Parceiros na Organização

centro hospitalar do Porto

apofen

Parceiros Científicos e Institucionais

anbioq

EPBS

ORDEM DOS BIÓLOGOS

centro hospitalar do Porto

Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine

sphm SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS

SPGH

Formação Creditada

EPBS (5 ECPD)

ORDEM DOS BIÓLOGOS

PATROCINADORES

RECORDATI RARE DISEASES GROUP
Focused on the Few™

Amicus Therapeutics

CGC genetics a Unilabs company

Alnylam PHARMACEUTICALS

BIOMARIN
BioMarin Europe Ltd.

Roche

alfagene ThermoFisher SCIENTIFIC

Biogen

DIAGNÓSTICA LONGWOOD

dietcare alimentação especial, lda

GENETYCA-ICM INSTITUTO DE ESTUDIOS GENÉTICOS E MOLECULARES PORTUGAL

Glutamine

SANOFI GENZYME

SPECANALÍTICA Equipamentos Científicos

Takeda

ultragenyx pharmaceutical

BIOPORTUGAL
Químico, Farmacêutica, Lda.

Rafer

SYNLAB

Werfen

Porto.

SOQUÍMICA
CELEBRAMOS JUNTOS

vwr part of avantor



XLVIII Conferências de Genética Doutor Jacinto Magalhães

31 JAN 01 FEV 2020

centro hospitalar do Porto

CGM
Centro de Genética Médica
Doutor Jacinto Magalhães

40 ANOS AO SERVIÇO DA COMUNIDADE

— A Genética Médica em 2020
— Diagnóstico Pré-Natal: O que há de novo?
— O CGMJM e as Associações de Doentes: uma relação de proximidade
— Abordagem Multidisciplinar na Doença Genética
— Doenças Metabólicas
— Atrofia Muscular Espinhal

PRÉMIOS PARA MELHORES TRABALHOS

RESUMOS PUBLICADOS EM REVISTA INDEXADA

SUBMISSÃO	Submissão de resumos até 9 de Janeiro de 2020
ORGANIZAÇÃO	Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães | Centro Hospitalar Universitário do Porto
INFORMAÇÕES	www.confgenetjacintomagalhaes.org
LOCAL	Super Bock Arena - Pavilhão Rosa Mota

GOVERNO DE PORTUGAL
MINISTÉRIO DA SAÚDE

SNS

25 anos apofen

XLVIII Conferências de Genética Doutor Jacinto Magalhães

31 JAN
01 FEV
2020

Comissão Organizadora: Carla Carmona, Carla Caseiro, Cláudia Falcão Reis, Cristina Candeias, Emília Vieira, Francisco Laranjeira, Isabel Marques, Manuela Mota Freitas
Comissão Científica : Ana Berta Sousa, Ana Maria Fortuna, Lúcia Lacerda, Natália Oliva-Teles, Paula Jorge, Rosário Pinto Leite, Rosário Santos
Secretariado: Paula Machado
Colaboração logística : CGMJM - CHUP e APOFEN
Contactos: info@confgenetjacintomagalhaes.org; Tel: 226070351; Fax: 226070399
Local: Super Bock Arena - Pavilhão Rosa Mota

40 Anos Ao Serviço Da Comunidade | *40 years serving the community*

31.01.2020 - Sexta-feira | *Friday*

08h15 Abertura do Secretariado | *Registration*

09h00 **A Genética Médica em 2020** | *Medical Genetics in 2020*
Moderadores | Chairs: Mariana Monteiro (UMIB-ICBAS); Cláudia Falcão Reis (CGMJM-CHUP)
Bert De Vries (Radboud UMC). ***O que podemos aprender com a Genética das doenças do neurodesenvolvimento*** | *What we can learn from the genetics of neurodevelopmental disorders*
Gabriela Soares (Colégio da Especialidade de Genética Médica O.M.). ***18 Anos do Internato de Genética Médica em Portugal*** | *18 Years of Medical Genetics Internship in Portugal*

10h15 **Café e Discussão de Posters** | *Coffee Break and Poster Discussions*

10h45 **Diagnóstico Pré-Natal: O que há de Novo ?** | **Prenatal Diagnosis: What's New?**
Moderadores | Chairs: Natália Oliva Teles (CGMJM-CHUP) Luís Guedes Martins (CMIN-CHUP)
Joris Vermeesch (DHG, KU Leuven). ***Novas abordagens no diagnóstico pré-implantatório e pré-natal*** | *Novel approaches for preimplantation and prenatal diagnosis*
Fabiana Ramos (HPC-CHUC). ***Teste pré-natal não invasivo em Portugal*** | *Non-invasive prenatal testing in Portugal*

12h00 **Sessão de Abertura** | *Opening Session*
Ana Fortuna (Diretora CGMJM-CHUP)
Paulo Barbosa (Presidente CA-CHUP)
Caldas Afonso (Diretor CMIN-CHUP)
Henrique Cyrne Carvalho (Diretor CE ICBAS-UP)
Fernando Paulo (Vereador Pelouro da H e CS - PE da CMP)
Carlos Nunes (Presidente CD da ARS-Norte)
Representante da Secção Regional do Norte da O.M.

13h00 Almoço | *Lunch*

14h00 **Comunicações Orais** | *Oral Presentations*
Moderadores | Chairs: Ana Berta Sousa (HSM-CHULN); Rosário Pinto Leite (CHTMAD)

15h00 **O CGMJM e as Associações de Doentes: uma relação de proximidade** | *CGMJM and Patient Organizations: a relationship of proximity*
Moderadores | Chairs: Rui Vaz Osório (CGMJM); Paula Jorge (CGMJM-CHUP)
APN | *Associação Portuguesa de Neuromusculares*, APOFEN | *Associação Portuguesa de Fenilcetonúria e Outras Doenças Metabólicas*, APL | *Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma*, APCDG | *Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras*, ASFP | *Associação Sanfilippo Portugal*

16h00 **Discussão de Posters** | *Poster Discussions*

16h30 **Abordagem Multidisciplinar na Doença Genética** | *Multidisciplinary approach in Genetic Disorders*
Moderadores | Chairs: Teresa Kay (HDE-CHULC); Anabela Bandeira (CMIN-CHUP)
Carla Carmona (CGMJM-CHUP). ***A Psicologia Clínica*** | *Clinical Psychology*
Manuela Ferreira de Almeida (CGMJM-CHUP). ***A Nutrição Clínica*** | *Clinical Nutrition*

17h30 **Medicina Personalizada** | *Personalized medicine*
Moderador | Chair: João Paulo Oliveira (CHUSJ)
Alex Garanto (Nijmegen, RADBOUD University, The Netherlands). *Medicina personalizada: do laboratório para o doente* | ***Personalized medicine - from bench to bedside***

18h00 Porto de Honra | *Port of Honour*

01.02.2020 - Sábado | *Saturday*

09h00 **Doenças Metabólicas** | *Metabolic Disorders*
Moderadores | Chairs: Esmeralda Martins (CMIN-CHUP); Dulce Quelhas (CGMJM-CHUP)
Patrícia Janeiro (HSM-CHULN). Evolução do diagnóstico de Doenças Hereditárias do Metabolismo em Portugal, a experiência de um centro de referência | *Evolution of the diagnosis of Hereditary Metabolic Disorders in Portugal, the experience of a reference center*
Andre Van Kuilenburg (Amsterdam UMC, The Netherlands). Solucionando os dilemas das Doenças Metabólicas Mendelianas, através da análise fenotípica e genotípica | *Solving the Unknown in Mendelian Metabolic Diseases through Deep Phenotyping and Genotyping*
Jean Michel Heard (MetabERN). Atividade e Capacidade de Investigação na Rede europeia de Referência MetabERN | *Research activity and capability in the European Reference Network MetabERN*

10h15 **Café e Discussão de Posters** | *Coffee Break and Poster Discussions*

11h00 **Atrofia Muscular Espinhal** | *Spinal Muscular Atrophy*
Moderadores | Chairs: Manuela Santos (CMIN-CHUP); Rosário Santos (CGMJM-CHUP)
Teresa Moreno (HSM-CHULN). Panorama da SMA em Portugal - novas terapêuticas | *The SMA landscape in Portugal - new therapics*
Natalia Mendoza-Ferreira (IHG, U. Hospital Cologne). Modificadores protectores na SMA: vias para o desenvolvimento de novas terapêuticas | *Protective Modifiers of SMA: The avenues to develop new disease therapeutics*

12h15 Sessões de Fecho e Entrega de Prémios | ***Closing and Awards Sessions***
Ana Fortuna (Diretora CGMJM-CHUP)
José Barros (Diretor Clínico-CHUP)
Luís Carlos Delgado (CGMJM-CHUP)
Luísa Lobato (DEFI-CHUP)
Jorge Pinto Basto (Presidente Colégio E. Genética Médica, OM)