

2^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras

2nd Meeting on Rare Bone Diseases

Sexta-Feira / Friday, 15.02.2019

16:20-18:20 – Casuísticas e Casos Clínicos / *Clinical cases*

Moderadores: *Márcia Rodrigues (Lisboa), Núria Madureira (Coimbra)*

◇ C1. Mutação no gene *SLCO2A1* num paciente português com paquídermoperiostose (8'+2')

Diana Rita Oliveira^{1,4}, Graça Barros Loureiro^{2,4}, Miguel Leão³, Mariana Rodrigues⁴, Iva Brito⁴

1. Serviço de Pediatria, Hospital de Braga 2. Serviço de Pediatria, CHEDV; 3. Serviço de Genética Médica, CHUSJC; 4. Unidade de Reumatologia Pediátrica, CHUSJC

◇ C2. Spondyloenchondrodysplasia and SLE: report on three unrelated cases (8'+2')

Joana Rosmaninho-Salgado¹, Renata Oliveira², Janet Pereira³, Joana Caetano Serra⁴, Alice Mirante⁴, Manuel Salgado⁵, Paula Estanqueiro⁵, Cátia Duarte⁶, Luís Inês⁶, Margarida Venâncio¹, Belinda Xavier⁷, Sheila Unger⁷, Andrea Superti-Furga⁸, Jorge M. Saraiva^{1,9}, Sérgio B. Sousa^{1,10}

1. Unidade de Genética Médica, Hospital Pediátrico, CHUC; 2. Departamento de Genética Humana, CHSJ, Porto; 3. Unidade de Hematologia Molecular, Serviço de Hematologia, CHUC; 4. Departamento de Endocrinologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, CHUC; 5. Reumatologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, CHUC; 6. Departamento de Reumatologia, CHUC; 7. Centre de Maladies Moleculaire, Centre Hospitalier Universitaire de Vaudois; 8. Department of Pediatrics, University of Lausanne; 9. Departamento de Pediatria, FMUC; 10. Departamento de Genética Clínica, FMUC

◇ C3. Displasias esqueléticas em idade pediátrica: um desafio diagnóstico (8'+2')

Graça Barros Loureiro^{1,4}, Diana Rita Oliveira^{2,4}, Lina Melão³, Renata Oliveira⁴, Mariana Rodrigues⁵, Iva Brito⁵

1. Serviço de Pediatria, CHEDV; 2. Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 3. Serviço de Imagiologia, CHUSJ, Porto; 4. Serviço de Genética Médica, CHUSJ, Porto; 5. Unidade de Reumatologia Pediátrica, CHUSJ, Porto

◇ C4. Artropatia ocrónica (8'+2')

Margarida Areias, Filipa Pereira, Hélder Fonte, Ana Ribau, Tiago Barbosa, Pedro Cardoso
Serviço de Ortopedia, CHP, Porto

◇ C5. Caso raro de bowing simétrico e anterolateral da tíbia tratado com sucesso com osteotomia em cunha da tibial distal (5'+1')

Margarida Areias, Carolina Afonso, João Carvalho, Armando Campos

Serviço de Ortopedia, CHP, Porto

◇ C6. Desafios no acompanhamento de displasias ósseas – um caso clínico de displasia fibrosa poliostótica (8'+2')

Amílcar Cordeiro¹, Iolanda Veiros¹, Pedro Figueiredo¹, João Cabral²

1. Unidade Pediátrica do Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, CHUC, Coimbra, Portugal; 2. Serviço de Ortopedia Pediátrica, CHUC-EPE, Coimbra, Portugal

◇ **C7. Escoliose na osteogênese imperfeita: um desafio clínico** (5'+1')

Margarida Freitas¹, Susana Almeida¹, Mafalda Pires², Rita Francisco², Maria José Costa²

1. Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada; 2. Hospital D. Estefânia – CHLC, Lisboa.

◇ **C8. Abordagem terapêutica de escoliose infantil em Osteopatia Estriada com Esclerose Craniana – caso clínico** (8'+2')

João Boavida¹, Pedro Cardoso¹, João Cabral¹, Joaquim Sá², Sérgio B. Sousa², Olíana Tarquini¹, Tah Pu Ling¹

1. Serviço de Ortopedia Pediátrica, CHUC-EPE; 2. Serviço de Genética Médica, CHUC-EPE.

◇ **C9. TRPV4-associated Spondylometaphyseal Dysplasia – Clinical Case Report** (8'+2')

Maria Abreu¹, Gabriela Soares¹, Eduardo Almeida², Cláudia Falcão Reis¹, Ana Maria Fortuna¹

1. Medical Genetics Department, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães (CGMJM), CHUP, E.P.E., Porto; 2. Orthopedics Department, CHUP, E.P.E., Porto

◇ **C10. Osteocraniostenosis with gracile bone dysplasia – case report with novel FAM111A variant** (5'+1')

Marta Marques¹, Sofia Maia^{1,2}, Raquel Pina³, Sofia Franco⁴, Karen E. Heath⁵, Sérgio B. Sousa^{1,2}, Jorge Saraiva^{1,6}, Fabiana Ramos¹

1. Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, CHUC, Coimbra, Portugal; 2. University Clinic of Genetics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 3. Pathology Department, CHUC, Coimbra, Portugal; 4. Obstetrics Department, Maternidade Daniel de Matos, CHUC, Coimbra, Portugal; 5. Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM), IdiPAZ, UAM and Skeletal dysplasia multidisciplinary Unit (UMDE), Hospital Universitario La Paz and CIBERER, ISCIII, Madrid, Spain; 6. University Clinic of Paediatrics, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal.

◇ **C11. Esclerose difusa no crânio de um indivíduo masculino falecido em 1928: dificuldades de um diagnóstico retrospectivo** (8'+2')

Bruno M. Magalhães^{1,2}, Lídia Catarino³, Inês Carreiro⁴, Ricardo Gomes^{1,2}, Rosa Cristina Ramos^{1,2,4}, Vítor M. J. Matos^{1,2}, **Ana Luísa Santos^{1,2}**

1. Departamento de Ciências da Vida, Universidade de Coimbra, Portugal; 2. Centro de Investigação em Antropologia e Saúde (CIAS), Universidade de Coimbra, Portugal; 3. Centro de Geociências, Universidade de Coimbra, Portugal; 4. CHUC, Portugal

◇ **C12. Myhre Syndrome: a report of four unrelated cases** (8'+2')

Sara Moreira Ribeiro¹, Teresa Carminho Rodrigues¹, Pedro Louro^{1,2}, Fabiana Ramos¹, Janete Pereira³, Valerie Cormier-Daire⁴, Jorge M Saraiva^{1,5}, Alice Mirante^{5,6}, Margarida Venâncio^{1,5}, Sérgio B Sousa^{1,5}

1. Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, CHUC, Portugal; 2. Faculty of Health Sciences, University of Beira Interior, Covilhã, Portugal; 3. Molecular Hematology Unit, Clinical Hematology Department, CHUC, Portugal; 4. Centre de Référence de Maladies Osseuses Constitutionnelles, Hôpital Necker – Enfants Malades, Paris, France; 5. Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 6. Endocrinology Unit, Hospital Pediátrico, CHUC, Coimbra, Portugal

◇ **C13. Abordagem de problemas ortopédicos na infância em doente com síndrome de Larsen, forma recessiva** (8'+2')

Lucas Domingos¹, Cristina Alves¹, Marcos Carvalho¹, Fabiana Ramos², Sérgio B. Sousa², Inês Balacó¹, Gabriel Matos¹

1. Serviço de Ortopedia Pediátrica, CHUC-EPE; 2. Serviço de Genética Médica, CHUC-EPE.