



RARE DISEASE DAY®

# “SER RARO”

1 MARÇO 2017

i3S- INSTITUTO DE INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO EM SAÚDE,  
UNIVERSIDADE DO PORTO

## PRIMEIRA PARTE: ANFITEATRO CORINO DE ANDRADE

### 15H00 SESSÃO DE ABERTURA

Moderador: Jorge Sequeiros  
Representantes da Direção i3S e IBMC  
Ponciano Oliveira, Vogal do Conselho Diretivo da ARS Norte  
Representante da ACSS  
Representante da DGS (a confirmar)

### 15H20 NARRATIVAS ÚNICAS E INSPIRADORAS

Moderador: Joana Barros

A IMPORTÂNCIA DA INVESTIGAÇÃO: O EXEMPLO DO RASTREIO DAS ATAXIAS HEREDITÁRIAS EM PORTUGAL  
Vítor Tedim Cruz, Diretor do Serviço de Neurologia Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

A LUTA DA ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE PELO ACESSO AO TAFAMIDIS  
Carlos Figueiras, Presidente da Associação Portuguesa de Paramiloidose

O APOIO À INVESTIGAÇÃO EM DOENÇAS RARAS E SEUS FUNDAMENTOS ÉTICOS  
Marta Jacinto, Presidente da Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

## SEGUNDA PARTE: ÁTRIO DE ENTRADA

### 16H40 CAFÉS COM HISTÓRIA

#### 1. PARA LÁ DAS LIMITAÇÕES

Xavier Gonçalves, Núcleo de Barcelos da Associação Portuguesa de Paramiloidose  
Diogo Lopes, Associação Portuguesa de Charcot-Marie-Tooth  
João Sousa Silva, Neurofibromatose tipo 2

#### 2. ASSOCIANDO

Milena Paneque, Associação Portuguesa dos Profissionais de Aconselhamento Genético  
Beatriz Porto, Associação Portuguesa para a Investigação da Anemia de Fanconi  
Graça Porto, Associação Portuguesa de Hemocromatose

#### 3. CAMINHOS RAROS NA PROFISSÃO

Carla Oliveira, Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto  
Carolina Lemos, UniGENe Unidade de Investigação Genética e Epidemiológica em Doenças Neurológicas  
Vítor Soares, Centro de Saúde Barcelos

#### 4. INICIATIVAS RARAS

Ana Duarte, Patient Innovation  
Inês Leal de Faria, Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras  
Paula Silva, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

### 18H00 APRESENTAÇÃO DA PETIÇÃO INTERNACIONAL:

#### “AJUDE-NOS A MELHORAR O APOIO À INVESTIGAÇÃO EM DOENÇAS RARAS E SALVE MILHÕES DE PESSOAS”

Para que se dê mais apoio à investigação em doenças raras a Fundação BLACKSWAN lançou uma petição para apelar, aos decisores políticos, a tomada de medidas adequadas para o incremento da investigação científica nas doenças raras.

### 18H20 SESSÃO DE ENCERRAMENTO

ENTRADA LIVRE | INSCREA-SE: [HTTP://BIT.LY/2K7PM3Y](http://bit.ly/2K7PM3Y)



#### ORGANIZAÇÃO



INSTITUTO  
DE INVESTIGAÇÃO  
E INOVAÇÃO  
EM SAÚDE  
UNIVERSIDADE  
DO PORTO



CENTRO DE GENÉTICA  
PREDITIVA E PREVENTIVA



Aliança  
Portuguesa de Associações  
das Doenças Raras

Doenças Raras Portugal



#### APOIO INSTITUCIONAL



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union



EURORDIS  
RARE DISEASES EUROPE

#### APOIO



BIOMARIN  
BioMarin Europe Ltd.



SANOFI GENZYME



T3IX  
FILM • COBERTAS • ÁUDIO

