Doenças de Sobrecarga Lisossomal no Adulto: Da lesão de órgão ao diagnóstico e tratamento

12 de novembro | Quinta-feira

12:30	Abertura do secretariado
13:00	Almoço de boas-vindas
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
15:30	Atingimento Cardio-Renal 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
09:00	Utilidade e Limitação dos biomarcadores específicos no diagnóstico e seguimento
09:30	Variantes de Significado Incerto (VUS) nos 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
11:00	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 nos Doenças Lisossomais: Sessão Interativa
13:00	Almoço
14:30	Da Lesão de Órgão à Suspeita de Doença Lisossomal no Adulto (Parte 2)
14:30	Atingimento Muscular
15:00	Atingimento Neurológico tardio
15:30	Workshop prático Mesa 1 Doença de Pompe: A Gestão Neuromuscular e Respiratória Mesa 2 Leucodistrofias e Niemann-Pick C: O Desafio do Atingimento Neurológico Avançado e Diagnóstico Completo
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 formas 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 laboratoriais-hospital, acompanhamento domiciliário, registos nacionais).
12:30	Encerramento do Winter Meeting e avaliação final
13:30	Almoço de encerramento