

Organização / Organization

Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)

Associação de Saúde Infantil de Coimbra

Comissão organizadora: Dr. Sérgio Sousa, Dr^a Alice Mirante
Dr. João Cabral, Dr^a Iolanda Veiros, Dr^a Núria Madureira
Dr^a Margarida Venâncio



Público alvo

Médicos, especialistas ou internos, e outros profissionais de saúde, que trabalhem com utentes com doenças ósseas raras, tanto em idade pediátrica como idade adulta, em particular displasias ósseas e doenças do metabolismo do fósforo e do cálcio, das múltiplas especialidades envolvidas: Pediatria, Ortopedia, Endocrinologia, Reumatologia, Nefrologia, Genética Médica, Medicina Física e de Reabilitação, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, ORL, Medicina Interna, etc.

Patrocínio Científico / Scientific Endorsement



Apoio / Sponsors

B:OMARIN

KYOWA KIRIN

clementia

Therachon
achieving potential

ALEXION

acuña **fombona**

CGC
genetics

Secretariado **asic**
Associação de Saúde Infantil de Coimbra

Inscrições *online* em www.asic.pt
Tel. 239 482 000
E-mail: congressos@asic.pt

2^{as}

Jornadas de Doenças Ósseas Raras

COIMBRA, 15 de fevereiro de 2019



2nd

Meeting on Rare Bone Diseases

COIMBRA, 15th February 2019

SALA MIGUEL TORGA
SECÇÃO REGIONAL DO
CENTRO DA ORDEM DOS MÉDICOS

2^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras / 2nd Meeting on Rare Bone Diseases

Sexta-Feira 15 de fevereiro de 2019 / Friday 15th February 2019

09:00-09:30 ♦ Registo / Registration

09:30-09:40 ♦ Abertura / Welcoming

Fernando Regateiro, Francisco Parente, Guiomar Oliveira, Sérgio Sousa

09:40-10:50 ♦ **Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra / Multidisciplinary Team of Rare Bone Disorders of Coimbra's Hospital and University Centre - Update (ERN-BOND-CHUC)**

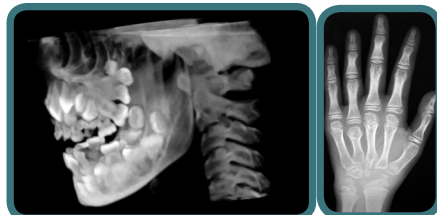
Moderadores/Moderators: Gabriel Matos (Coimbra), Jorge Saraiva (Coimbra)

09:40-10:00 – Atualização das atividades da equipa e Rede Europeia de Referência BOND / Update on the team and ERN BOND activities.
Sérgio Sousa, CHUC

10:00-10:20 – ORL em displasias ósseas - mucopolissacaridoses como modelo / ENT in skeletal dysplasias.
João Elói Moura, CHUC

10:20-10:40 – Ortodontia em displasias ósseas / Orthodontics in skeletal dysplasias.
Ana Bento Roseiro e Francisco Vale
Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

10:40-10:50 – Discussão / Discussion



10:50-11:10 ♦ Café / Coffee break

11:10-12:40 ♦ **Novos tratamentos e ensaios clínicos / New treatments and clinical trials**

Moderadores/Moderators: Karen Heath (Madrid), Luísa Diogo (Coimbra)

11:10-11:40 – Current clinical trials and new perspectives in Achondroplasia.
Melita Irving, Guy's and St Thomas' NHS Trust, London, UK

11:40-12:00 – Short update on treatments in other skeletal dysplasias. Importance of natural history studies and registries (e.g Achon; Morquio; Hypophosphatasia; XL Hypophosphatemia).
Melita Irving, Guy's and St Thomas' NHS Trust, London, UK

12:00-12:20 – How to integrate clinical trials in rare diseases in everyday practice.
Diana Osmund Chan, Guy's and St Thomas' NHS Trust, London, UK

12:20-12:40 – Discussão / Discussion

12:40-14:00 ♦ Almoço / Lunch

14:00-14:50 ♦ **Alongamentos ósseos em acondroplasia e outras displasias ósseas / Limb lengthening in acondroplasia and other skeletal dysplasias**

Moderadores/Moderators: Jorge Coutinho (Porto), Pedro Sá Cardoso (Coimbra)

14:00-14:20 – The experience in Portugal.

João Cabral, Hospital Pediátrico, Coimbra

Pedro Jordão, Hospital de D. Estefânia, Lisboa

14:20-14:40 – The experience in Sweden.

Stephanie Bohm, Karolinska University Hospital

14:40-14:50 – Discussion

14:50-15:50 ♦ **Transição para a idade adulta – seguimento multidisciplinar de displasias ósseas (mesa redonda)**

Multidisciplinary follow-up – transition to adults clinics

Armando Malcata e Alice Mirante, CHUC

Maria do Céu Barreiros, APOI

Inês Alves, ANDO

15:50-16:20 ♦ Café / Coffee break

16:20-18:20 ♦ **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos**
Oral communications – Clinical cases. Submitted Abstracts

Moderadores/Moderators: Márcia Rodrigues (Lisboa), Núria Madureira (Coimbra)

18:30 ♦ Encerramento / Closing

20:00 ♦ Jantar / Dinner

SALA MIGUEL TORGA

SEÇÃO REGIONAL DO CENTRO DA ORDEM DOS MÉDICOS