



7º CURSO DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA

PLANO DE FORMAÇÃO

- Título: Curso Doenças Lisossomais de Sobrecarga
- Local: Évora Hotel, Évora, Portugal
- Organização: Núcleo de Estudos Doenças Raras (NEDR) • Sociedade Portuguesa de Medicina Interna (SPMI)
- Data: 24 de Fevereiro de 2022
- Horário: 08:45 - 18:15
- População Alvo: médicos (internos ou especialistas), enfermeiros, farmacêuticos, outros profissionais de saúde
- Objetivos: Formação e atualização científica de profissionais de saúde em Doenças Lisossomais de Sobrecarga
- Contatos: nedr@spmi.pt • SPMI: 217 520 570 / 217 520 578

INTRODUÇÃO

As Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS) são patologias caracterizadas pela deficiência de enzimas necessários a processos biológicos essenciais de turnover fisiológico dos constituintes celulares. Esta deficiência gera a acumulação de macromoléculas não degradadas dentro dos lisossomas. Deste mecanismo patogénico comum, resulta um aumento de volume e número destes organelos, culminando na disfunção celular e conseqüentemente nas mais variadas manifestações clínicas. Estas tendem a afetar todos os sistemas orgânicos de forma progressiva, tornando-se incapacitantes ou comportar mesmo risco de vida. O reconhecimento dos sintomas de apresentação, um diagnóstico precoce e eventual tratamento são essenciais para travar a evolução destas doenças.

RACIONAL

As Doenças Raras, pela sua raridade, complexidade, carácter multissistémico, exercício de diagnóstico e implementação de terapêuticas de exceção, apresentam-se como um campo de excelência para a prática clínica do Internista. Neste contexto a Sociedade Portuguesa de Medicina Interna (SPMI), num movimento de renovada atenção e oportunidade de intervenção sobre estas Patologias, e na sequência de iniciativas já anteriormente desenvolvidas, aprovou a constituição de um Núcleo de Estudos de Doenças Raras (NEDR), com o objetivo primordial de estabelecer contacto regular entre os associados e promover reuniões para intercâmbio de informações no âmbito da Doenças Raras, promovendo a atualização científica de profissionais de saúde. Neste contexto surge assim o Curso de Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS), atualmente na sua 7ª edição.



OBJECTIVOS

Objectivos Gerais

- O Curso de Doenças Lisossomais de Sobrecarga destina-se Médicos (internos ou especialistas) membros da SPMI, com interesse na área das DLS, que desejem ter uma formação básica ou aprofundar os seus conhecimentos em DLS.

Objectivos Específicos

- No final do curso os formandos deverão ter adquirido:
 - Conhecimentos de fisiopatologia geral em DLS e Lisossomas;
 - Conhecimentos específicos sobre DLS com terapêutica atualmente disponível:
 - ✓ Niemann Pick
 - ✓ Doença de Fabry
 - ✓ Doença de Gaucher
 - ✓ Mucopolissacaridoses
 - ✓ Cistinose nefrogénica
 - ✓ Defice Lipase Ácida Lisossomal
 - ✓ Doença de Pompe

PLANO DO CURSO

08:45 –SECRETARIADO

09:00 – ABERTURA (Coordenação do Curso)

09:15 - DOENÇAS LISOSOMAIS DE SOBRECARGA (Dr Luís Brito Avô)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 25; Tempo total: 45minutos; Apresentação: 30minutos; Vídeo sobre fisiologia das células eucarióticas e papel dos lisossomas: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

10:00 - DOENÇA DE POMPE (Dr Miguel Santos)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

10:50 – COFFEE BREAK

11:10 - DOENÇA DE FABRY (Dra Luísa Pereira)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

12:00 - CISTINOSE NEFROGENICA (Dra Anabela Oliveira)



Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50 minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

12:50 – ALMOÇO

14:00 – MUCOPOLISSACARIDOSES (Dr Patrício Aguiar)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50 minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

14:50 – DEFICE LIPASE ACIDA LISOSSOMAL (Dr Diogo Cruz)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50 minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

15:40 – NIEMANN-PICK (Dra Teresa Cardoso)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50 minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

16:30 – DOENÇA DE GAUCHER (Dra Adriana Roque)

Descrição: Apresentação PowerPoint. Número máximo slides: 35; Tempo total: 50 minutos; Apresentação: 35 minutos; Vídeos e imagens dos doentes e principais manifestações: 5 minutos; Discussão e perguntas: 10 minutos

17:20 – INTERVALO

17:45 - AVALIAÇÃO FINAL (Duração 30 minutos)

AVALIAÇÃO E ACREDITAÇÃO DE CONHECIMENTOS

É um curso com prova final de avaliação e com creditação pela SPMI, sendo neste sentido uma mais valia também para a formação dos internos de medicina interna.

Prova de avaliação final: Teste de avaliação de conhecimentos, composto por um total de 20 perguntas de escolha múltipla (4 perguntas de cada tema abordado) com a duração de 30 minutos.

Sistema de Classificação: expresso numa escala de 0-20 valores, sendo a nota mínima positiva de 10 valores. De forma adicional ao valor numérico é incluído no diploma de conclusão do curso, uma menção qualitativa com a seguinte correspondência:

- 10-13 valores: suficiente
- 14-15 valores: Bom
- 16-17 valores: Muito Bom
- 18-20 valores: Excelente



COMISSÃO CIENTÍFICA

- Dr Luís Brito Avô
- Dr^a Luísa Pereira
- Dr Patrício Aguiar
- Dr Diogo Cruz

PRELECTORES:

- Dr Luís Brito Avô
- Dr^a Teresa Cardoso
- Dr^a Luísa Pereira
- Dr^a Adriana Roque
- Dr Patrício Aguiar
- Dr^a Anabela Oliveira
- Dr Diogo Cruz
- Dr Miguel Santos

BIBLIOGRAFIA E TEXTOS DE APOIO

Após confirmação da inscrição, cada aluno irá receber a bibliografia fornecida pelos docentes do Curso de Doenças Lisossomais de Sobrecarga.

Na abertura do curso, o secretariado, irá ainda fornecer o livro de apoio do curso, composto pelos currículos dos docentes, resumos e slides das respetivas apresentações, um bloco de notas e outros artigos científicos com relevância para cada um dos temas.

CONTACTOS

nedr@spmi.pt

SPMI telf. 217 520 570 / 217 520 578