

# VIII SIMPÓSIO

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



**SPMI**

Sociedade Portuguesa  
de Medicina Interna

**30 NOVEMBRO**  
**1 DEZEMBRO 2018**

**PORTO**  
**HOTEL CROWN PLAZA**

Inscrição gratuita no Jantar do Simpósio  
Submissão electrónica de Comunicações Livres



## **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@spm.pt

## COORDENADOR

Dr. Luís Brito Avô

## COMISSÃO ORGANIZADORA

Dr. Luís Brito Avô;

Dr.ª Luísa Pereira;

Dr. Patrício Aguiar;

## COMISSÃO CIENTÍFICA

Dr. Luís Brito Avô; Prof. J. Ducla Soares;

Dr.ª Anabela Oliveira; Dr. Francisco Araújo;

Dr.ª Teresa Cardoso; Dr.ª Rosa Ribeiro;

Dr.ª João Matos Costa; Dr. Diogo Cruz;

Dr.ª Luísa Pereira; Prof.ª. Lelita Santos;

Dr. Patrício Aguiar; Dr. Arlindo Guimas;

## VALOR INSCRIÇÃO NO SIMPÓSIO

150 EUROS

Inscrição gratuita no jantar do Simpósio

Submissão electrónica de Comunicações Livres

Data limite: 23 Novembro 2018

[www.spmi.pt](http://www.spmi.pt) | Núcleo de Estudos de Doenças Raras

## APOIOS



## PATROCÍNIO CIENTÍFICO



# VIII SIMPÓSIO

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

## 30 NOVEMBRO

- 09H00** **Curso Doenças Lisosomais de Sobrecarga**  
Coordenadores: Dr.ª Luísa Pereira; Dr. Patrício Aguiar;
- 08H45** **Secretariado**
- 09H00** **Abertura** (Coordenação do Curso)
- 09H15** **Doenças Lisosomais de Sobrecarga:** Dr. Luís Brito Avô
- 10H00** **Niemann-Pick:** Dr.ª Teresa Cardoso
- 10H50** **COFEE-BREAK**
- 11H10** **Doença de Fabry:** Dr.ª Luísa Pereira
- 12H00** **Cistinose Nefrogenica:** Dr.ª Anabela Oliveira
- 12H50** **ALMOÇO**
- 14H00** **Mucopolissacaridoses:** Dr. Patrício Aguiar
- 14H50** **Doença de Gaucher:** Dr.ª Tabita M. Maia
- 15H40** **Defice Lipase Ácida Lissomal:** Dr. Diogo Cruz
- 16H30** **Doença de Pompe:** Dr. João Martins
- 17H20** **INTERVALO**
- 17H45** **Avaliação Final** (Duração 30 minutos)

## 1 DEZEMBRO

- 08H00** **Comunicações Livres**  
Secretariado: Dr.ª Luísa Pereira; Dr. Patrício Aguiar; Prof.ª Lelita Santos;  
Dr. Luís Brito Avô
- 10H30** **COFEE-BREAK**
- 10H45** **Sessão Inaugural. Secretariado. Presidente SPMI.**
- 11H00** **Sessão Síndrome do Intestino Curto**  
Moderadores: Dr.ª Luísa Pereira; Dr.ª Marisa Santos  
**A Perspectiva do Pediatra:** Dr.ª Paula Guerra | Porto  
**Falência Intestinal e SIC em Adultos - Uma Abordagem Multidisciplinar**  
Prof. Jorge Fonseca | Almada
- 11H30** **Sessão Estratégia dos Ministérios da Saúde, Educação e Segurança Social para as Doenças Raras**  
Moderadores: Dr. Luís Brito Avô; Dr. João Correia  
Diretor da Direção Geral da Saúde: Dr.ª Graça Freitas | Lisboa
- 12H00** **Conferência: Novas Estratégias Terapêuticas em Doenças Genéticas**  
Moderadores: Dr. Luís Brito Avô; Dr. Patrício Aguiar
- 12H45** **ALMOÇO**
- 14H00** **Sessão MNINGIE** | Moderadores: Dr.ª Rosa Ribeiro; Dr.ª Anabela Oliveira  
**A. MNGIE do Defeito Genético à Clínica. Onde ir Procurar?**  
**Uma Forma Tardia uma Nova Mutação:** Dr.ª M. Teresa Cardoso | Porto  
**B. A Patogénese, o Diagnóstico e o Futuro no Tratamento:**  
Prof. Paulo Chaves | Porto
- 14H30** **Sessão Fibrose Quística - A Experiência de um Centro de Referência**  
Moderadores: Dr.ª Rosa Ribeiro; Dr. Arlindo Guimas; Dr.ª Fabienne Gonçalves;  
Dr.ª Célia Cruz
- 15H00** **Sessão Doenças Associadas a Defeitos do Complemento**  
Moderadores: Dr. Patrício Aguiar;  
**a) Imunodeficiência como Manifestação de Defeito de Activação do Complemento:** Dr.ª Susana Lopes da Silva | Lisboa  
**b) Deficiência das Proteínas Reguladoras do Complemento: Ampla Espectro de Síndromes Clínicas:** Dr.ª Elena Goicoechea de Jorge | Espanha
- 16H00** **COFEE-BREAK**
- 16H30** **Sessão Colangite Biliar Primária**  
Moderadores: Dr.ª Luísa Pereira; Dr. Arsénio Santos  
**CBP - Epidemiologia, Critérios de Diagnóstico e Terapêutica**  
Dr. Rui Osório Valente | Hospital Beatriz Ângelo  
**CBP em Portugal - Qual a Realidade?**  
Dr.ª Suzana Calretas | Centro Hospitalar Universitário de Coimbra
- 17H00** **Sessão Imagens em Doenças Raras** | Moderadores: Dr.ª Luísa Pereira  
**Acromegalia:** Prof. David Carvalho | Porto (Patrocínio: Pfizer)
- 17H30** **Actividades NEDR 2019. Secretariado.**
- 18H30** **Sessão Encerramento. Prémios. Secretariado.**

# VIII SIMPÓSIO

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



## VIII SIMPÓSIO

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

PORTO | HOTEL CROWN PLAZA | **30 NOVEMBRO e 1 DEZEMBRO 2018**

# FICHA DE INSCRIÇÃO



NOME \_\_\_\_\_

HOSPITAL E SERVIÇO \_\_\_\_\_

ESP. \_\_\_\_\_ E-MAIL \_\_\_\_\_

MORADA \_\_\_\_\_

CÓD. POSTAL \_\_\_\_\_ - \_\_\_\_\_ LOCAL \_\_\_\_\_ TEL. \_\_\_\_\_

JANTAR NO SIMPÓSIO (Inscrição Gratuita) SIM ☐ NÃO ☐

**Secretariado:** 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

VALOR DA INSCRIÇÃO NO SIMPÓSIO: 150 EUROS