



# 1º Curso de genética médica aplicada a Neurologia

**10 e 11 de Março de 2023**  
**Auditório da ULSM**



Apoios



**Programa**

## 10 março

---

### 13h30 Abertura do Secretariado

14h00 Sessão de Abertura | Prof. Dr. Vítor Tedim

### 14h15 | 15h15 Genética molecular e hereditariedade

- DNA nuclear e mitocondrial
- Estrutura e plasticidade
- Mecanismo de tradução e translação
- Tipos de mutações
- Tipos de hereditariedade

MODERADOR | Dr.ª Sandra Moreira

PALESTRANTE | Dr.ª Maria do Carmo Fonseca

### 15h15 | 16h15 Testes genéticos em genética molecular

- Diferenças, vantagens e desvantagens das diferentes técnicas usadas em genética
- Aplicação de diferentes testes genéticos na prática clínica

MODERADOR | Dr.ª Paula Salgado

PALESTRANTE | Dr. Jorge Oliveira

### 16h15 | 16h45 Coffee break

### 16h45 | 17h45 Doenças mitocondriais

- Princípios da genética mitocondrial
- Métodos de diagnóstico nas doenças mitocondriais
- Manifestações neurológicas das doenças mitocondriais
- Estratégias de abordagem diagnóstica
- Tratamento (doenças tratáveis e fármacos em investigação)

MODERADOR | Dr.ª Margarida Calejo

PALESTRANTE | Dr.ª Célia Nogueira

### 17h45 | 18h45 Casos Clínicos

MODERADOR | Dr.ª Margarida Calejo

Mesa Redonda com os palestrantes

### 18h45 Encerramento do 1º dia | Dr.ª Margarida Calejo

## 11 março

---

### 9h00 | 9h45 Acionabilidade dos resultados dos testes genéticos e Aconselhamento Genético

MODERADOR | Dr.ª Sandra Moreira

PALESTRANTE | Dr. João Parente Freixo

### 09h45 | 10h45 Terapia génica

- Tipos de terapias
- Indicações, efeitos adversos e contra-indicações
- Casos clínicos exemplificativos

MODERADOR | Dr.ª Paula Salgado

PALESTRANTE | Dr.ª Maria do Carmo Fonseca

### 10h45 | 11h15 Coffee break

### 11h15 | 12h15 Doenças neuromusculares tratáveis

- Visão geral
  - Doenças neuromusculares
  - Doenças com tratamento médico
  - Doenças com tratamento genético
- MODERADOR | Dr.ª Sandra Moreira  
PALESTRANTE | Dr.ª Teresinha Evangelista

### 12h15 | 13h00 Doenças do movimento tratáveis

- Doenças com tratamento genético
  - Doenças com tratamento médico
- MODERADOR | Dr.ª Paula Salgado  
PALESTRANTE | Dr.ª Marina Magalhães

### 13h00 | 13h30 Q&A

MODERADOR | Dr.ª Sandra Moreira

---

## COMISSÃO CIENTÍFICA e ORGANIZADORA

Prof. Dr. Vítor Tedim | Hospital Pedro Hispano

Dr.ª Sandra Moreira | Hospital Pedro Hispano

Dr.ª Margarida Calejo | Hospital Pedro Hispano

Dr.ª Paula Salgado | Hospital Pedro Hispano

Dr. Jorge Oliveira | IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva

Dr. João Parente Freixo | IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva

---

### Inscrições:

1. 25 Euros deve transferir para o para o IBAN da Associação Neurotalks

(PT50 0033 0000 45488545179 05). Para emissão de recibo aos formandos deve enviar nome, morada e NIF juntamente com o comprovativo da transferência para o seguinte email:

the.neuro.talks@gmail.com, até dia 24/02/2023.

2. Inscrições grátis sócios da Neurotalks.

### Convite para submeter casos clínicos:

1. Durante o curso, teremos um espaço dedicado à apresentação de casos clínicos, com o objetivo de discussão diagnóstica focada nos aspetos da genética e exames complementares

relacionados. Os casos clínicos não pretendem apenas expor uma doença rara ou uma particularidade interessante, mas sim trazer para a discussão controvérsias e dúvidas pertinentes na interpretação e orientação do diagnóstico em casos não lineares de doenças genéticas. A discussão será feita em mesa redonda com os palestrantes do curso e aberta à plateia

2. Todos os participantes são convidados a submeter casos clínicos, dos quais serão selecionados 4 para apresentação e discussão.

3. Condições de submissão:

3.1. Será necessário enviar previamente um resumo do caso clínico, de acordo com as seguintes orientações:

3.2. Máximo de 300 palavras.

3.3. Estrutura:

3.3.1. Título, autores e respetivas filiações;

3.3.2. Descrição sumária dos aspetos clínicos, história familiar com árvore familiar se aplicável e exames complementares (particularmente resultados de testes genéticos disponíveis). Podem ser incluídos vídeos;

3.3.3. Questões particulares a colocar (relacionadas com a interpretação a dar aos resultados já obtidos e/ou quais os exames mais pertinentes a pedir na sequência da investigação);

3.3.4. A apresentação será no formato de comunicação oral. Haverá 15 minutos para cada caso, sendo 8 minutos para apresentação e 7 minutos para discussão.

4. Os resumos devem ser enviados para o email para the.neuro.talks@gmail.com, até dia 24/02/2023.