

Cadernos de Genética Renal

Notebooks

on Renal Genetics

2026

Novembro | November 13-14

Auditório do Centro  
de Investigação Médica  
da FMUP

PROGRAMA | PROGRAMME



SÃO JOÃO



CUIDADOS  
DE SAÚDE PRIMÁRIOS

## SCIENTIFIC COMMITTEE | COMISSÃO CIENTÍFICA

|                                     |                                                                                                               |
|-------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>João Paulo Oliveira, MD, PhD</b> | <i>Chair   Presidente</i><br>Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto |
| <b>Filipa Carvalho, PhD</b>         | <i>Vice-Chair   Vice-Presidente</i><br>Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                         |
| <b>Inês Alencastre, PhD</b>         | Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                                                                |
| <b>Susana Fernandes, PhD</b>        | Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                                                                |
| <b>Susana Ferreira, PhD</b>         | Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                                                                |
| <b>Pedro Lisboa, MD</b>             | Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                              |
| <b>Helena Pinto, MD</b>             | Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                              |
| <b>Isabel Tavares, PhD</b>          | Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                              |
| <b>Alice Vasconcelos, MD</b>        | Unidade Local de Saúde São João & Faculdade de Medicina da Universidade do Porto                              |

FRIDAY, 13th OF NOVEMBER | SEXTA-FEIRA, 13 DE NOVEMBRO

**08h45** Welcome and Introduction*Boas-vindas e Introdução*

João Paulo Oliveira, MD, PhD

Porto, Portugal

**09h00** The History and Development of Nephrogenetics in HUSJ-FMUP*A História e Desenvolvimento da Nefrogenética no HUSJ-FMUP*

João Paulo Oliveira, MD, PhD

Porto, Portugal

**SESSION 1** “Because I am the size of what I see, not the size of my height.”

Porque eu sou do tamanho do que vejo. E não do tamanho da minha altura. (Alberto Caeiro)

Co-chairs: João Paulo Oliveira, Luiz Moura

**09h15** Chronic Kidney Disease: Global Epidemiological Relevance and Contribution of Genetic Causes*Doença Renal Crónica: Relevância Epidemiológica Global e Contribuição das Causas Genéticas*

Alberto Ortiz, MD, PhD

Madrid, Spain

**09h35** Diagnostic Strategies for Rare Kidney Diseases*Estratégias de Diagnóstico para Doenças Renais Raras*

Martina Živná, PhD

Prague, Czechia

**09h55** Focal Segmental Glomerulosclerosis: Diagnosis, Classification and Pathologic Significance*Glomerulosclerose Focal e Segmentar: Diagnóstico, Classificação e Significado Patológico*

Luiz Moura, MD, PhD

São Paulo, Brazil

**10h25** Peroxidasin, a New Protein Associated with Renal Fibrogenesis*Peroxidasina, uma Nova Proteína Associada à Fibrogénese Renal*

Inês Alencastre, PhD

Porto, Portugal

**10h45** Questions & Answers | Perguntas & Respostas**10h55** Intermission & Coffee break | Intervalo & Pausa para café

**SESSION 2** “The Newton’s Binomium is as beautiful as the Venus de Milo.”

O binómio de Newton é tão belo quanto a Vénus de Milo. (Álvaro de Campos)

Co-chairs: Ana Grangeia, Rikke Nielsen

- 11h15** Physiology and Dysphysiology of Protein Reabsorption in the Proximal Tubule  
*Fisiologia e Disfisiologia da Reabsorção de Proteínas no Tubo Proximal*  
Rikke Nielsen, PhD  
Aarhus, Denmark
- 11h35** From Renal Glycosuria to Sodium–Glucose Cotransporter 2 Inhibitors: Therapeutic Application in Kidney Diseases  
*Da Glicosúria Renal aos Inibidores do Cotransportador Sódio–Glicose 2: Aplicações Terapêuticas nas Doenças Renais*  
Joaquim Calado, MD, PhD  
Lisbon, Portugal
- 12h05** A novel FASTKD2-associated cardiorenal syndrome  
*Uma Nova Síndrome Córdio-Renal Associada ao Gene FASTKD2*  
Francisco Gonçalves, MD  
Aabenraa, Denmark
- 12h20** Epidemiology and Prognosis of the Autosomal Dominant Collagen Type IV-related Glomerular Basement Membrane Nephropathies, in Northwest Portugal  
*Epidemiologia e Prognóstico das Formas Autossómicas Dominantes de Nefropatias do Colagénio IV da Membrana Basal Glomerular, no Noroeste de Portugal*  
Diogo Rocha, MD  
Porto, Portugal
- 12h35** Functional Analysis of Intronic Variants of the COL4A3/4/5 Genes by mRNA Analysis in Cutaneous Fibroblasts  
*Análise Funcional de Variantes Intrónicas dos Genes COL4A3/4/5 por análise de ARNm em Fibroblastos Cutâneos*  
Susana Ferreira, PhD  
Porto, Portugal
- 12h50** Questions & Answers | Perguntas & Respostas
- 13h00** Lunch Break | Pausa para almoço

**SESSION 3** “All things in the world are subject to classification.”

Todas as coisas do mundo estão sujeitas a classificação. (Álvaro de Campos)

Co-chairs: Carla Pinto Moura, Inês Alencastre

- 14h00** Hearing Loss in Hereditary Nephropathies: an Otolaryngology Perspective  
*Hipoacusia em Nefropatias Hereditárias: uma Perspetiva de Otorrinolaringologia*  
Carla Pinto Moura, MD, PhD  
Porto, Portugal
- 14h20** The Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Diseases:  
Clinical and Genetic Heterogeneity  
*As Doenças Túbulo-Intersticiais Autossómicas Dominantes:  
Heterogeneidade Clínica e Genética*  
Sofia Jorge, MD  
Lisbon, Portugal
- 14h40** The Nephropathy of Hereditary Systemic Amyloidosis Associated with Fibrinogen  
A Alpha-chain, in Portugal  
*A Nefropatia da Amiloidose Hereditária Sistémica Associada à Cadeia Alfa  
do Fibrinogénio A, em Portugal*  
Isabel Tavares, MD, PhD  
Porto, Portugal
- 15h00** How to Preserve or Enhance the Gerosuppressor Function of the Kidneys  
*Como Preservar ou Potenciar a Função Gero-Supressora dos Rins*  
María Dolores Sánchez Niño, PhD  
Madrid, Spain
- 15h20** Questions & Answers | *Perguntas & Respostas*
- 15h30** Nephrogenetics Quiz (Afternoon Session I)  
*Questões de Nefrogenética (Sessão da Tarde I)*
- 15h40** Intermission & Coffee break | *Intervalo & Pausa para café*

**SESSION 4** “They say that in everything something hidden dwells.”

Dizem que em cada coisa uma coisa oculta mora. (Alberto Caeiro)

Co-chairs: Helena Pinto, Martina Živná

**16h00** Autosomal Dominant Tubulointerstitial Kidney Disease: Three Decades from Clinical Recognition to Targeted Therapies

*Doença Renal Túbulo-Intersticial Autossômica Dominante: Três Décadas do Reconhecimento Clínico às Terapêuticas Dirigidas*

Stanislav Kmoch, CSc, Biocev

Prague, Czechia

**16h25** The Nephropathy of Transthyretin Amyloidosis: from Pathogenesis to Genetic Therapies

*A Nefropatia Amiloidótica Associada à Transtirretina: da Patogenia às Terapêuticas Genéticas*

Andreia Campos, MD

Porto, Portugal

**16h45** Fabry Disease: Current Overview of Therapeutic Strategies and their Impact on Kidney Disease

*Doença de Fabry: Panorama Actual das Estratégias Terapêuticas e do seu Impacto na Doença Renal*

Prof. Alberto Ortiz, MD, PhD

Madrid, Spain

**17h10** Present, Past and Future in Hyperoxaluria type 1

*Presente, Passado e Futuro na Hiperoxalúria tipo 1*

Francesca Taroni, MD

Milan, Italy

**17h30** Questions & Answers | Perguntas & Respostas**17h40** Nephrogenetics Quiz (Afternoon Session I)

*Questões de Nefrogenética (Sessão da Tarde I)*

**17h50** End of the Day & Closing Remarks | Encerramento da Jornada & Observações Finais

SATURDAY, 14th OF NOVEMBER | SÁBADO, 14 DE NOVEMBRO

**SESSION 5** “Some have a big dream in life, but they fail that dream.”

Alguns têm na vida um grande sonho e faltam a esse sonho. (Fernando Pessoa)

Co-chairs: Susana Fernandes, Alberto Ortiz

- 08h45** The Genetic Heterogeneity of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: Current Challenges and Future Perspectives of the Molecular Diagnosis  
*A Heterogeneidade Genética da Doença Renal Policística Autossómica Dominante: Desafios Atuais e Perspectivas Futuras do Diagnóstico Molecular*  
Peter Harris, PhD  
Rochester, MN, USA
- 09h15** Epidemiology of Kidney Failure due to Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease, in Northern Portugal  
*Epidemiologia da Falência Renal Secundária a Doença Renal Policística Autossómica Dominante, no Norte de Portugal*  
Pedro Lisboa, MD  
Porto, Portugal
- 09h30** High Prevalence of Polycystic Kidney Disease in Forensic Autopsies in Portugal  
*Elevada Prevalência de Doença Renal Policística em Autópsias Forenses em Portugal*  
João Paulo Oliveira, MD, PhD  
Porto, Portugal
- 09h45** Reclassification of PKD1 and PKD2 Variants by Segregation Analyses  
*Reclassificação de Variantes PKD1 e PKD2 por Análise de Segregação Familiar*  
Alice Vasconcelos, MD  
Porto, Portugal
- 10h00** Questions & Answers | *Perguntas & Respostas*
- 10h10** Intermission & Coffee break | *Intervalo & Pausa para café*

**SESSION 6** “We adore perfection because we cannot have it.”

Adoramos a perfeição porque não a podemos ter. (Fernando Pessoa)

Co-chairs: Filipa Carvalho, Joaquim Calado

**10h30** Prenatal Epidemiology and Diagnosis of Kidney Cysts and of Congenital Anomalies of the Kidneys and Urinary Tract

*Epidemiologia e Diagnóstico Pré-Natal de Cistos Renais e de Anomalias Congénitas dos Rins e das Vias Urinárias*

Ana Grangeia, MD, PhD

Porto, Portugal

**10h50** Genetics of Renal Cancer in Children and Adults

*Genética do Cancro Renal em Crianças e em Adultos*

Pedro Louro, MD

Porto, Portugal

**11h10** Primary Prevention of Hereditary Diseases Through Preimplantation Genetic Testing: Experience of HUSJ-FMUP in Hereditary Nephropathies

*Prevenção Primária de Doenças Hereditárias por Teste Genético Pré-Implantação:*

*Experiência do HUSJ-FMUP nas Nefropatias Hereditárias*

Filipa Carvalho, PhD

Porto, Portugal

**11h30** Making Sense of GWAS and Omics: Methodological Lessons for Chronic Kidney Disease

*Compreender os Estudos de Associação Pangenómica e as Ómicas: Lições Metodológicas para a Doença Renal Crónica*

Isabel Duarte, PhD

Faro, Portugal

**11h50** Questions & Answers | Perguntas & Respostas**12h00** Nephrogenetics Quiz (Discussion) | Questões de Nefrogenética (Discussão)**12h30** End of the Day & Closing Remarks | Encerramento da Jornada & Observações Finais

## FACULTY | FACULDADE

|                                        |                                                                                                                                                                                                 |
|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Alberto Ortiz, MD, PhD</b>          | Jiménez Díaz Foundation & Universidad Autónoma de Madrid<br>Madrid, Spain                                                                                                                       |
| <b>Alice Vasconcelos, MD</b>           | Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine,<br>University of Porto<br>Porto, Portugal                                                         |
| <b>Ana Grangeia, MD, PhD</b>           | Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine,<br>University of Porto<br>Porto, Portugal                                                         |
| <b>Andreia Campos, MD</b>              | Nephrology Service, Santo António University Hospital Centre<br>Porto, Portugal                                                                                                                 |
| <b>Carla Pinto Moura, MD, PhD</b>      | Otorhinolaryngology and Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics<br>Service, Faculty of Medicine, University of Porto<br>Porto, Portugal                                 |
| <b>Diogo Rocha, MD</b>                 | Human Genetics Service, São João University Hospital<br>Porto, Portugal                                                                                                                         |
| <b>Filipa Carvalho, PhD</b>            | Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto<br>Porto, Portugal                                                                                                                   |
| <b>Francesca Taroni, MD</b>            | Foundation IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico<br>Milan, Italy                                                                                                                       |
| <b>Francisco Gonçalves, MD</b>         | South Jutland Hospital<br>Aabenraa, Denmark                                                                                                                                                     |
| <b>Inês Alencastre, PhD</b>            | Faculty of Medicine, University of Porto<br>Porto, Portugal                                                                                                                                     |
| <b>Isabel Duarte, PhD</b>              | University of Algarve<br>Faro, Portugal                                                                                                                                                         |
| <b>Isabel Tavares, MD, PhD</b>         | Nephrology Service, São João University Hospital & Faculty of Medicine, University of Porto<br>Porto Portugal                                                                                   |
| <b>João Paulo Oliveira, MD, PhD</b>    | Human Genetics Service, São João University Hospital & Genetics Service, Faculty of Medicine,<br>University of Porto<br>Porto, Portugal                                                         |
| <b>Joaquim Calado, MD, PhD</b>         | Nephrology Service, Central Lisbon Hospital Centre & Faculty of Medical Sciences, Nova<br>Medical School<br>Lisbon, Portugal                                                                    |
| <b>Luiz Moura, MD, PhD</b>             | Hospital do Rim – Fundação Oswaldo Ramos & Paulista School of Medicine, São Paulo Federal<br>University<br>São Paulo, Brazil                                                                    |
| <b>María Dolores Sánchez Niño, PhD</b> | Jiménez Díaz Foundation & Universidad Autónoma de Madrid<br>Madrid, Spain                                                                                                                       |
| <b>Martina Živná, PhD</b>              | Research Unit for Rare Diseases, Department of Paediatrics and Inherited Metabolic Disorders,<br>First Faculty of Medicine, Charles University & General University Hospital<br>Prague, Czechia |
| <b>Dr. Pedro Lisboa, MD</b>            | Serviço de Nefrologia, São João University Hospital & Faculty of Medicine, University of Porto<br>Porto Portugal                                                                                |
| <b>Pedro Louro, MD</b>                 | Human Genetics Service, São João University Hospital; Porto & University of Beira Interior<br>Covilhã, Portugal                                                                                 |
| <b>Peter Harris, PhD</b>               | Mayo Foundation for Medical Education and Research, Division of Nephrology and<br>Hypertension, Mayo Clinic<br>Rochester, MN, USA                                                               |
| <b>Rikke Nielsen, PhD</b>              | Department of Biomedicine, Aarhus University<br>Aarhus, Denmark                                                                                                                                 |
| <b>Sofia Jorge, MD</b>                 | Nephrology Service, North Lisbon Hospital Centre<br>Lisbon, Portugal                                                                                                                            |
| <b>Stanislav Kmoch, CSc</b>            | 1st Faculty of Medicine, Charles University<br>Prague, Czechia                                                                                                                                  |
| <b>Susana Ferreira, PhD</b>            | Genetics Service, Faculty of Medicine, University of Porto<br>Porto, Portugal                                                                                                                   |

## Registration Fee | Inscrição

| Regular   Normal                                                                         | Discount   Desconto |                       | <div>Online<br/>via Stream Session</div> <div>Participação virtual<br/>Stream Online</div> |
|------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|-----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| Physicians and other<br>Healthcare Professionals                                         | Medical Trainee     | Medical Student       |                                                                                            |
| Includes a standing buffet lunch of the 13th, and the coffee breaks on the 13th and 14th |                     |                       |                                                                                            |
| Médicos e outros<br>Profissionais de Saúde                                               | Médico Interno      | Estudante de Medicina |                                                                                            |
| Inclui almoço volante no dia 13, e as pausas para café nos dias 13 e 14                  |                     |                       |                                                                                            |
| €100                                                                                     | €50                 | €25                   | €250                                                                                       |

**Registrations made after September 30 will incur a 100% late fee on the prices shown.**

Inscrições feitas após 30 de setembro terão uma taxa de atraso de 100% sobre os valores exibidos.

**Please note that in-person registrations are limited to 250 participants.**

Por favor, note que as inscrições presenciais estão limitadas a 250 participantes.

## Registration Form | Formulário de Inscrição



English | Inglês



Portuguese | Português

## Contacts | Contactos

cadernosgr@ulssjoao.min-saude.pt | associacao@voluntariado-hsjoao.pt

Organization and Logistical Support | Organização e Apoio Logístico



Logistical Support and Scientific Sponsorship | Apoio Logístico e Patrocínio Científico



Scientific Sponsorship | Patrocínio Científico

