



Universidade do Minho
Escola de Medicina

Programa Preliminar – “Abordagens Atuais ao Diagnóstico e Tratamento em Doenças Raras”

Módulo 1 – Conceitos Fundamentais em Doenças Raras

- Epidemiologia das doenças raras;
- Conceitos base de genética médica;
- Particularidades do doente raro;
- Associações de doentes, redes de referenciação e programas de saúde em doenças raras.

Módulo 2 – A Odisseia do Diagnóstico

- Abordagem diagnóstica na suspeita de doença rara;
- Ferramentas de diagnóstico genético;
- Limitações ao diagnóstico do doente raro;
- O papel das associações de doentes na odisseia do diagnóstico.

Módulo 3 – Gestão do Doente Raro

- Opções terapêuticas em doença genética;
- Gestão de casos negativos e inconclusivos;
- Princípios do aconselhamento genético familiar;
- Princípios do aconselhamento genético reprodutivo;
- Ética e confidencialidade na gestão do doente raro;
- O papel das associações de doentes na odisseia do tratamento.

Módulo 4 – Investigação em Doenças Raras

- Particularidades da investigação de translação em doença rara;
- Ensaios clínicos em doença rara;
- A indústria farmacêutica e o desenvolvimento de terapias para doenças raras;
- O futuro da terapia em doenças raras;
- O papel das associações de doentes na investigação em doenças raras.