



Sociedade Portuguesa de Neurologia / Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas

Formação pós graduada

Apresentações Neurológicas de Doenças Metabólicas

Auditório Principal do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

20 abril 2018

Coordenação: Maria do Carmo Macário (Serviço de Neurologia/Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

Inscrições: site da SPN (www.spneurologia.com) ou site SPDM (www.spdm.org.pt/)

Programa

9:45 Abertura do secretariado

10:00 Sessão de abertura - Maria do Carmo Macário

10:10 – 11:30 Leucodistrofias e doenças vasculares

10:10 Leucodistrofias associadas a erros hereditários do metabolismo e outras leucoencefalopatias genéticas - Ettore Salsano (Unidade de Doenças Raras Neurodegenerativas e Neurometabólicas, Fundação IRCCS do Instituto Neurológico “Carlo Besta”, Milão)

- *Vanishing white matter disease, leucodistrofia metacromática, leucodistrofia AD do adulto, leucoencefalopatia com corpos esféroides*

10:45 Causas metabólicas de doenças vasculares – Miguel Viana Baptista
(Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental)

- *Hiperhomocisteinemia, Dça de Fabry, adrenoleucodistrofias ligadas ao X*

11:20 Discussão

11:30 Coffee Break

11:45 – 13:00 Encefalopatias e epilepsia – Francisco Sales (Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

11:45 Causas metabólicas de encefalopatia

- *Doenças de tipo 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, défices de creatina cerebral, epilepsia mioclónica com fibras rotas e vermelhas (MERRF)*

12:50 Discussão

13:00 – 14:30 Almoço

14:30 - 16:15 Doenças do movimento e paraparésias espásticas

14:30 Causas metabólicas de doenças do movimento – Maria do Carmo Macário

- *Doença de Gaucher, Niemann-Pick tipo C, Doença dos gânglios da base responsiva à biotina-tiamina*

15:15 Adrenomielopatia, doença de Krabbe, xantomatose cérebro-tendinosa e outras doenças metabólicas raras – Ettore Salsano

16:00 Discussão

16:15 Coffee Break

16:30-17:20 Doenças neuromusculares – Anabela Matos (Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

- *Doença de Pompe, doenças da cadeia respiratória mitocondrial*

17:20 - 17:40 Condições e tipos de colheitas nas doenças metabólicas – João Durães (Serviço de Neurologia/Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

- *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 – Maria do Carmo Macário