

MPS  
360

10/10 2025

SRNOM - PORTO  
CENTRO DE CULTURA E CONGRESSOS  
SECÇÃO REGIONAL NORTE  
ORDEM DOS MEDICOS

# MPS E DOENÇAS AFINS DESAFIOS 2025

Organização:



Centro de Referência  
Doenças Hereditárias do Metabolismo



SÃO JOÃO



European  
Reference  
Network  
for rare or low prevalence  
complex diseases

© Network  
Hereditary Metabolic  
Disorders (Weakites)

Secretariado



www.its-comunicacao.pt  
www.mps360.pt

# COMISSÃO CIENTÍFICA / COMISSÃO ORGANIZADORA



## COMISSÃO CIENTÍFICA

### **Elisa Leão Teles, MD**

Pediatra, Coordenadora Científica e da equipa Multidisciplinar do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

### **Esmeralda Rodrigues, MD**

Pediatra, Coordenadora do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

### **Teresa Cardoso, MD**

Internista, Coordenadora do Grupo de Adulto do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

## COMISSÃO ORGANIZADORA

### **Elisa Leão Teles, MD**

Pediatra, Coordenadora Científica e da equipa Multidisciplinar do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

### **Paulo Castro Chaves, MD, PhD**

Internista, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

### **Teresa Campos, MD**

Pediatra, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

### **Helena Santos, MD**

Pediatra, Unidade Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho; Local de Saúde Gaia e Espinho (Centro Afiliado do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo).

### **Mariana Pintalhão, MD**

Internista, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, da Unidade Local de Saúde de S. João.

08h30	Abertura do Secretariado
09h00 - 09h10	Sessão de Abertura <b>Elisa Leão Teles, Hospital de S. João - ULSSJ, Porto, PT</b>
09h15 - 10h00	<b>CHEGAR AO DIAGNÓSTICO - RASTREIO NEONATAL</b> <b>Laura Vilarinho, Esmeralda Martins, João Durães</b>
09h15-09h30	O que queremos saber ao nascer? – Questões éticas e impacto social <b>Paulo Chaves - Hospital de S. João - ULSSJ, Porto, PT</b>
09h30 - 09h45	Era bioquímica / genómica: critérios de inclusão e questões técnicas <b>Paulo Gaspar - Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto, PT</b>
	Discussão
10h00 - 11h00	<b>TERAPÉUTICA - O PRESENTE E O FUTURO</b> <b>Sara Ferreira, Pedro Soares, Ana Cristina Ferreira</b>
10h00 - 10h15	Controlo da dor <b>Armanda Gomes - Hospital de S. João - ULSSJ, Porto, PT</b>
10h15 - 10h30	Tratamento domiciliário: como avançar? <b>Anabela Oliveira - Hospital Sta. Maria – ULSSM, Lisboa, PT</b>
10h30 - 10h45	Terapêutica específica – estado atual <b>Teresa Cardoso - Hospital de S. João - ULSSJ, Porto, PT</b>
	Discussão
11h00 - 11h30	Pausa para café
11h30 - 12h35	<b>VIVER INTEGRADO - ÁREAS DE RELEVO</b> <b>Esmeralda Rodrigues, Arlindo Guimas, Rita Jotta</b>
11h30 - 11h35	Experiência na primeira pessoa <b>Alexandre Costa Couto</b>
11h35 - 11h50	Exercício físico e tecnologias para autonomia <b>Elisa Moreira - Centro de reabilitação do Norte, Porto, PT</b>

11h50 - 12h05	Escola e profissão <b>Helena Santos</b> - Hospital de Gaia, ULSGE, Porto, PT
12h05 - 12h20	Saúde mental <b>Joana Almeida</b> - Hospital Pediátrico de Coimbra, ULSC, Coimbra, PT
	Discussão
12h35 - 13h35	<b>VISÃO NACIONAL: NOVAS PERSPETIVAS PARA AS DOENÇAS RARAS</b> <b>Maria João Baptista, António Silva, João Paulo Oliveira</b>
12h35 - 12h55	Plano de Ação para as Doenças Raras: da Estratégia à Pessoa <b>Maria do Céu Machado</b> - GTI, P. Doenças Raras, Lisboa
12h55 - 13h15	Cuidados locais de saúde - da Pessoa à equipa alargada e aos apoios disponíveis. <b>Victor Ramos</b> - Conselho Nacional de Saúde, Lisboa
	Discussão
13h35	Conclusão
13h45	Almoço

# DESAFIOS 2025 PALESTRANTES

MPS  
360



## **Anabela Oliveira**

Diretora Interina do Serviço de Medicina  
Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde Sta. Maria, Lisboa



## **Armanda Gomes**

Coordenadora da Unidade de Diagnóstico e Tratamento da Dor  
Unidade Local de Saúde de S. João, Porto



## **Elisa Costa Moreira**

Centro de Reabilitação do Norte  
Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho, Vila Nova Gaia



## **Helena Santos**

Unidade de Neurociências da Infância e Adolescência  
Serviço de Pediatria/Neonatologia  
Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho, Vila Nova Gaia



## **Joana Almeida**

Centro de Desenvolvimento da Criança de Coimbra  
Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra



**Maria Cêu Machado**

Coordenadora do GT Intersectorial para o Plano das Doenças Raras; Professora Catecrática Jubilada da Faculdade de Medicina (Universidade de Lisboa); Presidente da Fundação AstraZeneca; Administradora não executiva do Gulbenkian Institute of Molecular Medicine; Membro do Conselho Geral: FFUL, IHMT e do Conselho Científico da NOVACCL; Comissão Técnica Nacional do RNN; Bibliotecária da Sociedade de Ciências Médicas de Lisboa; Presidente da Associação dos Amigos do Hospital Santa Maria. Lisboa



**Maria Teresa Cardoso**

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de S. João, Porto



**Paulo Castro Chaves**

Serviço de Medicina Interna  
Unidade Local de Saúde de S. João, Porto  
Departamento de Fisiologia e Cirurgia, FMUP, Porto



**Paulo Gaspar**

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética  
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto



**Victor Ramos**

Presidente do Conselho Nacional de Saúde, Lisboa

## DESAFIOS 2025 MODERADORES

MPS  
360



### **Ana Cristina Ferreira**

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa



### **António Silva**

Presidente da Associação Portuguesa de Doenças do Lisossoma, Porto



### **Arlindo Guimas**

Serviço de Medicina Interna  
Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde Santo António, Porto



### **Elisa Leão Teles**

Coordenadora Científica e da Equipa Multidisciplinar do Centro  
de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de S. João, Porto



### **Esmeralda Martins**

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto



### **Esmeralda Rodrigues**

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de São João, Porto

## DESAFIOS 2025 MODERADORES

MPS  
360



### João Durães

Serviço de Neurologia  
Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra



### João Paulo Oliveira

Serviço de Genética Humana  
Unidade Local de Saúde São João, Porto  
Unidade de genética, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto



### Laura Vilarinho

Coordenadora da Comissão Executiva do Programa Nacional de Rastreio Neonatal  
Coordenadora da Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Porto



### Maria João Baptista

Presidente do Conselho de Administração  
Unidade Local de Saúde de S. João, Porto



### Pedro Soares



### Rita Jotta

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde Sta. Maria, Lisboa



### Sara Ferreira

Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra



## CHEGAR AO DIAGNÓSTICO - RASTREIO NEONATAL

### O que queremos saber ao nascer? – questões éticas e impacto social

#### Paulo Chaves

O rastreio neonatal expandido, que conjuga plataformas bioquímicas e genómicas, reposiciona a fronteira entre prevenção e predição em saúde.

O objetivo da presente comunicação é discutir o que é legítimo e prudente “querer saber ao nascer”, argumentando que a proporcionalidade e a acionabilidade clínica precoce devem orientar a seleção de condições, evitando painéis inflacionados e o sobrediagnóstico de formas benignas ou de início tardio.

Defende-se um modelo de consentimento qualificado (idealmente preparado no período pré-natal) que salvaguarde o direito a não saber, preveja políticas claras para a devolução diferida de resultados não acionáveis na infância e enquadre a comunicação de estados de portador com apoio genético-psicológico.

A equidade é central: só faz sentido rastrear quando existem vias asseguradas para confirmação, tratamento e seguimento em tempo útil, com monitorização de desigualdades regionais.

No que diz respeito à privacidade e dados, abordar-se-á a necessidade de governação transparente das gotas de sangue seco (retenção, uso secundário com consentimento específico, planos de recontacto).

Relativamente ao impacto social discutir-se-ão efeitos na ansiedade parental, estigma, decisões reprodutivas e confiança no sistema, mitigáveis por literacia em saúde e envolvimento do cidadão.

Conclui-se que programas eticamente robustos exigem benefício claro e atempado para a criança, consentimento robusto, justiça distributiva e auditoria contínua de resultados e impactos sociais.





## Era bioquímica/genômica: critérios de inclusão e questões técnicas

### Paulo Gaspar

Newborn screening has evolved significantly in the biochemical and pilot studies of genomic, enabling the early detection of a broad range of congenital disorders.

The shift from traditional biochemical assays to high-throughput tandem mass spectrometry and next-generation sequencing has broadened the spectrum of identifiable conditions, including metabolic, endocrine, hematological, and immunological diseases, as well as rare genetic syndromes.

These technological advances enable presymptomatic diagnosis and prompt initiation of life-saving therapies, significantly improving long-term outcomes. However, the integration of genomic technologies introduces a host of technical challenges, including the standardization and validation assays, the interpretation and classification of genetic variants of unknown significance, and the management of incidental or secondary findings unrelated to the original screening purpose.

Additional challenges involve the integration of large-scale data into healthcare systems, the need for robust data privacy protections, and the development of clear communication strategies for families.

Addressing these technical, ethical, and logistical challenges is crucial to realizing the full potential of newborn screening in the modern era while ensuring responsible program expansion and equitable access.





## TERAPÊUTICA - O PRESENTE E O FUTURO

### Controlo da dor na MPS

#### Armanda Gomes

A MPS é uma doença genética provocada por deficiência de enzimas dos lisossoma que degradam os glicosamioglicanos, o que vai implicar uma acumulação dos mesmos nos tecidos, órgãos e articulações.

Sendo uma doença com atingimento multissistémico a etiopatogenia da dor é multifactorial.

A dor é um componente importante na morbilidade da MPS, não deve por isso ser subestimada.

Avaliação do doente:

- História clínica detalhada, local, tipo de dor, fatores de agravamento ou de alívio
- Exame físico
- Avaliação multidisciplinar: ortopedia, neurologia, fisioterapia e dor crónica

Tratamento da dor:

- Fármacos analgésicos, para dor nociceptiva e neuropática
- Tratamentos específicos da MPS, terapia de reposição enzimática
- Fisioterapia e terapia ocupacional
- Cirurgias: correção de deformidades ortopédicas, descompressão nervosa

A avaliação e tratamento precoce por equipa multidisciplinar são fundamentais no tratamento da dor destes doentes e na qualidade de vida dos doentes e família.



## Tratamento domiciliar: como avançar?

### Anabela Oliveira

As Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS) são doenças crónicas com um curso progressivo, com envolvimento multissistémico e com elevada variabilidade fenotípica. A terapêutica de substituição enzimática (TSE) é um dos seus pilares principais no tratamento desta patologia com necessidade de infusões com periodicidade semanal ou quinzenal. Um dos pontos chave para se atingir os objetivos terapêuticos é evitar interrupções das infusões e assegurar a aderência adequada.

As interrupções da terapêutica estão associadas a recorrência de manifestações clínicas previamente resolvidas e à reacumulação de substrato a nível celular.

O tratamento domiciliário destas patologias já se faz em vários países da Europa e da América com modelos organizacionais diferentes mas com melhoria da qualidade de vida dos doentes, melhoria da satisfação dos mesmos, diminuição dos custos de viagens e melhor capacidade de integrarem o dia-a-dia na sua atividade laboral.

Foi durante a Pandemia Covid-19, que se verificou um impacto importante na gestão terapêutica destas patologias com diminuição do número de tratamentos em Hospital de Dia.

Em Portugal, já há algumas décadas se vinha discutindo este modelo terapêutico, mas foi efetivamente durante a Pandemia que esta discussão se tornou prioritária com um papel fundamental das associações de doentes e da Comissão Coordenadora do Tratamento das DLS.

Em maio de 2024, foi publicada a norma da DGS n.º2/2025 que veio regulamentar este modelo de terapêutica definindo-se as doenças envolvidas, os critérios de elegibilidade, a preparação e formação da equipa e toda a logística envolvida no armazenamento, preparação, transporte e administração da TSE.

A operacionalização do processo ficaria a cargo de cada Centro de Referência e/ou proximidade.

Ao dia de hoje, este modelo ainda está longe de estar implementado em todo o país por dificuldade várias nomeadamente por falta de recursos de enfermagem.





## Terapêutica específica - estado atual

### Maria Teresa Cardoso

Mucopolysaccharidoses (MPSs) are inherited lysosomal storage disorders (LSDs) caused by deficiencies of lysosomal enzymes responsible for the degradation of glycosaminoglycans (GAGs). The overall incidence is estimated to range from 0.5 to 7.1 per 100,000 live births. MPSs have a significant clinical impact due to their multisystemic manifestations, including osteoskeletal, ophthalmic, cardiac, respiratory, and neurological involvement. The phenotype depends on the specific enzyme deficiency and the degree of residual enzymatic activity.

These disorders are typically progressive, leading to marked reductions in quality of life and survival.

This presentation highlights the importance of specific disease-modifying therapies in addition to the essential multidisciplinary management of patients.

Enzyme replacement therapy (ERT), currently available for five MPS subtypes (I, II, IVA, VI, VII), has demonstrated benefits in terms of function, quality of life, and survival. However, ERT has limited ability to cross the blood–brain barrier (BBB), and therefore has no effect on the central nervous system (CNS) and does not modify the neurological phenotype. It also shows limited biodistribution in certain tissues—such as bone, cartilage, heart valves, and the cornea—without significant clinical effects. Other limitations include the need for weekly infusions and the development of neutralizing antibodies.

Emerging strategies include *in vivo* (viral vector-based) and *ex vivo* (stem cell modification) gene therapies, which hold promise for providing sustained enzyme expression and overcoming the limitations of ERT. Recent advances have been reported in ongoing clinical trials.

As the field transitions toward disease-modifying therapeutic strategies, new paths are opening for more comprehensive and long-lasting treatments.





## VIVER INTEGRADO - ÁREAS DE RELEVO

### Experiência na primeira pessoa

#### Alexandre Costa Couto

O meu nome é Alexandre Couto, tenho 24 anos, sou estudante de Engenharia Aeroespacial no Instituto Superior Técnico (apesar de ser do Porto, vivo em Lisboa como estudante deslocado em tempo letivo) e atleta de Natação Adaptada do Sporting Clube de Portugal e representei a Seleção Portuguesa na época transata.

Em 2005, num curto espaço de tempo, fui diagnosticado com diabetes tipo 1 e submetido a uma cirurgia de risco à coluna vertebral (L1-L3). Entre 2010 e 2012 obtive finalmente o diagnóstico que explicava a maioria das alterações ósseas: Síndrome de Morquio tipo B (mucopolissacaridose tipo IV).

Ao longo da vida enfrentei diversas cirurgias, entre elas uma artrodese vertebral posterior de D10 a L4, que condicionou bastante a minha mobilidade. A nível das ancas, apresento deformidade de ambas as cabeças femorais, com subluxação e contratura à direita, o que limita ainda mais a marcha e a função.

Por recomendação médica, aprendi a nadar muito cedo, pelos 4 anos e foi na água que encontrei um espaço de liberdade e superação. Na água descobri um espaço onde me aproximo daquilo que o meu cérebro pensa em fazer, onde não acontece uma limitação de movimento. Sou atualmente campeão (6x) e recordista nacional (1x), representei Portugal no Japão (World Para Swimming Series).

Assim, a natação não surge no meu caminho como apenas desporto, é um desafio, é uma escola que me ensina a resiliência, a autenticidade, o poder da superação e da força de vontade. Aplico paralelamente todos estes princípios aos meus estudos de Engenharia.

Muitas vezes costumo brincar e dizer que se me dessem a opção de escolher nascer "normal" ou com a minha condição, escolheria sempre este desafiante caminho! Foi ele que me ensinou a lutar, a valorizar cada conquista, nunca desistir e reconhecer isso nos outros.

Termino com uma frase que me marcou para a vida: "No desporto convencional nascem heróis, mas no desporto adaptado aparecem os verdadeiros heróis!" Por isso arrisquem sem medo, vale sempre a pena.





## Exercício Físico e Tecnologias para Autonomia

### Elisa Moreira

O exercício físico é uma intervenção planeada e estruturada com o objetivo de melhorar ou manter a aptidão física e a saúde da pessoa. A autonomia, entendida como independência funcional, é a qualidade de não depender de outra pessoa, o que constitui um pilar central na qualidade de vida do doente.

Esta apresentação, sob a perspetiva da Medicina Física e de Reabilitação (MFR), visa explorar a intersecção entre o exercício físico e a facilitação da autonomia nas Mucopolis-sacaridoses (MPS). Partindo de um modelo de consulta de MFR, será abordado o impacto das manifestações clínicas das MPS na prescrição do exercício, destacando tanto os seus benefícios quanto os seus riscos. Serão apresentados uma proposta de avaliação e um plano de prescrição de exercício físico adaptado a esta população. Além disso, serão exploradas tecnologias facilitadoras de autonomia que apoiam a prática segura do exercício e promovem a independência funcional.

Será também foco de discussão a escassez de literatura sobre este tópico, bem como a ausência de programas de exercício físico nesta população.

O objetivo final é fornecer uma abordagem prática e interativa para promover a prática segura e eficaz do exercício físico nas MPS, melhorando a autonomia e a qualidade de vida destes doentes.





## Escola e profissão

### Helena Santos

A real inclusão dos pacientes com MPS e doenças afins na sociedade em geral é um desafio diário para os próprios e suas famílias. Esta inclusão deve iniciar-se pela capacitação das escolas no adequado acolhimento e promoção do ensino e participação de todas as crianças, adolescentes e jovens adultos, que está regulamentada pelo DL 54/2018, e forma a permitir o completo desenvolvimento do seu potencial, tendo em conta as diversas necessidades educativas.

O ingresso no mundo do trabalho representa a fase seguinte e um novo desafio. Os adultos com incapacidade têm, de acordo com a legislação vigente (Lei n.º 4/2019), direitos salvaguardados em termos de acesso, apoios técnicos e adaptação do posto de trabalho, apoio à qualificação, apoios à integração, manutenção e reintegração no mercado de trabalho e emprego apoiado.

Apesar de um enquadramento legal que contempla as necessidades diversas destes pacientes, ainda assim são múltiplas as barreiras com que se deparam, do ponto de vista físico, cognitivo, social e de emocional.

Como sentem os nossos pacientes esta inclusão? De que forma podem os serviços de saúde contribuir para um percurso mais facilitado rumo à sua autonomização?



## Saúde mental

Joana Almeida

x



# VISÃO NACIONAL: NOVAS PERSPETIVAS PARA AS DOENÇAS RARAS

## Plano de Ação para as Doenças Raras: da Estratégia à Pessoa

### María do Céu Machado

O novo plano nacional para as doenças raras intitulado Acção para as Doenças Raras: da estratégia à PESSOA foi elaborado por um grupo de trabalho intersectorial nomeado pelo Ministério da Saúde com uma composição diversificada que incluiu outras áreas como educação e social.

Em discussão pública em novembro de 2024, teve cerca de 200 contributos e a versão final é um compromisso de todos. Aprovado pela tutela em Março de 2025, é agora nomeada a Coordenação intersectorial (CIDRa) facilitadora da implementação do plano e que integra um grupo executivo, uma comissão de acompanhamento e um conselho de jovens.

O capítulo Jornada da Pessoa com Doença Rara (PcDR), família e cuidador informal, desde a suspeita diagnóstica e ao longo do ciclo de vida identificou constrangimentos que têm de ser ultrapassados. As prioridades identificadas são os quatro pilares do Plano: i) os centros de cuidados organizados em redes colaborativas nacionais e de proximidade; ii) o registo com a codificação ORPHA e a generalização do cartão de PcDR; iii) investigação e inovação nomeadamente terapêutica; iv) informação e formação a diferentes níveis e conforme as necessidades.





## Cuidados locais de saúde - da Pessoa à equipa alargada e aos apoios disponíveis

### Victor Ramos

Em julho de 2025, foi publicado o “Fit for the Future – 10 year Health Plan for England”. Das três linhas mestras para transformar o “NHS England”, a primeira consiste em colocar o foco na comunidade, com base numa rede inovadora de “neighbourhood health centres”.

Em Portugal os centros de saúde têm um percurso de mais de meio século, desde 1971. Ao longo destes anos, muito foi acontecendo, mas o investimento prioritário raramente foram os centros de saúde/cuidados de saúde primários. Após avanços, recuos e derivações várias, chegámos a uma nova encruzilhada. Ainda assim, a visão, os valores e os princípios têm-se mantido. Porém a organização, os processos, os métodos de trabalho e o modelo de cuidados requerem mudanças adaptativas, algumas delas profundas, face às novas necessidades e expectativas da população, e aos progressos científicos e tecnológicos da medicina e da Saúde.

Hoje, e cada vez mais, é adequado aprofundar o conceito e as práticas de saúde local, passando os serviços e os cuidados de proximidade a ser a base estruturante do SNS e de todo o sistema de saúde. Tal implicará uma evolução dos centros de saúde atuais. Aspetos essenciais desta evolução são a participação das comunidades locais e das suas autarquias, bem como o reforço das equipas de saúde familiar e de cuidados na comunidade. Estas, devem ter a possibilidade de interligar-se com competências disponíveis como nutrição, psicologia, serviço social, fisioterapia entre outras.

Nos hospitais, é urgente uma reorganização interna, com definição de percursos assistenciais horizontais em vez da organização por especialidades médicas em segmentos e silos verticais. O foco essencial deve ser o percurso de cada pessoa no sistema de saúde. A separação entre “cuidados de saúde primários” e “cuidados hospitalares” deve ser superada e substituída por uma lógica organizacional de proximidade centrada nas pessoas, na população e nas suas necessidades.

As situações mais raras e/ou mais complexas deverão estar ligadas a centros de referência, onde se concentram competências e meios altamente diferenciados para situações específicas. Porém os centros de saúde devem ter capacidade para resolver cerca de 90% dos problemas e necessidades de saúde das pessoas e população, incluindo parte considerável dos cuidados até agora concentrados nos hospitais.

É apresentada uma abordagem sintética das principais vertentes da Saúde local, que, interligadas num todo coerente, permitirão avançar para uma nova etapa evolutiva do sistema de saúde.











Patrocinadores Científicos:



SECÇÃO DE DOENÇAS  
HEREDITÁRIAS DO  
METABOLISMO



Organização:



Centro de Referência  
Doenças Hereditárias do Metabolismo



SÃO JOÃO



European  
Reference  
Network  
for rare or low prevalence  
complex diseases

© Network  
Hereditary Metabolic  
Disorders (HEMADIS)

Secretariado



www.its-comunicacao.pt  
www.mps60.pt