



Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias



---

## 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

**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

Filomena Pato, familiar de um doente Huntington

Carla Candeias, familiar de doente com leucodistrofia

#### **Questões da audiência**

#### **12:30 – 14:00 Almoço**

#### **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

#### **Terapia ocupacional no contexto das ataxias**

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

#### **Fisioterapia no contexto das ataxias**

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

#### **Aconselhamento Genético**

Milena 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 perspectiva 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

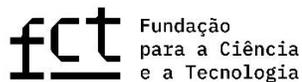
### 17:00 Fecho do evento

Federico Herrera, FCUL

Registo online:



Evento patrocinado por:



Alojamento patrocinado por:

