



Investigação e realidade em ataxias, leucodistrofias e outras doenças neurológicas raras

25 Setembro de 2024, Dia Internacional das Ataxias

Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa

9:00 Receção. Caleidoscópio da Universidade de Lisboa, Campo Grande
(<https://www.ulisboa.pt/info/caleidoscopio>)

9:15 Apertura

Susana Reis, Podcast Ataxia e Agora

Carlos Paiva Neves, Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias (APAHE)

9:30 Sessão 1: A perspetiva da investigação: O quê há de novo no conhecimento dos mecanismos das doenças neurológicas raras?

Chair: Federico Herrera, FCUL

Doença de Machado-Joseph

Patrícia Maciel, ICVS, Braga

Modelos celulares de ARSACS, Ataxia espástica 8, Doenças de Alexander e Huntington

Federico Herrera, FCUL, Lisboa

Leucodistrofias genéticas

Pedro Brites, IBMC, i3S, NeuroLipid Biology, Porto

Leucodistrofias derivadas de alterações nas aminoacil-tRNA sintetases mitocondriais

Barbara Henriques, FCUL, Lisboa

Intervenção de BIOGEN

Questões da audiência

10:45 Coffee Break

11:15 Sessão 2: A perspetiva do paciente (Mesa Redonda)

Chair: Susana Reis, Podcast Ataxia and Agora

Catarina Bento, Friedrich Ataxia (Online)

Cláudia Martins, Ataxia desconhecida

Paulo Sousa, Doença de Machado-Joseph (SCA3)

Carlos Freitas, Ataxia Espinocerebelosa, SCAR10 (Online)

Elsa Neves, cuidadora ARSACS

Clara Leite, familiar de um doente Huntington

Carla Candeias, familiar de doente com leucodistrofia

Questões da audiência

12:30 – 14:00 Almoço + Posters

14:00 Sessão 3: A perspetiva clínica: O quê há de novo no diagnóstico e tratamento de doenças neurológicas raras?

Chair: Joana Damásio

Características clínicas de ataxias, leucodistrofias e doenças relacionadas

Joana Damásio, Hospital de Santo António do Porto, Porto

Friedrich Ataxia

João Durães, Neurologista, Hospitais da Universidade de Coimbra, ULS Coimbra

Fisioterapia no contexto das ataxias

Aina Gayá Barroso, Terapeuta Ocupacional e Doutorada em Psicologia, Porto

Claudia Costa, Fisioterapeuta clínica e educadora, Ordem dos Fisioterapeutas.

Aconselhamento Genético

Milene Paneque (Online), CGPP-IBMC/i3S/ICBAS, Porto

Medicamentos órfãos: Enquadramento e abordagens

Inês Alves, Comité de produtos medicinais órfãos

Questões da audiência

15:30 Coffee Break

16:00 Sessão 4: A perspetiva da associação de pacientes

Chair: Carlos Paiva Neves, Associação Portuguesa de Ataxias Hereditarias (APAHE)

Palestra 15 min. Título por confirmar

Paulo Gonçalves, Presidente Executivo da Raras Portugal

Mesa Redonda

Paulo Gonçalves, Presidente Executivo da Raras Portugal

Célia Costa, Presidenta, APAHE

Joaquim Brites, Presidente, Associação Portuguesa de Doenças Neuromusculares

Helena Soares, Enfermeira, Associação Portuguesa dos Doentes de Huntington

Sérgio Faria, Presidente, Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph
(Online)

Questões da audiência

17:00 Fecho do evento

Federico Herrera, FCUL