

# Encefalopatias Epiléticas: do gene ao tratamento

## LOCAL

Sala de Conferências do Hospital D. Estefânia

## DATA

28 de novembro de 2014

## TEMAS

- › Genes envolvidos nas Encefalopatias Epiléticas e disfunção neuronal subjacente  
Dra. Sofia Duarte (HDE)
- › Diagnóstico laboratorial Bioquímico nas Encefalopatias de causas Neurometabólicas  
Dra. Rosário Rodrigues (HDE)
- › Epilepsias de causa metabólica: uma abordagem clínica  
Dr. José Paulo Monteiro (CDC-HGO)
- › RM no estudo da epilepsia – capacidades e dificuldades  
Dra. Carla Conceição (HDE)
- › Tratamento médico das encefalopatias epiléticas  
Dra. Ana Isabel Dias (HDE)
- › A cirurgia da epilepsia nas encefalopatias epiléticas da infância  
Dr. Alberto Leal (HJM)
- › A variação genética na encefalopatia epilética  
Dra. Marta Amorim e Dra. Salomé de Almeida (HDE)
- › NGS, nova abordagem genética no estudo das encefalopatias epiléticas  
Dr. João Silva (IBMC-CGPP)
  
- › Discussão de casos clínicos

## PÚBLICO ALVO

Neuropediatras  
Neurologistas  
Geneticistas  
Pediatras Desenvolvimento



## Participação gratuita

Inscrição obrigatória até 16 de novembro

Inscrição pelo email: [cgpp@ibmc.up.pt](mailto:cgpp@ibmc.up.pt)  
(indicação do nome e serviço hospitalar)

## ORGANIZAÇÃO

Serviço de Neurologia, HDE  
Serviço de Genética Médica, HDE

Com o apoio do IBMC

# Encefalopatias Epiléticas: do gene ao tratamento

## LOCAL

Sala de Conferências do Hospital D. Estefânia

## DATA

28 de novembro de 2014

## PROGRAMA

**9.00 |** Receção aos participantes e sessão de abertura

**9.15 |** **Introdução:** Genes envolvidos nas Encefalopatias Epiléticas e disfunção neuronal subjacente  
Dra. Sofia Duarte (HDE, CHLC)

### ABORDAGEM CLÍNICA E DIAGNÓSTICO

**9.45 |** Diagnóstico Laboratorial Bioquímico nas Encefalopatias de causas Neurometabólicas  
Dra. Rosário Rodrigues (HDE, CHLC)

**10.10 |** Epilepsias de causa metabólica: uma abordagem clínica  
Dr. José Paulo Monteiro (CDC-HGO)

**10.35 |** RM no estudo da epilepsia – capacidades e dificuldades  
Dra. Carla Conceição (HDE, CHLC)

**11.00 |** Coffee Break

**11.30 |** NGS , nova abordagem genética no estudo das encefalopatias epiléticas  
Dr. João Silva (IBMC-CGPP)

**11.50 |** Genes diferentes, doenças iguais...ou então não. A variação genética na encefalopatia epilética  
Dra. Marta Amorim e Dra. Salomé de Almeida (HDE, CHLC)

**12.10 |** Tratamento médico das encefalopatias epiléticas  
Dra. Ana Isabel Dias (HDE, CHLC)

**12.35 |** A cirurgia da epilepsia nas encefalopatias epiléticas da infância  
Dr. Alberto Leal (HJM)

**13.00 |** Almoço

### APRESENTAÇÃO/DISCUSSÃO CASOS CLÍNICOS

**14.30 |** Dra. Filipa Garcês (Centro de Neuropediatria e Desenvolvimento, Hospital de Faro)

**14.50 |** Dra. Catarina Luís (Serviço de Pediatria, Hospital Fernando Fonseca)

**15.10 |** Dra. Susana Rocha (Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo)

**15.30 |** Dra. Sofia Quintas (Unidade de Neuropediatria - Serviço de Pediatria, Hospital Santa Maria, CHLN)

**15.50 |** Dr. Bruno Sanches e Dr. José Paulo Monteiro (Centro para o Desenvolvimento da Criança, Hospital Garcia de Orta)

**16.10 |** Coffee Break

**16.40 |** Dra. Diana Antunes (Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, CHLC)

**17.00 |** Dra. Márcia Rodrigues (Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, CHLC)

**17.20 |** Encerramento

### ORGANIZAÇÃO

Serviço de Neurologia, HDE  
Serviço de Genética Médica, HDE

Com o apoio do IBMC



INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

