10 DE OUTUBRO 2025

Sala de Conferências Dra. Lídia Gama
Hospital Dona Estefânia

XIII REUNIÃO DE NEUROGENÉTICA

Epilepsia 2.0:
uma década de progresso clínico e científico

8h30 Início da Reunião

8h45 SESSÃO DE ABERTURA

SESSÃO I - O QUE MUDOU NOS ÚLTIMOS 10 ANOS?

Moderadores: Margarida Venâncio, Sandra Jacinto

9h00 **Perspetiva da Neurologia Pediátrica**
Andreia Pereira - Neurologia Pediátrica, ULS São José

9h30 **Perspetiva da Genética Médica**
Orlando Pimenta Rodrigues - Genética Médica, ULS São José

10h00 **Perspetiva do Laboratório de genética molecular**
Jorge Oliveira e João Parente Freixo - CGPP-IBMC, i3S

10h30 Intervalo

SESSÃO II – COMUNICAÇÕES ORAIS LIVRES

Moderadores: João Parente Freixo, Orlando Pimenta Rodrigues

11h00 **Expansão do fenótipo da Perturbação do Neurodesenvolvimento com Convulsões e Hiperplasia Gengival (NEDSGO): Relato de um caso clínico associado a uma nova variante do gene *TBC1D2B*, com hipertricose, anomalias da substância branca e declínio neurológico progressivo**
Tiago S. Oliveira - Neurologia, ULS São José

11h10 **Quando a epilepsia oculta uma doença metabólica: um caso de Leucinose**
Tatiana Martins - Fármácia, ULS Santo António

11h20 **Nova variante no gene *CACNA1A*: correlação genótipo-genótipo**
Andreia Forno - Neuropediatria, SESARAM

11h30 **Malformações cavernosas cerebrais familiares como causa de epilepsia**
Teresa Santana - Neuropediatria, ULS Almada Seixal

11h40 **Encefalopatia epilética e do desenvolvimento associada a doença do movimento hipercinética: espectro fenotípico por mutação no gene *GABRA-1***
Rita Martins - Neuropediatria, ULS Santa Maria

11h50 **Encefalopatia epiléptica e do desenvolvimento: Quando os exames mais simples dão o diagnóstico final**
Inês Hormigo - Pediatria Médica, ULS São José

12h00 Almoço

SESSÃO III - NOVOS HORIZONTES NA INVESTIGAÇÃO E NO TRATAMENTO

Moderadores: Jorge Oliveira, José Carlos Ferreira

14h00 **Investigação**
Filipe Duarte e Miranda Mele - CNC, Univ. Coimbra

14h30 **Terapêuticas dirigidas e medicina de precisão**
Mafalda Sampaio - Neuropediatria, ULS São João

15h00 **Abordagens cirúrgicas**
Sofia Quintas - Neuropediatria, ULS Santa Maria

15h30 Intervalo

SESSÃO IV – REFLEXÕES SOBRE A EXPERIÊNCIA PORTUGUESA

Moderadores: José Pedro Vieira, Ana Berta Sousa

16h00 **ULS Coimbra** - Cristina Pereira

16h15 **ULS Santo António** - Joana Carvalho Martins

16h30 **ULS São João** - Cláudia Melo

16h45 **ULS Santa Maria** - Rita Martins

17h00 **ULS São José** - Inês Custódio dos Santos

17h45 ENTREGA DE PRÉMIO

18h00 ENCERRAMENTO