2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

20 e 21 de MAIO de 2022

Évora Hotel & Online

19 de MAIO

CURSO PRÉ-CONGRESSO

Connecting the World On Rare Diseases

PROGRAMA Preliminar

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

5.ª feira | 19 de maio

CURSO PRÉ-CONGRESSO

08:45h	Abertura do secretariado
09:00-18:15h	**CURSO | 7º Curso doenças lisossomais sobrecarga**
09:00-09:15h	Abertura do Curso
09:15-10:00h	Doenças lisosomais de sobrecarga
10:00-10:50h	Doença de Pompe
10:50-11:10h	Intervalo
11:10-12:00h	Doença de Fabry
12:00-12:50h	Cistinose nefrogenica
12:50-14:00h	Almoço
14:00-14:50h	Mucopolissacaridoses
14:50-15:40h	Défice lipase ácida lisossomal
15:40-16:30h	Doença de Niemann-pick
16:30-17:20h	Doença de Gaucher
17:20-17:45h	Intervalo
17:45-18:15h	Avaliação final

Connecting the World On Rare Diseases

6.ª feira | 20 de maio

CONGRESSO

08:00h Abertura do secretariado

09:00-09:30h **Cerimónia de Abertura**

09:30-10:00h **Conferência de Abertura**
European reference networks (ERNS) for rare diseases

10:00-11:00h **Mesa-Redonda**
Rare disease policy
Comité para as doenças raras na ONU
Rare 2030 e stakeholder network for rare diseases
A estratégia nacional integrada para as doenças raras – Que futuro?

11:00-11:30h Coffee-break

11:30-12:30h **Sessão porfirias hepáticas agudas**
Screening em contexto de serviço de urgência
Porfirias hepáticas agudas – Uma introdução
Protocolo de diagnóstico de porfirias hepáticas agudas

12:30-13:00h **Simpósio**
Alnylam PHARMACEUTICALS
RNA de interferência & Givosiran nas porfírias hepáticas agudas

13:00-14:00h Almoço

14:00-14:30h ***Meet the expert***
Doença de POMPE

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

14:30-15:00h	Sessão NEDR – Programa *Rare Awareness* **Projetos POMPE 2021 e Porfirias 2022**
15:00-16:00h EUSA PHARMA	Simpósio **Desafios para diagnosticar uma doença rara: Doença de Castleman** Doença de Castleman: Classificação e *guidelines* de diagnóstico Doença de Castleman multicêntrica idiopática: Desafios diagnósticos na prática clínica
16:00-16:30h	Coffee-break
16:30-17:30h sanofi	Simpósio **Doenças lisossomais de sobrecarga** *Hot topics world symposium* 2022
17:30-18:30h	Mesa-Redonda **Homocistinuria** *Treatment of adult patients with cbs deficiency* *Late-onset MTHFR deficiency*
18:30-20:00h	Reunião NEDR com os sócios/Eleições biénio 2022-2024
20:30h	Jantar do Congresso

Connecting the World On Rare Diseases

Sábado | 21 de maio

08:30h Abertura do secretariado

09:00-10:00h **Sessão de Posters e Comunicações Orais**

10:00-10:45h **Simpósio**
ALEXION
Medical unmet needs on LAL-D management
Portugal *challenges of LAL-D management*
My experience with sebelipase alfa

10:45-11:15h Coffee-break

11:15-12:15h **Simpósio**
SOBI
Síndrome de quilomicronemia familiar: Desafios duma doença rara
Síndrome de quilomicronemia familiar: Desafios no diagnóstico
Síndrome de quilomicronemia familiar: Desafios no tratamento

12:15-13:15h **Simpósio**
Pfizer
Abordagem multidisciplinar: O exemplo da amiloidose ATTR
A visão da Neurologia
A visão da Cardiologia
As questões da Medicina Interna

13:15-14:30h Almoço

14:30-15:30h **Sessão Cuidados Paliativos nas doenças neurológicas raras**
Cuidados Paliativos nas doenças neurológicas raras
O papel da inteligência artificial nas doenças neurológicas raras

2º Congresso Nacional DOENÇAS RARAS

15:30-16:30h	Sessão *patient representatives* **Representantes e respetiva capacitação: O percurso nacional** Estudo – *Evolution of "rare" disease patient organizations in Portugal* (1976-2019) RD Portugal – O percurso da unificação da representação dos doentes Iniciativas para capacitação de associações de doentes
16:30-17:00h	Coffee-break
17:00-17:30h	Sessão NEDR **Projeto Ser Raro**
17:30-18:00h	Conferência de Encerramento **Doenças raras**
18:00h	Cerimónia de encerramento e entrega de prémios

Connecting the World On Rare Diseases

ORGANIZAÇÃO

SPMI NEDR NÚCLEO DE ESTUDOS DE DOENÇAS RARAS

SPMI Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

Presidente Luísa Pereira
Secretários-Gerais Luís Brito Avô e Diogo Cruz

COMISSÃO ORGANIZADORA

Arlindo Guimas, Diogo Cruz, Luís Brito Avô, Luísa Pereira, Patrício Aguiar e Sónia Moreira

COMISSÃO CIENTÍFICA

Anabela Oliveira, Arlindo Guimas, Diogo Cruz, Iuri Correia, Luís Brito Avô, Luísa Pereira, Lèlita Santos, Patrício Aguiar, Sónia Moreira e Teresa Cardoso

INSCRIÇÃO

Presencial

Médicos especialistas _____ 150,00 €
Estudantes, internos e outros profissionais _____ 100,00 €

Online

Médicos especialistas _____ 75,00 €
Estudantes, internos e outros profissionais _____ 50,00 €

SUBMISSÃO DE TRABALHOS

Data limite para submissão de Resumos – **01 de maio de 2022**

SECRETARIADO

admédic+

paula.cordeiro@admedic.pt