

**VI Simpósio Internacional
da
Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas
SPDM VI International Symposium**

29 e 30 de Outubro de 2009
29 and 30 October 2009

Hotel das Termas – Curia

**Organização:
Organization:**

Luisa Diogo
Paula Garcia
Ana Faria
Fidjy Rodrigues
Isabel Gonçalves
Conceição Robalo
Maria do Carmo Macário
Manuela Grazina

**Comissão Científica:
Scientific Committee:**

Elisa Leão Teles
Clara Sá Miranda
Isabel Tavares de Almeida
Ana Gaspar
Paula Garcia

Deadlines / Datas Limite

Inscrição / Early registration: 31 Agosto / August 09

Submissão de resumos / Abstracts submission: 30 Setembro / September 09

Mais informações e inscrições em: www.asic.pt

**Programa
Program**

29 de Outubro de 2009 (5ª feira)

09:00-12:15	Doenças da Cadeia Respiratória Mitocondrial Mitochondrial Respiratory Chain Diseases	
09:00- 09:20	O Diagnóstico das Citopatias Mitocondriais Diagnostic Work-up of Mitochondrial Cytopathies - Guidelines	Fernando Scaglia
09:20- 09:40	Défice da Coenzima Q10 e Doença Mitocondrial Coenzyme Q10 Deficiency and Mitochondrial Disorders	Rafael Artuch Iriberry
09:40-10:10	Depleção do ADN mitocondrial Hepática na Criança Hepatic mtDNA Depletion Syndromes in Childhood	Fernando Scaglia
10:10-10:30	Perspectivas Terapêuticas nas Doenças Mitocondriais Progress and Prospects in Therapy for Mitochondrial Diseases	Rob W. Taylor
10:30-11:00	Pausa para café Coffee-break	
11:00-12:00	Epilepsia e Doenças Hereditárias do Metabolismo Inborn Errors of Metabolism and Epilepsy	
11:00-11:20	Aspectos Terapêuticos do Valproato de Sódio Sodium Valproate – Therapeutic Aspects	Carlos Fontes Ribeiro
11:20-11:40	Valproato de Sódio e Doenças Hereditárias do Metabolismo Sodium Valproate and Inborn Errors of Metabolism	Margarida Silva
11:40-12:00	Défice Cerebral de Folato: Causa ou Consequência de Doença? Cerebral Folate Deficiency: Cause or Consequence of Disease?	Rafael Artuch Iriberry
12:00-12:30	Cerimónia de Abertura	

	Welcome Ceremony	
12:30-13:30	Almoço Lunch	
13:30-14:20	Prognóstico e Qualidade de Vida na... Outcome and Quality of Life in...	
13:30-14:00	Galactosemia Galactosémia	Annete Bosch
14:00-14:20	Glicogenose Tipo 1 Glycogen Storage Disease Type 1	Aguinaldo Cabral
14:20-15:50	Aminoacidopatias: Abordagens Terapêuticas Aminoacid Catabolism Disorders: Therapeutic Approaches	
14:20-14:50	Transplante Hepático e de Hepatócitos Orthotopic Liver and Hepatocyte transplantation	Etienne Sokal
14:50-15:20	O Papel do Ácido Carglumico no Tratamento da Hiperamoniémia Current role of Carglumic Acid in Hyperammonaemia	Valayannopoulos Vassili
15:20-15:50	O Papel da Sapropterina na Hiperfenilalaninémia Sapropterin Dihydrochloride in Phenylketonuria	Alberto Burlina
15:50-16:15	Pausa para café Coffee-break	
16:15-18:00	Comunicações Livres Free Communications	

30 de Outubro de 2009 (6ª feira)

09:00-10:00	The State of the Art... O Estado da Arte...	
09:00- 09:30	Doenças Hereditárias do Metabolismo dos Polióis Defects in Polyol Metabolism	Cornelis Jakobs
09:30– 10:00	Neurotransmitter Disorders Doenças dos Neurotransmissores	Angels Garcia Carzola
10:00-10:30	Inborn Errors of Metabolism in Adult Neurology Doenças Neurometabólicas Hereditárias no Adulto	Frederic Sedel
10:30-10:40	Pausa para café Coffee-break	
10:40-11:20	O Estado da Arte... The State of the Art...	
10:40-11:00	Acidúrias D2 e L2 Hidroxiglutarica D and L 2-Hydroxyglutarica Acidurias	Cornelis Jakobs
11:00-11:20	Défice de Citrina Citrin Deficiency	Fernando Scaglia
11:20-12:30	Apresentação Oral de Posters Oral Posters Presentation	
12:30-13:30	Almoço Lunch	
13:30-15:00	Progressos nas Doenças do Lisosoma Advances in Lysosomal Storage Diseases	
13:30-13:50	Ensaio Clínico na Doença de Hunter Clinical Trials in Mucopolysaccharidosis II	Paul Harmatz
13:50-14:10	Orientações no Seguimento das Mucopolissacaridoses Guidelines in the Follow-up of Mucopolysaccharidosis	Michael Beck
14:10-14:40	Transplante de Células Indiferenciadas nas Doenças do Lisosoma Stem Cell Transplantation in Lysosomal Disorders	Jaap J. Boelens
14:40-15:10	O Uso de Miglustat na Doença de Niemann-Pick tipo C Miglustat in Niemann-Pick C Disease	Mercedes Pineda

15:10-15:30	Pausa para Café Coffee-Break	
15:30-17:20	Doenças Hereditárias do Metabolismo: Doenças Raras Inborn Errors of Metabolism as Rare Disorders	
15:30-16:00	Plano Nacional para as Doenças Raras Portuguese National Plan for Rare Diseases	Luis Nunes
16:00-16:30	Formação Clínica e Laboratorial Clinical and Laboratorial Training	Aguinaldo Cabral; Isabel Tavares de Almeida
16:30-16:50	Centros de Referência Reference Centres	Elisa Leão Teles
16:50-17:20	A Perspectiva das Associações de Doentes Patient Associations Perspectives	APOFEN (a confirmar) APL (a confirmar)
17:20-17:30	Encerramento Closing Remarks	