

1º

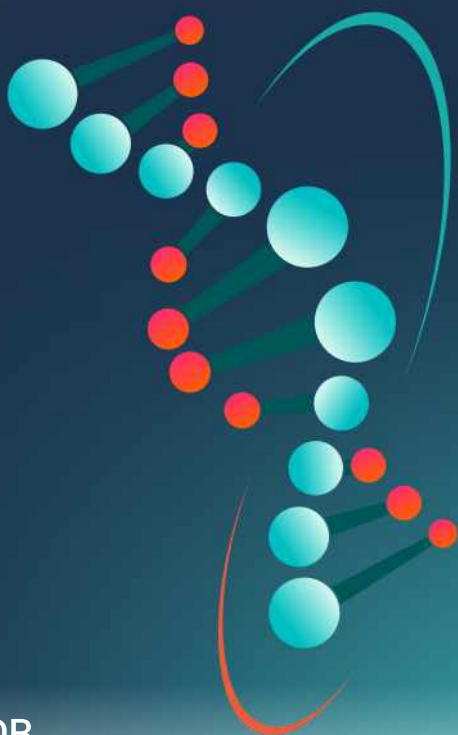
# CONGRESSO NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

*Passado Presente Futuro*

## PROGRAMA

HOTEL TIVOLI SINTRA

31 de Outubro a 2 de Novembro 2019



### APOIOS CIENTÍFICOS



## MENSAGEM DO PRESIDENTE

*Após 8 anos da realização do seu Simpósio Nacional de Doenças Raras, o NEDR acometeu-se em transformar a sua reunião anual no 1º Congresso Nacional de Doenças Raras, a realizar nos dias 31 de Outubro a 2 de Novembro de 2019.*

*Será o seu lema o Passado, Presente e Futuro da abordagem das Doenças Raras.*

*Passado algo obscuro com grande falta de conhecimento médico nesta área, da epidemiologia real destas doenças, deficit significativo da capacidade diagnóstica, da organização das estruturas de prestação de cuidados e de diminuta intervenção terapêutica.*

*Presente revelador de notável evolução quer na evolução do conhecimento das patologias – estão identificadas cerca de 8.000; quer na capacidade diagnóstica – estão implementados a nível global cerca de 3600 testes diagnósticos; quer na organização de cuidados – estão implementadas estratégias de abordagem e definidos centros de referência em vários países Europeus, incluindo Portugal, cobrindo já diversas áreas; a investigação progrediu com programas de apoio estruturados; e a aposta da indústria Farmacêutica nesta área teve importante progresso, existindo já aprovados cerca de 200 medicamentos órfãos em aplicação corrente. Múltiplas associações de doentes foram criadas com determinante intervenção e empoderamento da população alvo. Os apoios sociais e necessidades educativas têm crescido.*

*Futuro com enorme potencial e esperança. Estabeleceu-se internacionalmente a meta de que em 2027 seja possível o diagnóstico no espaço de um ano de todas as Doenças Raras conhecidas e esteja disponível terapêutica para 2000 delas. Objetivos ambiciosos, mas que parecem sustentáveis em face da espetacular evolução da genética, biologia molecular, proteómica, investigação clínico-patológica, epidemiológica e farmacológica, evolução da organização de cuidados e educação sanitária da população.*

*Pretende-se um evento diferente, com maior duração, inclusão de mais patologias a discutir, métodos de abordagem para as doenças raras e políticas de saúde atualmente implementadas no Serviço Nacional de Saúde. Os tópicos investigação e advocacia do paciente serão também incluídos. Os formatos das sessões serão mesas redondas, meet the expert, conferências e simpósios. Procurou-se a colaboração com outros núcleos de estudo da SPMI, estando presentes os de Risco Cardiovascular e cuidados Paliativos. Estarão presentes vários palestrantes internacionais, peritos de reconhecido prestígio internacional. Serão ministrados dois cursos: Genética para não Geneticistas e Doenças Lisossomais de Sobrecarga. Numa época em que a implementação de uma Medicina de Precisão e personalizada está em curso, as Doenças Raras, em que muitas vezes se lida com patologias de muito baixa frequência, com métodos de avaliação particulares e terapêuticas muitas vezes de aplicação específica e exclusivamente para essas doenças, são um campo perfeitamente talhado para a personalização do ato médico.*

*Convidamos todos os Membros da SPMI (e outras especialidades) para nos acompanharem nesta viagem temporal sobre a doença rara, na expectativa de que numa construção sobre o conhecimento acumulado se perspetivem novos horizontes para esta área tão peculiar da Medicina.*



Luís Brito Avô

5ª FEIRA | **31 DE OUTUBRO** DE 2019  
CURSOS PRÉ-CONGRESSO

**8:30 - 18:00** Curso Doenças Lisossomais de Sobrecarga do NEDR

**8:30 - 16:00** Curso Genética para não Geneticistas do NEDR

6ª FEIRA | **1 DE NOVEMBRO** DE 2019

**8:30** Abertura Secretariado

**9:00** Cerimónia Abertura

*Graça Freitas, Lisboa; Luís Brito Avô, Lisboa*

**9:30** Conferência | Estratégia Interministerial para as Doenças Raras

*Diogo Cruz, Lisboa*

**10:30** Coffee break

**11:00** Mesa Redonda Núcleos SPMI | Núcleo de Risco Vascular

Tema: **Erros hereditários do metabolismo lipídico**

*Moderadores: Francisco Araújo, Lisboa; Diogo Cruz, Lisboa*

**11:00 - 11:20** Compreender os erros hereditários do metabolismo lipídico: Abordagem fisiopatológica duma perspetiva clínica

*Pedro Marques da Silva, Lisboa*

**11:20 - 11:35** Erros hereditários metabolismo | Novas ferramentas diagnósticas

*Mafalda Bourbon, Lisboa*

**11:35 - 11:50** Dislipidémias hereditárias | Novas terapêuticas

*Pedro Valdivielso Felices, Málaga*

**12:00** Mesa Redonda Núcleos SPMI | Núcleo de Estudos Doenças Raras

Tema: **Amiloidose ATTR**

*Moderadores: Luísa Pereira, Lisboa; Luís Brito Avô, Lisboa*

**12:00 - 12:10** Programa Awareness | Projeto PAF 2019-2020

*Luísa Pereira, Lisboa*

**12:10 - 12:30** Polineuropatia ATTR | Experiência dum centro de referência

*Catarina Falcão de Campos, Lisboa*

**12:30 - 12:50** Amiloidose Cardíaca ATTR

*Conceição Coutinho, Lisboa*

**13:00** Almoço

**14:00** Meet the Expert

*Moderador: Patrício Aguiar, Lisboa; Marta Amorim, Lisboa*

Tema: **Novas Estratégias Terapêuticas em Doenças Genéticas**

**Doenças Lisossomais de Sobrecarga**

*Michael Beck, Mainz*

**Terapêutica com Oligonucleótidos Antisense**

*Steve Hughes, San Diego*

**15:00** Sessão Patient Advocacy

*Moderadores: Joaquim Brites, Lisboa; Luís Brito Avô, Lisboa*

Tema: **How pharma companies are collaborating with Patient Groups (PGs) to deliver better patient experiences? Spotlight to Duchenne**

**Muscular Dystrophy (DMD)**

*Vanessa dos Reis Ferreira, Lisboa*

**16:00** Coffee break

**16:30** Mesa Redonda Núcleos SPMI | Núcleo de Medicina Paliativa

Tema: **Cuidados Paliativos nas Doenças Raras: a experiência do CHUP**

*Moderadores: Elga Freire, Porto; Luísa Pereira, Lisboa*

**16:30 - 16:55** Consulta multidisciplinar para doenças

**neuromusculares - Pediatria e Adultos**

*Elga Freire, Porto*

**16:55 - 17:20** Transição de cuidados da Pediatria para a Medicina de Adultos

*Ana Lúcia Cardoso, Porto; Lurdes Morais, Porto*

**17:30** Sessão de Posters

*Moderadores: Luís Brito Avô, Lisboa; Luísa Pereira, Lisboa; Patrício Aguiar, Lisboa*

(consultar resumos na página online do Congresso)

[www.spmi.pt/1o-congresso-nacional-de-doencas-raras](http://www.spmi.pt/1o-congresso-nacional-de-doencas-raras)

SÁBADO | **2 DE NOVEMBRO** DE 2019

**9:00** Meet the Expert

*Moderador: Patrício Aguiar, Lisboa*

Tema: **Terapêutica domiciliária e Consulta de Enfermagem em DLS**

*Elizabeth Morris, Cambridge*

**9:45** Meet the Expert

*Moderador: Luís Brito Avô, Lisboa*

Tema: **Oftalmologia e Doenças Raras**

*Eduardo Silva, Lisboa*

**10:30** Coffee break

**11:00** Mesa Redonda Núcleos SPMI | Núcleo de Estudos Doenças Raras

Tema: **Doenças Ósseas Raras**

*Moderadores: Léilita Santos, Coimbra; Manuel Cassiano Neves, Lisboa*

**11:00 - 11:20** Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra | Update (ERN-BOND-CHUC)

*Sérgio Sousa, Coimbra*

**11:20 - 11:40** Displasias Ósseas Raras no Adulto

*Sandra Santos, Coimbra*

**11:40 - 12:00** Doença de Camurati - Engelman

*Sónia Moreira, Coimbra*

**12:00** Mesa Redonda Núcleos SPMI | Núcleo de Estudos Doenças

Raras

Tema: **Doenças Armazenamento Glicogénio**

*Moderadores: Maria Teresa Cardoso, Porto; Sara Rocha, Porto*

**12:00 - 12:25** GSD type IV. A mild late onset phenotype. The

importance of novel genetic testing in the diagnosis of unresolved neuromuscular metabolic disorder

*Maria Teresa Cardoso, Porto*

**12:25 - 12:50** GSD type IX. Resolution of signs and symptoms by adulthood could question and change the diagnosis

*Paulo Chaves, Porto*

**13:00** Almoço

**14:00** Meet the Expert

*Moderador: Carlos Moreira, Lisboa*

Tema: **Pathways portuguesas do Medicamento Órfão.**

**Do diagnóstico à avaliação pela Comissão Coordenadora do**

**Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga - Um exemplo**

*Sílvia Sequeira, Lisboa*

**Medicamentos Órfãos em Portugal**

*Infarmed (prelector a confirmar)*

**15:00** Mesa Redonda Núcleos SPMI | Núcleo de Estudos Doenças Raras

Tema: **Investigação em Doenças Raras**

*Moderadores: Patrício Aguiar, Lisboa; Luísa Pereira, Lisboa*

**15:00 - 15:20** Projeto português de identificação de novos Biomarcadores de Doença de Parkinson em Portadores da

**Mutação GBA**

*Joana Santos, Lisboa*

**15:20 - 15:40** O impacto duma Equipa Multidisciplinar na Investigação Clínica | Microangiopatia Trombótica, um exemplo

*Miguel Uriol Rivera, Palma de Maiorca*

**15:40 - 16:00** HORIZON 2020 | Oportunidades de financiamento em Doenças Raras

*Anabela Isidro, Lisboa*

**16:30** Coffee break

**17:00** Video-Conferência Passado, Presente e Futuro

*John Francis Crowley, New Jersey*

**17:30** Cerimónia de Encerramento e entrega de Prémios

*Luís Brito Avô, Lisboa; Luísa Pereira, Lisboa; Patrício Aguiar, Lisboa*

**Momento cinematográfico "Extraordinary Measures"**

**19:00** Reunião NEDR com Sócios

**PRESIDENTE**

Luís Brito Avô

**SECRETÁRIOS-GERAIS**

Luísa Pereira e Patrício Aguiar

**ORGANIZAÇÃO**

NEDR da SPMI

**COMISSÃO ORGANIZADORA**

Luís Brito Avô, Luísa Pereira e Patrício Aguiar

**COMISSÃO CIENTÍFICA**

Luís Brito Avô, Luísa Pereira, Patrício Aguiar, Diogo Cruz, José Luís Ducla Soares, Lélita Santos, Francisco Araújo, Elga Freire, Teresa Cardoso, Rosa Ribeiro, Arlindo Guimas, Sara Rocha

**APOIOS**



**AKCEA THERAPEUTICS PORTUGAL | ALEXION PHARMA**

**ALNYLAM PHARMACEUTICALS | AMICUS THERAPEUTICS**

**BIOMARIN | HRA PHARMA | LEDIANT BIOSCIENCES | PFIZER**

**PTC THERAPEUTICS | RECORDATI RARE DISEASES**

**SANOFI GENZYME | TAKEDA | ULTRAGENIX PHARMACEUTICAL**