

CENTRO MATERNO INFANTIL DO NORTE (CMIN)

Unidade de Doenças Metabólicas

Responsável | Esmeralda Martins

MD | Faculdade de Medicina | Universidade de Coimbra

PhD | Ciências Médicas | ICBAS | Universidade do Porto

Professora Convidada | ICBAS | Universidade do Porto

Ciência ID: <https://www.cienciavitae.pt/BF1C-DAE5-FAEA>

Criada em 1995, é Centro de Referência para o diagnóstico e tratamento de crianças com doença metabólica em Portugal. Possui recursos humanos e tecnológicos especializados, sendo responsável pelo diagnóstico, tratamento e seguimento multidisciplinar diferenciados em idade pediátrica.

As principais áreas de especialização são: Doenças do Metabolismo das Proteínas (Fenilcetonúria, Leucínose, etc), Doenças do ciclo da Ureia, Doenças do Metabolismo Energético (Defeitos da β -oxidação mitocondrial dos ácidos gordos, Glicogenoses e Citopatias Mitocondriais), Doenças Lisossomais de Sobrecarga (Mucopolissacaridoses, Doença de Gaucher, Doenças de Nieman-Pick, Doença de Fabry, Gangliosidoses) e Defeitos Congénitos da Glicosilação.