

# A GENÉTICA NA ENDOCRINOLOGIA E NO METABOLISMO

CGM

Centro de Genética Médica  
Doutor Jacinto Magalhães

- Baixa Estatura
- Hiperplasia Congénita da Supra Renal
- Diabetes Hereditária
- Metabolismo: Novos Desafios e Novas Terapêuticas

**PRÊMIO PARA  
MELHOR TRABALHO**

**RESUMOS PUBLICADOS  
EM REVISTA INDEXADA**

Submissão de resumos até 25 de Abril de 2018

**ORGANIZAÇÃO** Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães | Centro Hospitalar do Porto  
UMIB / ICBAS / APOFEN

**INFORMAÇÕES** <http://www.confgenetjacintomagalhaes.org>

# A GENÉTICA NA ENDOCRINOLOGIA E NO METABOLISMO

8:30H Secretariado | Registration Opening  
9:00H Sessão de Abertura | Opening & Welcome  
Ana Maria Fortuna, Paulo Barbosa e António Sousa Pereira

**9:15H BAIXA ESTATURA | SHORT STATURE**  
Moderadores: Teresa Borges (CHP), Natália Oliva-Teles (CHP)

- Abordagem do Endocrinologista Pediátrico |  
*Pediatric Endocrinology Approach*  
Cíntia Castro Correia (CHSJ)
- Pistas para o diagnóstico - avaliação do raio-x |  
*Clues to diagnosis – X-ray evaluation*  
Filipe Macedo (ICUF Porto e Unilabs)
- Abordagem do Geneticista Clínico | *Clinical Geneticist Approach*  
Ana Rita Soares (CHP)

10:30H Pausa para café | Visita a Posters  
Coffee Break | Posters Viewing

**11:00H HIPERPLASIA CONGÉNITA DA SUPRA-RENAL | CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA**  
Moderadores: Catarina Limbert, (CHLC/HDE) Rosário Santos (CHP)

- Formas clássicas | *Classic Congenital Adrenal Hyperplasia*  
Maria João Oliveira (CHP)
- Formas não clássicas | *Non-classic Congenital Adrenal Hyperplasia*  
Joana Freitas (CHP)
- Aconselhamento Genético | *Genetic Counseling*  
Natália Tkachenko (CHP)
- Hiperplasia Congénita da Supra-Renal e Gravidez |  
*Congenital Adrenal Hyperplasia and Pregnancy*  
Joana Vilaverde (CHP)

**12:15H COMUNICAÇÕES ORAIS SELECIONADAS | ORAL COMMUNICATIONS**

13:15H Almoço | Visita a Posters  
Lunch | Posters Viewing

**14:30H DIABETES HEREDITÁRIA | HEREDITARY DIABETES**  
Moderadores: Helena Cardoso (CHP), Lúcia Lacerda (CHP)

- Título a definir  
Khalid Hussain (Weill Cornell Medicine)
- Apresentação de casos clínicos

16:00H Pausa para café | Visita a Posters  
Coffee Break | Posters Viewing

**16:30H METABOLISMO: GRAVIDEZ E NOVAS TERAPÊUTICAS |**  
METABOLISM: PREGNANCY AND NEW THERAPIES  
Moderadores: Esmeralda Martins (CHP), Manuela Ferreira de Almeida (CHP)

- Novos desafios no seguimento da gravidez nas doenças hereditárias do metabolismo | *New challenges in pregnancy follow-up in Inborn Errors of Metabolism*  
Ana Cunha (CHP)
- Novas terapêuticas | *New Therapies*  
Anabela Bandeira (CHP)

17:30H Entrega de Prémios e Sessão de Encerramento | Awards Ceremony and Closing Session  
Ana Maria Fortuna, Mariana Monteiro e Elisabete Almeida

## Comissão Organizadora

Ana Rita Soares, Carla Carmona, Carla Caseiro, Cristina Candeias,  
Emília Vieira, Francisco Laranjeira, Isabel Marques,  
Manuela Mota Freitas, Mariana Monteiro

## Comissão Científica

Ana Maria Fortuna, Esmeralda Martins, Helena Cardoso, Lúcia Lacerda,  
Mariana Monteiro, Natália Oliva-Teles, Paula Jorge, Rosário Santos, Teresa Borges

## Secretariado

Paula Machado

## Colaboração logística

CGMJM - CHP e APOFEN

## Contactos

info@confgenetjacintomagalhaes.org; Tel: 226070351; Fax: 226070399

Local: Salão Nobre do ICBAS - FFUP