

A Doença Rara no Adulto | The Adult Rare Disease

MANHÃ | MORNING

08h00 - Abertura do Secretariado | *Registration*

09h00 - Sessão de Abertura | *Opening Session*

09h15 - Módulo Citogenética:

Falência Ovárica Precoce, Azoospermia e Oligozoospermia: desafios para Citogeneticistas | *Premature Ovarian Failure, Azoospermia and Oligozoospermia: Challenges for Cytogeneticists*

Moderadores: *Natália Oliva Teles, CGMJM/CHP*

António Marques, CMIN/CHP

Mechanisms and Cytogenetic Findings of Premature Ovarian Failure | Mecanismos e Achados Citogenéticos na Falência Ovárica Precoce

Sophie Christin-Maitre, Hôpital Saint-Antoine, Paris, France

Azoospermia and Oligozoospermia: Clinical Characteristics and Genetic Causes | Azoospermia e Oligozoospermia: Características Clínicas e Causas Genéticas

Nuno Rossano Louro, Hospital de Santo António/Centro Hospitalar do Porto

10h45 - Intervalo para café | *Coffee break* - Posters

11h15 - Módulo Genética Molecular:

Doenças Neuromusculares do Adulto "I"

Adult Neuromuscular Disorders "I"

Moderadores: *Rosário Santos, CGMJM/CHP*

Manuel Correia, HSA/CHP

Toxic RNA and myotonic dystrophy: from the dissection of disease mechanisms to the development of novel therapeutic strategies | RNA tóxico e distrofia miotónica: da descoberta dos mecanismos moleculares ao desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas

Mario Gomes-Pereira, Imagine Institute for Genetic Diseases, Paris, France

Contribution of neuropathology towards the diagnosis of neuromuscular disorders | Contributo da neuropatologia para o diagnóstico das doenças neuromusculares

Manuel Melo Pires, Hospital de Santo António/Centro Hospitalar do Porto

12h45 - Almoço de trabalho | *Working lunch* - Posters

TARDE | AFTERNOON

14h00 - Módulo Genética Clínica:

Doenças Neuromusculares do Adulto "II"

Adult Neuromuscular Disorders "II"

Moderadores: *Ana Fortuna, CGMJM/CHP*

José Barros, HSA/CHP

Adult Neuromuscular Disorders: Clinical Approach | Doenças Neuromusculares no Adulto: Abordagem Clínica

Teresa Coelho, Hospital de Santo António/Centro Hospitalar do Porto

New Therapeutic Approaches in Adult Neuromuscular Disorders | Novas modalidades terapêuticas das doenças neuromusculares

Teresinha Evangelista, Newcastle, UK

15h30 - Comunicação Oral | *Oral Presentation*

**Entrega do PRÉMIO para o melhor Resumo enviado
PRIZE to be awarded to the best submitted Abstract**

15h45 - Intervalo para café | *Coffee break* - Posters

16h15 - Módulo Bioquímica Genética:

Erros Inatos do Metabolismo | *Inborn Errors of Metabolism*

Moderadores: *Lúcia Lacerda, CGMJM/CHP*

António Araújo, HSA/CHP

140 years since the identification of Gaucher disease: what is there left to learn? | 140 anos após a identificação da doença de Gaucher: o que ainda há para aprender?

Tony Futerman, Weizmann Institute of Science, Israel

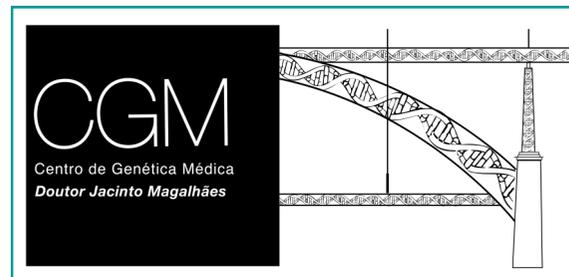
Heterozygote screening - Will it be possible, one day, to eradicate autosomal recessive disorders? | Rastreamento de heterozigotos - será possível um dia acabar com as doenças autossómicas recessivas?

José Carlos Ferreira, Medical University of Warsaw, Poland

17h45 - Sessão de Encerramento | *Closing Session*

XLIV Conferências de Genética Doutor Jacinto Magalhães

20 de fevereiro de 2015



Organização:
Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães
Centro Hospitalar do Porto

Nome: _____

Morada: _____

Código Postal: _____

Telefone / Telemóvel: _____ NIF: _____

Local de Trabalho: _____

Profissão: _____

E-mail: _____

Aceitação de inscrições por ordem de chegada

VALORES DA INSCRIÇÃO — todos incluem documentação e almoço

Até 13.02.2015: 25,00 € - Estudantes, Médicos Internos e funcionários CHP
40,00€ - Geral

A partir de 14.02.2015: 50,00 €

Nota: Estudantes e Médicos Internos devem apresentar comprovativos

MODOS DE PAGAMENTO - por transferência ou cheque à ordem de ADEMI
(c/ comprovativo e identificação para: inscicoes@confgenetjacinomagalhaes.org)

1. Transferência Bancária - NIB: 0007 0000 00164018950 23, NOVO BANCO

Data de transferência: ____/____/____

2. Cheque N.º _____ Data de emissão: ____/____/____

Banco: _____

Enviar cheque com identificação completa, para: **CGMJM - Conferências de Genética,**
Praça Pedro Nunes, 88
4099-028 Porto

Informações, inscrições e submissão de trabalhos
Informations, enrolments and abstract submissions
<http://www.confgenetjacintomagalhaes.org>

Data limite p/ submissão-resumos | *Abstract deadline*
31.01.2015

Data limite p/ inscrição a preço reduzido | *Reduced price deadline*
13.02.2015

E-mail: inscricoes@confgenetjacintomagalhaes.org

**Todos os Resumos Aceites serão Publicados
na Revista *Nascer e Crescer***

O melhor trabalho submetido será alvo de Apresentação Oral e receberá um **PRÉMIO** no valor de **500€**

Apoios:



BIOMARIN



BIOPORTUGAL
Químico, Farmacêutica, Lda.

genzyme
A SANOFI COMPANY



I.L.C. - Instrumentos de Laboratório e Científicos, Lda.



life
technologies™

Shire Synageva
BioPharma

VWR
We Enable Science

Organização do Congresso | *Congress Organization*

Cristina Candeias, Dulce Quelhas, Francisco Laranjeira,
Isabel Marques, Márcia Oliveira, Natália Oliva Teles

Comissão Científica | *Scientific Committee*

Ana Fortuna, Lúcia Lacerda, Natália Oliva Teles,
Paula Jorge

Colaboração logística das Conferências | *Local Support*

CGMJM/CHP, DEFI/CHP e ADEMI

Contactos | *Contacts*

info@confgenetjacintomagalhaes.org

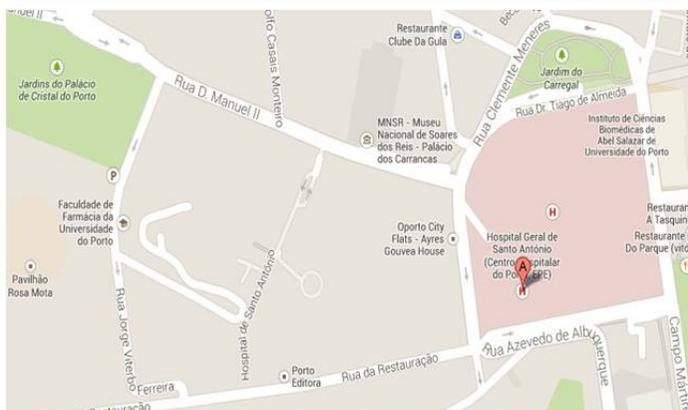
Tel: 226 070 300

Fax: 226 070 399



Local das Conferências | *Congress Venue*

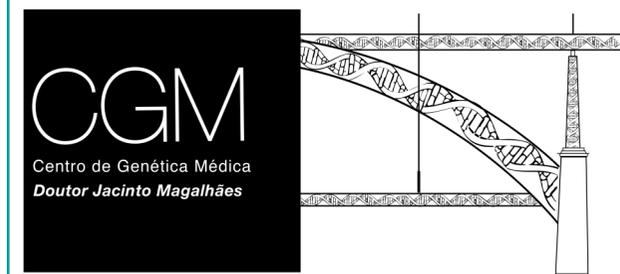
Auditório Prof. Doutor Alexandre Moreira, CHP
(entrada junto à URGÊNCIA - Hospital Santo António)



Auditório Prof. Doutor
Alexandre Moreira

XLIV Conferências de Genética Doutor Jacinto Magalhães 20 de fevereiro de 2015

“A Doença Rara no Adulto”



Organização | Organization

Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães
Centro Hospitalar do Porto

Informações gerais | General informations

<http://www.confgenetjacintomagalhaes.org>