

# VII SIMPÓSIO

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



SOCIEDADE  
PORTUGUESA  
DE MEDICINA  
INTERNA

3 | 4

FEVEREIRO 2017

**COIMBRA**  
HOTEL VILLA GALÉ

Inscrição gratuita no jantar do Simpósio  
Submissão electrónica de Comunicações Livres

**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 - 2º Sala 9  
1750-292 Lisboa  
Tel: 21 752 05 70 | Fax: 21 752 05 79  
adelina@spmi.pt

## COORDENADOR

Dr<sup>a</sup>. Luísa Pereira

## COMISSÃO ORGANIZADORA

Dr. Luís Brito Avô; Dr<sup>a</sup> Luísa Pereira;  
Dr. Diogo Cruz; Dr. Patrício Aguiar

## COMISSÃO CIENTÍFICA

Dr. Luís Brito Avô; Prof. J. Ducla Soares;  
Dr<sup>a</sup> Anabela Oliveira; Dr. Francisco Araújo;  
Dr<sup>a</sup> Teresa Cardoso; Dr<sup>a</sup> Rosa Ribeiro;  
Dr. João Matos Costa; Dr. Diogo Cruz;  
Dr<sup>a</sup> Luísa Pereira; Prof<sup>a</sup>. 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: 15 Janeiro 2017

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

## APOIOS



## PATROCÍNIO CIENTÍFICO



# VII SIMPÓSIO

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

## 3 FEVEREIRO

**09.00 H** Abertura | Secretariado

**09.00 H** Comunicações Livres

Secretariado : Drª Luísa Pereira; Dr Patrício Aguiar;  
Dr Luís Brito Avô; Dr Diogo Cruz

**11.00 H** Cofee-Break

**11.20 H** Sessão Inaugural

**11.30 H** Sessão Aquaporinas

Moderadores: Dr. Luis Brito Avô; Drª Luísa Pereira

**A. Aquaporinas na Saúde e na Doença:** Profª Graça Soveral - Lisboa

**B. Diabetes Insípida:** Prof João Martins - Lisboa

**C. Neuromielite Óptica:** Drª Filipa Falcão - Lisboa

**D. Doenças Dermatológicas das Aquaporinas:** Prof Paulo Filipe - Lisboa

**12.30 H** Sessão Alcaptonúria

Moderadores: Drª Teresa Cardoso; Profª Lelita Santos

**Alcaptonúria:** Drª Anabela Oliveira - Lisboa

**13.00 H** ALMOÇO

**14.30 H** Sessão Metabolismo Lipídico: Novos Desafios

Moderadores: Prof. Manuel Veríssimo; Dr Pedro Marques da Silva

**A. Deficit de Lipase Ácida Lisosomal, após 1 ano...:**

Drª Teresa Cardoso - Porto

**B. Xantomatose Cerebrotuberosa:** Dr Rui Araújo - Coimbra

**15.30 H** Sessão Emergências Metabólicas nos erros inatos do Metabolismo

Moderadores: Drª Anabela Oliveira; Drª Isabel Fonseca;

Dr. Arlindo Guimas; Drª Sara Rocha; Drª Rosa Ribeiro - Porto

**16.30 H** Cofee-Break

**17.00 H** Sessão Disautonomias

Moderadores: Dr Diogo Cruz, Dr Patrício Aguiar

**A. Disautonomias e patologia do sono:** Dr Diogo Cruz

**B. Disautonomias e doenças do Colagénio:** Drª Inês Colaço

**C. Casos Clínicos:** Drª Tânia Vassalo; Drª Patrícia Aranha

**18.00 H** Actividades NEDR 2017 - Secretariado

**A. Curso E-learning**

**B. Curso Doenças Lisosomais no CNMI Porto**

**C. Rastreios:** POMPEI Xantomatose Cerebrotuberosa

**D. Projecto Conjunto com NEDAI:** Polimiosites

**E. Mesa redonda CNMI Porto**

**F. Temas sugeridos**

**JANTAR | Momento Musical**

## 4 FEVEREIRO

**09.00 H** Microangiopatias Trombóticas

Moderadores: Dr. Luís Brito Avô; Profª Letícia Ribeiro

**A. Hemoglobínúria Paroxística Noturna:** Drª Albertina Nunes IPO - Lisboa

**B. Síndrome Hemolítico Urémico:** Dr. Diogo Cruz - Lisboa

**C. PTT:** Dr. José Carda - Coimbra

**D. SAF Catastrófico:** Drª Lígia Peixoto - Lisboa

**10.00 H** Sessão Polimiosites

Moderadores: Dr. João Matos-Costa; Profª Lelita Santos

**A. Miopatias Inflamatórias:** Drª Ana Borges - Coimbra

**B. Miopatias Metabólicas:** Dr. Hélder Esperto - Coimbra

**C. Papel da EMG e Biópsia Muscular no Diagnóstico:**

Drª Anabela Matos - Coimbra

**D. Apresentação e discussão de Caso clínico prático:**

Drª Sónia Moreira - Coimbra

**11.00 H** Sessão Diagnóstico em Genética: NGS sua aplicação Clínica

Moderadores: Prof. Jorge Sequeiros; Dr. Gabriel Miltemberger

Preletor: Dr. Francisco Laranjeira - CH Porto

**11.30 H** Cofee Break

**12.00 H** Conferência: Doenças da Glicosilação: Profª Paula Videira - FCMUNL

Moderadores: Drª Anabela Oliveira; Drª Rosa Ribeiro

**13.00 H** Sessão de Encerramento | Atribuição de Prémios | Secretariado

# VII 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



## VII SIMPÓSIO

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

COIMBRA | HOTEL VILLA GALÉ | 3 e 4 de **FEVEREIRO 2017**

# 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