

CURSO ATAXIAS DE CAUSAS TRATÁVEIS E ATAXIAS HEREDITÁRIAS

Coordenação: Cristina Januário¹ e Joana Ribeiro²

Descrição do Curso

As Ataxias são um grupo complexo de doenças com múltiplas etiologias, sendo que as formas hereditárias de doença assumem importância pelo seu impacto, e as formas adquiridas pelo seu potencial tratamento. O conhecimento evoluiu enormemente nos últimos anos permitindo uma melhor identificação causal destas patologias, especialmente no campo da genética. A investigação em ciências básicas e a exaustiva caracterização dos fenótipos dos doentes possibilitam uma nova forma de abordagem e uma base consistente para as promissoras terapêuticas. Pretendemos com este curso tornar familiar a rica fenomenologia destas afecções, a fisiopatologia subjacente, rever as principais formas clínicas das Ataxias Hereditárias e Adquiridas passíveis de tratamento, e explorar os mecanismos de doença. Pretendemos demonstrar padrões de apresentação clínica e imagiológica, procurando que o formando seja capaz de orientar a investigação diagnóstica de um doente com ataxia. Serão também revistos os mecanismos moleculares e as implicações para futuros tratamentos. Será um curso com componente interactiva com os participantes e discussão de casos clínicos com vídeos.

Objectivos

No fim do curso os participantes serão capazes de:

- Reconhecer a semiologia das Ataxias mais comuns;
- Identificar as formas de apresentação clínica das principais causas genéticas e adquiridas (tratáveis) de ataxias;
- Avaliar a fenomenologia dos movimentos oculares, cuja alteração pode contribuir para os diagnósticos diferenciais (avaliação à cabeceira);
- Interpretar as características imagiológicas distintivas nestas patologias;
- Conhecer as alterações genéticas e consequentes mecanismos de doença;
- Reconhecer os diferentes componentes da abordagem do doente e intervenções terapêuticas (os grandes avanços no estado actual do conhecimento).

Avaliação

A avaliação será feita no fim do curso, com metodologia a definir e de acordo com os critérios de avaliação dos cursos sob a chancela da SPN.

Comentários Finais

O curso destina-se a médicos neurologistas ou de outras especialidades e a outros profissionais de saúde com interesse nesta patologia (psicólogos, terapeutas da fala, fisioterapeutas, outros...). O curso tem exclusivamente fins educacionais, proporcionando conhecimento que aperfeiçoe a assistência a estes doentes.

A organização e responsabilidade é dos dois proponentes contando com a colaboração de especialistas nas áreas abordadas.

Não existirão despesas adicionais.

CURSO ATAXIAS DE CAUSAS TRATÁVEIS E ATAXIAS HEREDITÁRIAS

PROGRAMA

- 9:30** **Objetivos do Curso e apresentação dos preletores - *Cristina Januário***
- 9:40** **Como abordar um doente com ataxia - *Joana Damásio***
- 10:10** **O que devo saber de anatomia para compreender os sintomas no doente com ataxia - *Diogo Carneiro***
- 10:40** **As mais comuns Ataxias Hereditárias - *Joana Ribeiro***
- 11:10** **Ataxias Esporádicas? O exemplo do 'CANVAS' (Cerebellar Ataxia, Neuropathy, and Vestibular Arreflexia Syndrome) - *Marina Magalhães / Maria João Malaquias***
- 11:40** **Intervalo**
- 12:00** **Ataxias com uma causa tratável: imunológica e para-neoplásica - *Ana Morgadinho***
- 12:30** **Como avaliar os movimentos oculares de um doente com ataxia - *João Lemos***
- 13:00** **Intervalo**
- 14:00** **Contributo da Imagem para o diagnóstico das Ataxias - *Joana Pinto***
- 14:30** **Como orientar o pedido de teste genético no diagnóstico das Ataxias - *Isabel Alonso***
- Caso Clínico 1; Caso Clínico 2; Caso clínico 3; Caso Clínico 4.**
Ines Cunha, Joana Ribeiro
- 15:00**
Casos clínicos **Casos discutidos pelos formadores:**
Fenótipo - *Inês Cunha, Joana Ribeiro*; Movimentos oculares - *João Lemos*; Avaliação neurofisiológica - *Anabela Matos*; Imagem - *Joana Pinto*; Orientação do estudo genético - *Isabel Alonso*; Avaliação de possíveis causas tratáveis - *Ana Morgadinho*.
- 16:15** **Ataxias Hereditárias: Como tratamos agora - *Cristina Januário***
- 16:30** **Ataxias Hereditárias: Como trataremos em breve - *Luís Almeida***
- 17:00** **Avaliação**
- 17:15** **Encerramento - *Joana Ribeiro / Cristina Januário***

CURSO ATAXIAS DE CAUSAS TRATÁVEIS E ATAXIAS HEREDITÁRIAS

1 Cristina Januário

Professora auxiliar convidada com agregação (Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra);
Investigadora no consórcio ESMI-European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative

2 Joana Ribeiro

Neurologista, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Formação na consulta de ataxias do queen square hospital for neurology and neurosurgery
Investigadora no consórcio ESMI-European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative

Prelectores/Formadores

Ana Morgadinho

Neurologista, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Responsável pela consulta de Doenças do Movimento

Anabela Matos

Neurologista, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Diogo Carneiro

Interno de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Assistente convidado de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Inês Cunha

Interna de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Investigadora no consórcio ESMI-European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative

Isabel Alonso

Genetyca-ICM, Instituto de Estudos Celulares e Moleculares, Porto

Joana Damásio

Neurologista, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar e Universitário do Porto
Centro de Genética Preditiva e Preventiva – Instituto de Biologia Molecular e Celular (CGPP-IBMC)

Joana Pinto

Neurorradiologista, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

João Lemos

Neurologista, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Responsável pela Consulta de Visão e Equilíbrio

Maria João Malaquias

Interna de Neurologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Marina Magalhães

Neurologista, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar e Universitário do Porto
Responsável pela Consulta de Doenças do Movimento e de Toxina Botulínica

Luís Almeida

Faculdade de Farmácia (FFUC) & Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC) Universidade de Coimbra
Responsável por duas dezenas de projetos de investigação financiados pela Comissão Europeia, Fundação para a Ciência e Tecnologia, a Association Française de Myopathies, fundos privados e a National Ataxia Foundation.



18
Pré-congresso
19 a 21

NOVEMBRO
2020

CENTRO DE
CONGRESSOS DO
HOTEL VILA GALÉ
COIMBRA

CURSO ATAXIAS DE CAUSAS TRATÁVEIS E ATAXIAS HEREDITÁRIAS

Lidera dois consórcios internacionais de investigação no âmbito da doença de Machado-Joseph
Coordena uma equipa no consórcio ESMI-European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative