



Com a investigação, um mundo de possibilidades

Simpósio Doenças Raras 2017

15 de dezembro de 2017

Auditório do INSA, Av Padre Cruz, Lisboa

Organização:

CIEIDR – Comissão Inter-ministerial da **Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020)**



REPÚBLICA
PORTUGUESA

CIÊNCIA, TECNOLOGIA
E ENSINO SUPERIOR



REPÚBLICA
PORTUGUESA

EDUCAÇÃO



REPÚBLICA
PORTUGUESA

TRABALHO, SOLIDARIEDADE
E SEGURANÇA SOCIAL



REPÚBLICA
PORTUGUESA

SAÚDE

Programa

08:30 – Abertura do secretariado

09:00 – 09:15 Sessão de abertura

Boas vindas:

Fernando de Almeida, Presidente do Conselho Diretivo, INSA

Graça Freitas, Diretora-Geral da Saúde e Presidente da CIEIDR*

A “rarificação” das doenças comuns

Patrícia Maciel, CIEIDR

Sessão 1 – Mapeamento e diagnóstico de doenças raras

(Moderadora: Patrícia Maciel, CIEIDR)

09:15 – 09:35 Rastreio e registo de doenças raras

João Lavinha, CIEIDR

09:35 – 09:55 A experiência do programa nacional de rastreio de ataxias hereditárias e paraparesia espástica

Paula Coutinho, Unigene – I3S, Universidade do Porto*

09:55 – 10:25 Access to genomic diagnosis

NN, “Deciphering Developmental Disorders” – Sanger Institute, Wellcome Trust, UK*

10:25 – 10:40 Pausa para café e networking

10:40 – 11:00 Diagnóstico genético pré-implantação –desenvolvimentos recentes

Filipa Carvalho, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto

11:00 – 11:30 Longitudinal studies with the participation of rare disease patients and their relatives – the GenIDA project: Genetically determined Intellectual Disabilities and Autism Spectrum Disorders

Jean-Louis Mandel, IGBMC, Université de Strasbourg/Collège de France

11:30 – 12:00 Mapeamento e diagnóstico de doenças raras – proposta de uma agenda de investigação

Glória Isidro, Departamento de Genética Humana, INSA

Sessão 2 – Modelos, mecanismos e desenvolvimento de terapias

(Moderadora: Dinah Duarte, INFARMED)

12:00 – 12:20 Medicamentos órfãos

Bruno Sepodes, Committee for Orphan Medicinal Products, European Medicines Agency, EU

12:20 – 13:30 Pausa para almoço

13:30 – 13:50 Modelos para o estudo das Doenças raras (inclui modelos baseados em células estaminais pluripotentes induzidas e na edição do genoma)

Patricia Maciel, Instituto de Ciências da Vida e da Saúde, Universidade do Minho

13:50 – 14:10 Descoberta e desenvolvimento de fármacos para o tratamento de doenças raras – o exemplo da polineuropatia amiloidótica familiar

Maria João Saraiva, Neurobiologia molecular, IBMC-I3S

14:10 – 14:30 Drug discovery and development to treat rare diseases – the strategy of Stop ALD (adrenoleukodystrophy) Foundation

Rachel Salzman, Chief Science Officer, Stop ALD Foundation, USA

14:30 – 14:50 Drug “repurposing” e “repositioning” to treat rare diseases

Bruce Bloom, Cures Within Reach, USA

14:50 – 15:10 Terapia génica e edição do genoma

Luís Pereira de Almeida, Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra

15:10 – 15:40 Modelos, mecanismos e desenvolvimento de terapias – proposta de uma agenda de investigação

Fernando Pimentel, CEDOC e Paula Videira, UCIBIO, Universidade Nova de Lisboa

15:40 – 16:00 Pausa para café e networking

Sessão 3 – Recursos para (con)viver com uma doença rara

(Moderador: NN*, Administração Central do Sistema de Saúde)

16:00 – 16:30 Stress, coping strategies and family positive outcomes

*NN**

16:30 – 16:45 Empoderamento das Pessoas com doença rara e seus familiares

M^o João Freitas, Raríssimas

16:45 – 17:15 Associações de doentes – desafios, soluções estratégias de sucesso

Manuel Costa Duarte, Associação Angel

Marta Jacinto, Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras)

17:15 – 17:30 Melhorar o conhecimento acerca das doenças raras – o cartão da pessoa com doença rara e a Orphanet

Carla Martins Pereira, DGS

17:30 – 18:00 Recursos para (con)viver com uma doença rara – proposta de uma agenda de investigação

João Arriscado Nunes, Centro de Estudos Sociais, Universidade de Coimbra*

18:00 – 18:15 Conclusões

Jorge Pinto Basto, Colégio da Especialidade de Genética Médica, Ordem dos Médicos

**A confirmar*

Línguas oficiais: Português, Inglês

Patrocinadores:

