

Inborn Errors of Metabolism and Neurodegeneration

NOVEMBER 3rd

- 08:00 Registration
09:00 Symposium Opening - Welcome Address
09:15 Opening lecture: IMD and neuropathology - *J. Campistol, Barcelona*

Session I - Amino acids and cerebral organic acidurias neuropathology

Chairs: E. Leão Teles, Porto, I. Tavares de Almeida, Lisboa

- 09:55 D-2 and L-2-hydroxyglutaric aciduria: What is new? - *C. Jakobs, Amsterdam*
10:20 Glutaric aciduria type I - Pathomechanisms of neurodegeneration in glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency - *S. Kolker, Heidelberg*
10:45 Role of neuroprotectors on neurochemical changes observed in hyperprolinemic rats - *A. T. Wyse, Porto Alegre*
11:10 Neurological signs in hyperammonemias - *C. Dionisi-Vici, Rome*
11:40 Coffee break and Poster view

Session II - Mitochondrial disorders and neurodegeneration

Chairs: L. Vilarinho, Porto, L. Diogo, Coimbra

- 12:10 Mitochondrial medicine - *S. DiMauro, New York*
12:35 Mitochondrial disorders and Alzheimer disease - *C. Oliveira, Coimbra*
13:00 Lunch

Session III - Neuropathomechanisms in complex molecules diseases

Chairs: J. Azevedo, Porto, T. Temudo, Porto

- 14:30 Congenital disorders of glycosylation (CDG) and the neuromuscular system - *J. Jaeken, Leuven*
14:55 ERAD of mutant glucocerebrosidase and its implications in Gaucher disease - *M. Horowitz, Telavive*
15:20 Antioxidans halt axonal degeneration and disability in X- adrenoleucodystrophy mouse model: towards a clinical trial - *S. Fourcade, Barcelona*
15:45 Ether-phospholipid deficiencies: from human disorders to mouse models - *P. Brites, Porto*
16:10 Coffee Break and Poster view

Session IV - Oral communications

Chairs: P. Garcia, Coimbra, D. Quelhas, Porto

- 16:40 Challenges in the understanding of the phenotype-genotype relationship in ornithine transcarbamylase deficiency - *L. Azevedo, Porto*
16:52 Type I Glutaric Acidemia diagnosis and follow-up, the Hospital de Santa Maria Metabolic Diseases Unit experience - *C. Dias da Costa, Lisboa*
17:08 Functional evaluation of clinically relevant mutations in human GALT: in vitro studies with recombinant protein - *A. I. Coelho, Lisboa*
17:20 Mitochondrial Fatty Acid beta-Oxidation Disorders: Ethiology of Acylcarnitines - *F. Ventura, Lisboa*
17:32 A novel TTC19 mutation in a Portuguese family with complex III deficiency - *C. Nogueira, Porto*
18:00 Poster view
19:40 Dinner

Organizing Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Laura Vilarinho | Jorge Azevedo | Esmeralda Rodrigues | Esmeralda Martins

Scientific Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Isabel Tavares de Almeida | Ana Gaspar | Paula Garcia

more information: www.spdm.pt

Secretariat: IBMC/INEB Event Management Office | Antonieta Correia | acorreia@ibmc.up.pt |

Inborn Errors of Metabolism and Neurodegeneration

& 1º Encontro Luso-Brasileiro e de Outros Países de Língua Oficial Portuguesa
1st Luso-Brazilian and Other Countries of Portuguese Official Language Meeting - 5th November

NOVEMBER 4th

Session V - Oral communications

Chairs: S. Sequeira, Lisboa, I. Riviera, Lisboa

- 09:00 "Double Trouble" or digenic disorder in complex I deficiency - *L. S. Almeida, Porto*
- 09:12 Cofactors and metabolites as potential stabilizers of mitochondrial acyl-CoA dehydrogenases - *C. M. Gomes, Lisboa*
- 09:24 Unraveling the Leukodystrophies: Clinical, Biochemical and Molecular studies of sixty Brazilian patients with genetic white matter disorders - *C.M. Lourenço, Ribeirão Preto*
- 09:36 Systemic Delivery of Bone Marrow-Derived Mesenchymal Stromal Cells Diminishes Neuropathology in a Mouse Model of Krabbe's Disease - *C. O. Miranda, Porto*
- 09:48 The invariant Natural Killer T (iNKT) cells in Mucopolysaccharidosis (MPS) type VI, Gaucher and Fabry diseases - *F. Macedo, Porto*
- 10:00 Late Breaking News: Comparison of plasma and dry blood spots as samples for the determination of nitroisone (NTBC) by high-performance liquid chromatography-tandem mass spectrometry. Study of the stability of the samples at different temperatures - *L. Aldámiz-Echevarría*

Session VI - Neuropathic lysosomal storage disorders - from storage to cellular damage

Chairs: E. Rodrigues, Porto, C. A. Teixeira, Porto

- 10:10 Variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (CLN6)-lysosomal dysfunction caused by a non-lysosomal protein - *T. Bräulke, Hamburg*
- 10:40 Metachromatic leukodystrophy: consequence of sulphatide accumulation and therapeutic perspectives - *V. Gieselmann, Bonn*
- 11:05 Coffee Break and Poster view

Session VII - Neuropathic LSD - new insights in diagnosis, treatment and research

Chairs: C. Sá Miranda, Porto, A. Bastos Leite, Porto

- 11:35 Mucopolysaccharidosis type I: Cell, Protein and Gene Therapy - *J. Tolar, Minnesota*
- 12:00 Mucopolidosis type II: molecular changes in the brain of a novel mouse model - *T. Bräulke, Hamburg*
- 12:25 Neuroimaging in inborn metabolic disorders, in particular white matter disorders - *M. van der Knaap, Amsterdam*
- 13:00 Lunch

Session VIII - Inherited Metabolic Diseases: important diagnosis clues

Chairs: E. Martins, Porto, M. T. Cardoso, Porto

- 14:30 Neurological presentation of IMD in adult - *J.M. Saudubray, Paris*
- 14:55 Niemann Pick type C: from diagnosis suspicion to treatment monitoring - *C. Lourenço, Ribeirão Preto*
- 15:20 Closing lecture: Exome sequencing will change our life - *R. Wevers, Nijmegen*
- 15:45 Coffee Break and Poster view

Session IX - Professional and patient associations meeting

Chairs: J. B. Santos, Porto

- 16:15 Patient in first place/O doente em primeiro lugar - *J. Arriscado Nunes/P. Silva, Porto*
- 17:00 Discussion
- 17:15 Awards, Closing remarks

Organizing Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Laura Vilarinho | Jorge Azevedo | Esmeralda Rodrigues | Esmeralda Martins

Scientific Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Isabel Tavares de Almeida | Ana Gaspar | Paula Garcia

more information: www.spdm.pt

Secretariat: IBMC/INEB Event Management Office | Antonieta Correia | acorreia@ibmc.up.pt |

Inborn Errors of Metabolism and Neurodegeneration

& 1º Encontro Luso-Brasileiro e de Outros Países de Língua Oficial Portuguesa
1st Luso-Brazilian and Other Countries of Portuguese Official Language Meeting - 5th November

NOVEMBER 5th - 1st Luso-Brazilian and Other Countries of Portuguese Official Language Meeting

Doenças Hereditárias do Metabolismo - Do diagnóstico, do tratamento e da investigação - que desafios

08:45 Abertura

DHM - Programa de Diagnóstico Precoce - Rastreio Neonatal

Moderadores: R. Vaz Osório, A. Cabral

09:00 Programa nacional de diagnóstico precoce - L. Vilarinho, Porto, Portugal

09:15 Programa de triagem neonatal no Brasil: avanços nestes 10 anos - H. Pimentel, S. Salvador, Brasil

09:30 Rastreio neonatal: Experiência de um centro de tratamento - E. Martins, Porto, Portugal

09:45 Discussão

DSL - Diagnóstico e Prevalência

Moderadores: A. Gaspar, A. M. Martins

10:00 Doença de Fabry (DF) em populações de risco: estudo piloto - Paulo Gaspar

10:15 Rastreio de doença de Fabry no Brasil - V. D'Almeida, S. Paulo, Brasil

10:30 Discussão

10:40 Intervalo

Experiência no Diagnóstico e Tratamento - DSL 1: Doença de Gaucher

Moderadores: E. Rodrigues, V. D'Almeida

11:10 Do diagnóstico, da caracterização da população e do tratamento: os problemas existentes: experiência de um centro pediátrico - A. Gaspar, Lisboa, Portugal

11:25 O estado da arte no Brasil: caracterização populacional, dificuldades no seguimento - M. Kerstenetzky, Ribeirão, Brasil

11:40 Diagnóstico e tratamento da doença de Gaucher em Cabo Verde - C. Pinto, S. Vicente, Cabo Verde

11:55 Osso, órgão alvo: monitorização imagiológica de envolvimento - A. Vieira, Porto, Portugal

12:10 Experiência de um centro de referência na monitorização óssea - A. Martins, São Paulo, Brasil

12:25 Discussão

12:30 Almoço

Organizing Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Laura Vilarinho | Jorge Azevedo | Esmeralda Rodrigues | Esmeralda Martins

Scientific Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Isabel Tavares de Almeida | Ana Gaspar | Paula Garcia

more information: www.spdm.pt

Secretariat: IBMC/INEB Event Management Office | Antonieta Correia | acorreia@ibmc.up.pt |

Inborn Errors of Metabolism and Neurodegeneration

& 1º Encontro Luso-Brasileiro e de Outros Países de Língua Oficial Portuguesa
1st Luso-Brazilian and Other Countries of Portuguese Official Language Meeting - 5th November

NOVEMBER 5th - 1st Luso-Brazilian and Other Countries of Portuguese Official Language Meeting

Experiência no Diagnóstico e Tratamento: DSL 2 MPSs

Moderadores: E. Leão Teles, P. Garcia

- 14:00 Experiência da rede MPS Brasil na identificação de pacientes com Mucopolissacaridoses - A. Federhen, Porto Alegre, Brasil
- 14:15 Genética no Sertão - Cluster de MPSVI - A. Acosta, Bahia, Brasil
- 14:30 Experiência com terapia de reposição enzimática de MPSs de um centro de referência - S. Kyosen, São Paulo, Brasil
- 14:45 Envolvimento e monitorização: avaliação multidisciplinar: Oftalmologia - A. Magalhães, Porto, Portugal;
Cardiologia - E. Dias da Silva, Porto, Portugal; Ortopedia - N. Alegrete, Porto, Portugal
- 15:15 Envolvimento e monitorização: avaliação multidisciplinar: fonoaudióloga, nutricionista, psicóloga, fisioterapia -
A. M. Martins, São Paulo, Brasil
- 15:35 Discussão
- 15:45 Intervalo

Comunicações orais

16:15 Mesa I - Moderadores: M. Kerstenetzky, L. Almeida

O papel dos chaperones químicos e farmacológicos nas doenças conformacionais: Novos desafios no tratamento dos Erros Hereditários do Metabolismo - P. Leandro, Lisboa, Portugal

Investigação translacional bigenómica em medicina mitocondrial - M. Grazina, Coimbra, Portugal

Caracterização do défice múltiplo das desidrogenases através de uma abordagem proteómica - H. Rocha, Porto, Portugal

Triagem neonatal da Galactosemia no estado de São Paulo - J. Simon, Ribeirão Preto, Brasil

17:15 Mesa II - Moderadores: C. Sá Miranda, C. Lourenço

Alterações na homeostase iónica em células de modelo experimental de MPS 1 - V. D'Almeida, São Paulo, Brasil

Triagem para doença de Pompe em doenças musculares: Experiência de Mato Grosso - M. F. Galera, Mato Grosso, Brasil

Terapia gênica através de células encapsuladas para o tratamento da MPS I - G. Baldo, Porto Alegre, Brasil

Deficiência em LIMP-2: uma nova doença lisossomal de sobrecarga - A. Balreira, Porto, Portugal

18:15 Discussão de Propostas e Conclusões finais

Organizing Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Laura Vilarinho | Jorge Azevedo | Esmeralda Rodrigues | Esmeralda Martins

Scientific Committee

Elisa Leão Teles | Clara Sá Miranda | Isabel Tavares de Almeida | Ana Gaspar | Paula Garcia

more information: www.spdm.pt

Secretariat: IBMC, INEB Event Management Office | Antonieta Correia | acorreia@ibmc.up.pt |