

# V SIMPÓSIO

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

## N.E.D.R.

NÚCLEO DE ESTUDOS DE  
DOENÇAS RARAS  
SOCIEDADE PORTUGUESA  
MEDICINA INTERNA



PATROCÍNIO CIENTÍFICO



Biomarin



Genzyme  
A SANOFI COMPANY



APOIOS

### VALOR INSCRIÇÃO NO SIMPÓSIO

120 EURS

Inscrição gratuita no Curso Doenças Lisosomais de Sobrecarga  
Submissão eletrónica de Comunicações Livres  
Data limite: 28 Setembro 2014  
[www.spmi.pt](http://www.spmi.pt) | Núcleo de Estudos de Doenças Raras

### COMISSÃO CIENTÍFICA

Dr. Luís Brito Avó; Prof. J. Ducla Soares;  
Profª Francisca Milfontes; Drª Anabela Oliveira;  
Dr. Francisco Araújo; Drª Isabel Cordeiro;  
Dr. João Matos Costa; Drª Teresa Cardoso;  
Drª Luísa Pereira; Dr. Diogo Cruz

### COMISSÃO ORGANIZADORA

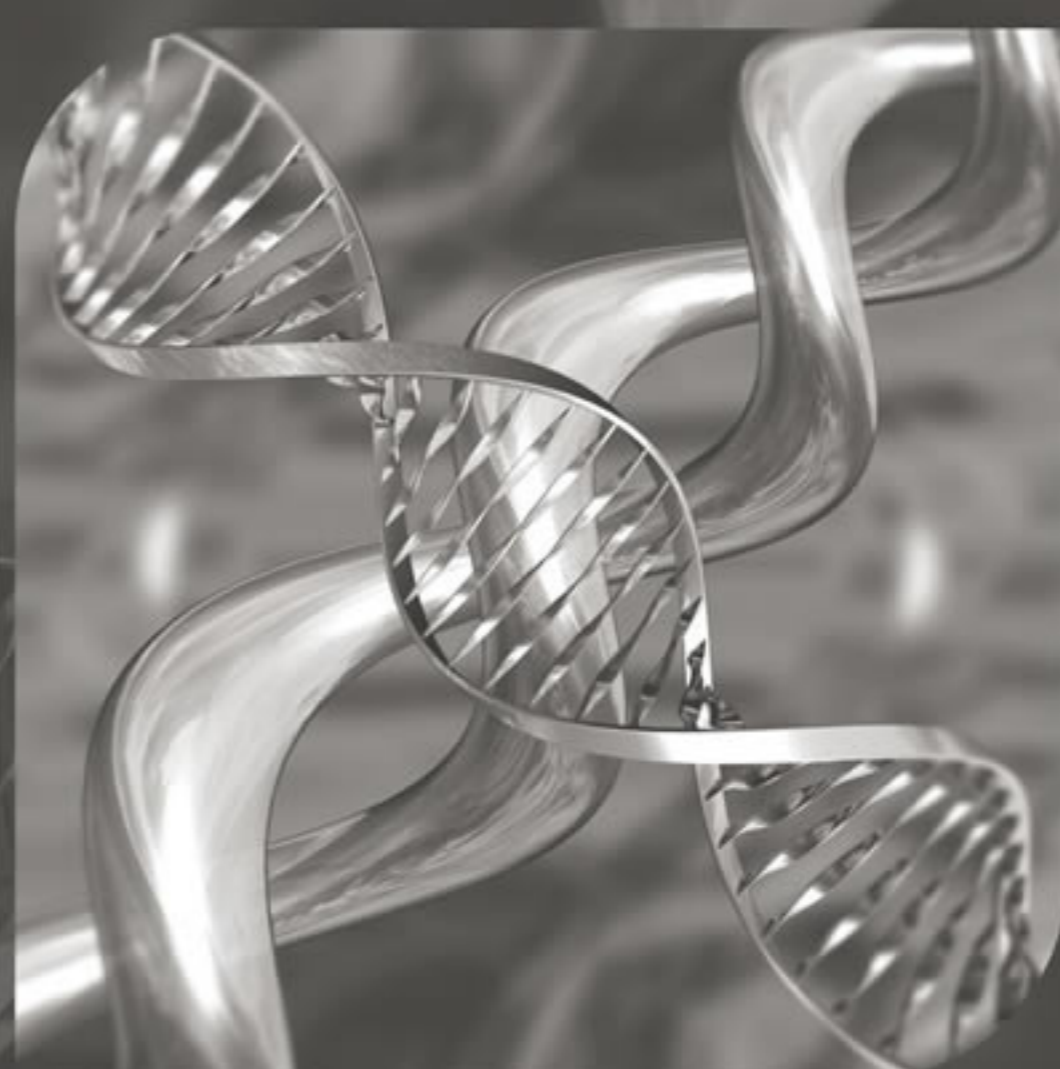
Dr. Luís Brito Avó; Drª Luísa Pereira;  
Dr. Diogo Cruz; Dr. Patrício Aguiar

### COORDENADOR

Dr. Luís Brito Avó

## SPMI

SOCIEDADE  
PORTUGUESA  
DE MEDICINA  
INTERNA



# V SIMPÓSIO

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

17 | 18  
OUTUBRO 2014

PORTO  
HOTEL TIARA

Submissão Eletrónica de Comunicações Livres e  
Inscrições no Curso Doenças Lisosomais de Sobrecarga

## N.E.D.R.

NÚCLEO DE ESTUDOS DE  
DOENÇAS RARAS  
SOCIEDADE PORTUGUESA  
MEDICINA INTERNA



### 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

NUCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS

NUCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS

# V SIMPÓSIO

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

## 17 OUTUBRO

- 08.00 H** Abertura | Secretariado
- 08.00 H** **Curso Doenças Lisosomais de Sobrecarga**  
**Coordenadores:** Dr<sup>a</sup> Luisa Pereira; Dr. Patrício Aguiar  
**Doenças Lisosomais:** Dr. Luis Brito Avô  
**Doença de Fabry:** Dr<sup>a</sup> Luisa Pereira  
**Doença de Gaucher:** Dr<sup>a</sup> Susana Mendes  
**Mucopolissacaridoses:** Dr. Patrício Aguiar  
**Doença de Pompe:** Dr<sup>a</sup> Ana Valverde
- 10.15 H** Intervalo
- 10.30 H** Teste de Avaliação Final
- 11.00 H** Coffee-Break
- 11.30 H** Comunicações Livres - Secretariado
- 13.00 H** ALMOÇO
- 14.30 H** Sessão Inaugural - Secretariado
- 14.40 H** **Sessão Miocardiopatias**  
**A. Miocardiopatias Genéticas:** Prof<sup>a</sup> Dulce Brito - Lisboa  
**B. Miocardiopatias Metabólicas:** Dr<sup>a</sup> Elizabete Martins - Porto  
**C. Miocardiopatia da Paramiloidose Familiar:**  
Prof<sup>a</sup> Conceição Coutinho - Lisboa
- 16.40 H** **Sessão Progeria e Envelhecimento**  
**A. Progeria e Lipodistrofias:** Dr<sup>a</sup> Isabel Cordeiro - Lisboa  
**B. Apresentação de Estudo de Terapêutica Genica e envelhecimento pela Universidade de Coimbra - MIT Portugal**  
**Bioteams:** Prof<sup>a</sup> Cláudia Cavadas - Coimbra
- 17.30 H** **Deficiência de Lipase Ácida Lisosomal - Uma nova Patologia?**  
Dr<sup>a</sup> Ermelinda Silva - Porto
- 18.00 H** **Programa PAGORA - Porfirias na Península Ibérica**  
Prof. Rafael Salamanca Lorente - Madrid

### JANTAR

## 18 OUTUBRO

- 09.00 H** **Sessão Investigação em Doenças Raras**  
**A. Apresentação de Estudos:**  
**Estudo Mapping - Relações Genótipo-Fenótipo na D. de Gaucher**  
**Estudo MIRTHA - Hemoglobinúria Paroxística noturna:**  
Dr. Jordi Perez Lopez - Barcelona  
**B. Algoritmo Diagnóstico de Doença de Pompe/Projeto de Estudo Epidemiológico:** NEDR/NEDAI - Dr. Luís Brito Avô  
**C. Projeto Europeu Horizon 2020 - Fundação Nacional de Ciência e Tecnologia:** Prof<sup>a</sup> Joana Camilo
- 10.30 H** **Sessão EUROPLAN - Aliança Portuguesa das Doenças Raras:**  
Marta Jacinto
- 11.00 H** Coffee-Break
- 11.30 H** **Conferência**  
**Nanomedicina e Doenças Genéticas (International Iberian Institute of Nanotechnology Laboratory - Braga):**  
Prof. Dmitri Petrovykh
- 12.00 H** **Sessão de Encerramento. Atribuição de Prémios - Secretariado**

**V SIMPÓSIO**  
DO NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS  
SOCIEDADE PORTUGUESA DE MEDICINA INTERNA  
PORTO | HOTEL TIARA | 17 e 18 de OUTUBRO 2014

### FICHA DE INSCRIÇÃO

NOME \_\_\_\_\_  
HOSPITAL E SERVIÇO \_\_\_\_\_  
ESP. \_\_\_\_\_ E-MAIL \_\_\_\_\_  
MORADA \_\_\_\_\_  
CÓD. POSTAL \_\_\_\_\_ - LOCAL \_\_\_\_\_ TEL. \_\_\_\_\_