

**CURSO  
PRÉ SIMPÓSIO**

**DOENÇAS  
LISOSSOMAIS  
SOBRECARGA**

**24 DE FEVEREIRO 2023**

**Hotel Marina Atlântico, Ponta Delgada  
SÃO MIGUEL - AÇORES**

**PROGRAMA**

## 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.

**OBJETIVOS** Formação e atualização científica de profissionais de saúde em Doenças Lisossomais de Sobrecarga

**OBJECTIVOS GERAIS** O Curso de Doenças Lisossomais de Sobrecarga destina-se Médicos ou outros profissionais de Saúde, 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

Alfa Manosidose

# CURSO PRÉ SIMPÓSIO

## SEXTA-FEIRA – 24 DE FEVEREIRO

- 08:30h Abertura do Secretariado
- 08:45-09:00h **Abertura do Curso**  
Luísa Pereira
- 09:00-09:50h **DOENÇAS LISOSOMAIS DE SOBRECARGA**  
Luís Brito Avô
- 09:50-10:40h **DOENÇA DE POMPE**  
Miguel Oliveira Santos 
- 10:40-11:00h Coffee-break
- 11:00-11:50h **DOENÇA DE FABRY**  
Luísa Pereira
- 11:50-12:40h **CISTINOSE NEFROGENICA**  
Anabela Oliveira 
- 12:40-14:00h Almoço
- 14:00-14:50h **MUCOPOLISSACARIDOSES**  
Patrício Aguiar 
- 14:50-15:40h **ALFA MANOSIDOSE**  
Patrício Aguiar 
- 15:40-16:30h **DEFICE LIPASE ACIDA LISSOSSOMAL**  
Diogo Cruz
- 16:30-16:50h Coffee-break
- 16:50-17:40h **NIEMANN-PICK**  
Joana Santos
- 17:40-18:30h **DOENÇA DE GAUCHER**  
Adriana Roque 
- 18:30h **AVALIAÇÃO FINAL**

## ORGANIZAÇÃO



**COORDENAÇÃO** Luísa Pereira e Patrício Aguiar

**COMISSÃO CIENTÍFICA** Adriana Roque, Anabela Oliveira, Diogo Cruz, Joana Santos, Luís Brito Avô, Luísa Pereira, Miguel Oliveira Santos e Patrício Aguiar

**POPULAÇÃO ALVO** Médicos (internos ou especialistas), enfermeiros, farmacêuticos, outros profissionais de saúde com interesse em DLS

## SPONSORS



**sanofi**



## SECRETARIADO

**admedic<sup>+</sup>**

sofia.gomes@admedic.pt  
paula.cordeiro@admedic.pt