

## 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

**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

### DATAS IMPORTANTES

**30 de agosto de 2019**  
Abertura das Inscrições no Congresso e Cursos Pré-Congresso

**30 de agosto de 2019**  
Abertura da Submissão de Trabalhos Científicos

**29 de setembro de 2019**  
Data limite para Submissão de Resumos

**13 de outubro de 2019**  
Data limite para a Resposta dos Revisores

**20 de outubro de 2019**  
Data limite para Resposta aos Autores

**20 de outubro de 2019**  
Data limite para a Inscrição nos Cursos Pré-Congresso

### VALORES DA INSCRIÇÃO

Congresso (valor incluindo curso, inscrição facultativa):  
Especialistas: 150 €  
Internos: 100 €  
Enfermeiros / Biólogos / Psicólogos / Farmacêuticos / outros: 100 €  
Curso DLS do NEDR: 50 €  
Curso genética para não geneticistas do NEDR: 50 €

### APOIOS

AKCEA | ALEXION | ALNYLAM | AMICUS | BIOMARIN  
LEDIANT | PFIZER | PTC | RECORDATI  
TAKEDA/SHIRE | ULTRAGENIX

# 1º CONGRESSO NACIONAL DE DOENÇAS RARAS

*Passado Presente Futuro*

## PROGRAMA

HOTEL TIVOLI SINTRA

31 de Outubro a 2 de Novembro 2019



### APOIOS CIENTÍFICOS





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

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

8:30 - 18:00 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

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

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

*Palestrante: 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*

18:30 Reunião NEDR com Sócios

20:00 Jantar do Congresso

## SÁBADO | 2 DE NOVEMBRO DE 2019

9:00 Meet the Expert

*Moderador: Patrício Aguiar, Lisboa*

Tema: Terapêutica domiciliária e Consulta de Enfermagem em DLS

*Niamh Finnegan, Londres (a confirmar)*

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

*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"

Passado Presente Futuro

Passado Presente Futuro