29 DE NOVEMBRO 2024
HÍBRIDO | Hospital D. Estefânia

MAIS INFORMAÇÕES:
www.cgpp.pt



XII REUNIÃO DE NEUROGENÉTICA

Síndromes com microcefalia: prática clínica, novas terapias e investigação

PROGRAMA

ORGANIZAÇÃO:
Serviço de Neurologia Pediátrica - HDE-ULS São José
Serviço de Genética Médica - HDE-ULS São José
Centro de Genética Preditiva e Preventiva - CGPP-IBMC, i3S

IMAGE: FREEPIK.COM

CGPP CENTRO DE GENÉTICA PREDITIVA E PREVENTIVA
UNIDADE LOCAL DE SAÚDE SÃO JOSÉ
IBMC i3S

29 DE NOVEMBRO DE 2024
HÍBRIDO | Hospital D. Estefânia

8h30 Início da Reunião

8h45 ABERTURA- XII REUNIÃO DE NEUROGENÉTICA

ABORDAGEM CLÍNICA E MOLECULAR DE SÍNDROMES COM MICROCEFALIA

Moderadores: Orlando Rodrigues, José Pedro Vieira, João Parente Freixo

9h00 Avaliação clínica inicial de Síndromes com microcefalia
Tiago Proença Santos, Unid. Neuropediatria, HSMaria, ULS Santa Maria

9h30 Abordagem ao diagnóstico (clínico e laboratorial) da microcefalia
Mafalda Santos Melo, Genética Médica, HDE, ULS São José

10h00 Diagnóstico molecular em contexto de microcefalia - novas abordagens
João Parente Freixo e Jorge Oliveira, CGPP-IBMC, i3S

10h30 Intervalo

CASOS CLÍNICOS

Moderadores: Inês Carvalho, Sandra Jacinto, João Parente Freixo

11h00 CC1 - Microcefalia Genética: Diagnóstico e Casos Clínicos Ilustrativos
João Passos, Neurologia, IPO Lisboa

11h10 CC2 - Síndroma de *Rett* atípico - relato de caso
Catarina Martins Raposo, Pediatria, HSFX, ULS Lisboa Ocidental

11h20 CC3 - MCSZ, o que sabemos sobre esta doença? - a propósito de um caso clínico
Daniela Simões e Catarina Ferreira, Psiq. Saude Mental Inf. Adolesc., HSFX, ULS Lisboa Ocidental

11h30 CC4 - Microcefalia congénita e Défice de asparagina sintetase
Diogo G. Antão, Neurologia, IPO Lisboa

11h40 CC5 - 'Diagnostic Odyssey' - Reverse Phenotyping: an unsuspected case of Allan-Herndon-Dudley Syndrome
Inês Custódio dos Santos, Genética Médica, HDE, ULS São José

11h50 CC6 - "Nem sempre o que parece, é"
Inês Filipa Mendes, Pediatria, HFF, ULS Amadora/Sintra

12h00 Almoço

SÍNDROME DE RETT E PATOLOGIAS ASSOCIADAS AO GENE *MECP2*

Moderadores: Margarida Venâncio, Tiago Proença Santos, Jorge Oliveira

14h00 Fenótipo clínico, seguimento e tratamento - clínica
Teresa Temudo, Neuropediatria, HGSA, ULS Santo António

14h30 Fenótipo clínico, seguimento e tratamento - investigação
Patrícia Maciel, ICVS, Faculdade de Medicina da Universidade do Minho

15h00 Particularidades do Aconselhamento Genético
Susana Lemos Ferreira, Genética Médica, HDE, ULS São José

15h30 Intervalo

PATOLOGIAS ASSOCIADAS AO GENE *MECP2*: REFLEXÕES SOBRE A EXPERIÊNCIA PORTUGUESA

Moderadores: Margarida Venâncio, José Pedro Vieira, Alexandra Lopes

16h00 Casuística da ULS Santo António, Isabel Serra Nunes

16h20 Casuística da ULS Coimbra, Joana Afonso Ribeiro

16h40 Casuística da ULS São João, Alice Porto Vasconcelos e Cláudia Melo

17h00 Casuística da ULS Santa Maria, Sara Pinho

17h20 Casuística da ULS São José, Joana Catanho Silva e Andreia Mota

18h00 ENCERRAMENTO