

VIII SIMPÓSIO

DO NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS
SOCIEDADE PORTUGUESA DE MEDICINA INTERNA



SPMI

Sociedade Portuguesa
de Medicina Interna

30 NOVEMBRO
1 DEZEMBRO 2018

PORTO
HOTEL CROWN PLAZA

Inscrição gratuita no Jantar do Simpósio
Submissão electrónica de Comunicações Livres



NEDR

SPMI
NÚCLEO DE ESTUDOS DE
DOENÇAS RARAS

CONTACTOS

Sociedade Portuguesa de Medicina Interna
R. da Tobis Portuguesa nº 8 - 2ª Sala 9
1750-292 Lisboa
Tel: 21 752 05 70 | Fax: 21 752 05 79
adelina@spmi.pt

VIII SIMPÓSIO

DO NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS
SOCIEDADE PORTUGUESA DE MEDICINA INTERNA

30 NOVEMBRO

- 09H00** **Curso Doenças Lisosomais de Sobrecarga**
Coordenadores: Dr.ª Luísa Pereira; Dr. Patrício Aguiar;
- 08H45** **Secretariado**
- 09H00** **Abertura** (Coordenação do Curso)
- 09H15** **Doenças Lisosomais de Sobrecarga:** Dr. Luís Brito Avô
- 10H00** **Niemann-Pick:** Dr.ª Teresa Cardoso
- 10H50** **COFEE-BREAK**
- 11H10** **Doença de Fabry:** Dr.ª Luísa Pereira
- 12H00** **Cistinose Nefrogenica:** Dr.ª Anabela Oliveira
- 12H50** **ALMOÇO**
- 14H00** **Mucopolissacaridoses:** Dr. Patrício Aguiar
- 14H50** **Doença de Gaucher:** Dr.ª Tabita M. Maia
- 15H40** **Defice Lipase Acida Lissomal:** Dr. Diogo Cruz
- 16H30** **Doença de Pompe:** Dr. João Martins
- 17H20** **INTERVALO**
- 17H45** **Avaliação Final** (Duração 30 minutos)

1 DEZEMBRO

- 08H00** **Comunicações Livres**
Secretariado: Dr.ª Luísa Pereira; Dr. Patrício Aguiar; Prof.ª Lelita Santos;
Dr. Luís Brito Avô
- 10H30** **COFEE-BREAK**
- 10H45** **Secretariado. Vice-Presidente da SPMI.**
- 11H00** **Sessão Síndrome do Intestino Curto**
Moderadores: Dr.ª Luísa Pereira; Prof.ª Marisa Santos
A Perspectiva do Pediatra: Dr.ª Paula Guerra | Porto
Falência Intestinal e SIC em Adultos - Uma Abordagem Multidisciplinar
Prof. Jorge Fonseca | Almada
- 11H30** **Sessão Estratégia dos Ministérios da Saúde, Educação e Segurança Social para as Doenças Raras**
Moderadores: Dr. Luís Brito Avô; Prof.ª Lelita Santos
Diretora Geral da Saúde: Dr.ª Graça Freitas | Lisboa
- 12H00** **Conferência: Novas Estratégias Terapêuticas em Doenças Genéticas**
Moderadores: Dr. Luís Brito Avô; Dr. Patrício Aguiar
- 12H45** **ALMOÇO**
- 14H00** **Sessão MNINGIE** | Moderadores: Dr.ª Rosa Ribeiro; Dr.ª Anabela Oliveira
A. **MNGIE do Defeito Genético à Clínica. Onde ir Procurar?**
Uma Forma Tardia uma Nova Mutação: Dr.ª M. Teresa Cardoso | Porto
B. **A Patogénese, o Diagnóstico e o Futuro no Tratamento:**
Prof. Paulo Chaves | Porto
- 14H30** **Sessão Fibrose Quística - A Experiência de um Centro de Referência**
Moderadores: Dr.ª Rosa Ribeiro; Dr. Arlindo Guimas
Oradores: Dr.ª Fabienne Gonçalves | Porto
- 15H00** **Sessão Doenças Associadas a Defeitos do Complemento**
Moderadores: Dr. Patrício Aguiar;
a) **Imunodeficiência como Manifestação de Defeito de Activação do Complemento:** Dr.ª Susana Lopes da Silva | Lisboa
b) **Deficiência das Proteínas Reguladoras do Complemento: Ampla Espectro de Síndromes Clínicas:** Dr.ª Elena Goicoechea de Jorge | Espanha
- 16H00** **COFEE-BREAK**
- 16H30** **Sessão Colangite Biliar Primária**
Moderadores: Dr.ª Luísa Pereira; Dr. Arsénio Santos
CBP - Epidemiologia, Critérios de Diagnóstico e Terapêutica
Dr. Rui Osório Valente | Lisboa
CBP em Portugal - Qual a Realidade?
Dr.ª Suzana Calretas | Coimbra
- 17H00** **Sessão Imagens em Doenças Raras** | Moderadores: Dr.ª Luísa Pereira
Acromegalia: Dr. Pedro Souteiro | Porto
Patrocínio: Pfizer
- 17H30** **Actividades NEDR 2019. Secretariado.**
- 18H30** **Sessão Encerramento. Prémios. Secretariado.**

COORDENADOR

Dr. Luís Brito Avô

COMISSÃO ORGANIZADORA

Dr. Luís Brito Avô;
Dr.^a Luísa Pereira;
Dr. Patrício Aguiar;

COMISSÃO CIENTÍFICA

Dr. Luís Brito Avô; Prof. J. Ducla Soares;
Dr.^a Anabela Oliveira; Dr. Francisco Araújo;
Dr.^a Teresa Cardoso; Dr.^a Rosa Ribeiro;
Dr.^a João Matos Costa; Dr. Diogo Cruz;
Dr.^a Luísa Pereira; Prof.^a Lelita Santos;
Dr. Patrício Aguiar; Dr. Arlindo Guimas;

VALOR INSCRIÇÃO NO SIMPÓSIO

150 EUROS

Inscrição gratuita no jantar do Simpósio
Submissão electrónica de Comunicações Livres
Data limite: 23 Novembro 2018

www.spmi.pt | Núcleo de Estudos de Doenças Raras

APOIOS



BIOMARIN



PATROCÍNIO CIENTÍFICO

