



Sociedade Portuguesa de Neurologia / Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

Formação pós graduada

Apresentações Neurológicas de Doenças Metabólicas

Auditório do Hospital Pediátrico de Coimbra

20 abril 2018

Coordenação: Dra. Maria Carmo (Serviço de Neurologia CHUC – Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo - D. Neurometabólicas, Coimbra)

Inscrições: a anunciar em breve no site da SPN (www.spneurologia.com) e site SPDM (www.spdm.org.pt/)

Programa preliminar

9:45 Abertura do secretariado

10:00 Sessão de abertura

10:10 – 11:30 Leucodistrofias e paraparésias espásticas

10:10 Causas metabólicas de leucodistrofia

Vanishing white matter disease, Leucodistrofia metacromática

Leucodistrofia AD do adulto, Leucoencefalopatia com corpos esferóides

10:45 Causas metabólicas de paraparésia espástica

Doença de Krabbe, Xantomatose cerebrotendinosa

Adrenoleucodistrofias ligadas ao X

11:20 Discussão

11:30 Coffee Break

11:45 – 13:00 Encefalopatias e epilepsia

11:45 Causas metabólicas de encefalopatia

Doenças de intoxicação (p. ex. doenças do ciclo da ureia)

Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS)

12:15 Causas metabólicas de epilepsia

Lipofuscinose ceróide, Síndromes de deficiência cerebral de creatina,

Myoclonic epilepsy with ragged red fibres (MERRF)

12:50 Discussão

13:00 – 14:30 Almoço

14:30 - 16:15 Doenças do movimento e doenças vasculares

14:30 Causas metabólicas de doenças do movimento

Doença de Gaucher de tipo 3, Niemann-Pick tipo C

Doença dos gânglios da base responsiva à biotina-tiamina

15:15 Causas metabólicas de doenças vasculares

Hiperhomocisteinemia, Doença de Fabry

16:00 Discussão

16:15 Coffee Break

16:30 -17:20 Doenças neuromusculares

Doença de Pompe, Defeitos da β -oxidação dos ácidos gordos,

Doenças da cadeia respiratória mitocondrial

17:20 - 17:40 Condições e tipos de colheitas nas doenças metabólicas

Processamento, armazenamento e transporte de produtos biológicos
Colheitas SOS

17:40 - 17:50 Avaliação de conhecimentos e avaliação do curso

17:50 - 18:00 Mensagens a reter e encerramento