

Publico-alvo: Médicos, especialistas ou internos, enfermeiros, psicólogos 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.

Inscrições

até 31 de maio 2023 Inscrição = 60€;
médicos internos, enfermeiros, terapeutas, psicólogos e/ou sócios ASIC = 45€

após 31 de maio 2023 Inscrição = 75€
médicos internos, enfermeiros, terapeutas, psicólogos e/ou sócios ASIC = 60€

Organização



Comissão Científica de Avaliação das Comunicações

- › Jorge Saraiva, CHUC
- › Teresa Borges, CHUdSA
- › José Poupino, CHULN

Patrocínio científico



Apoios

BIOMARIN



ascendis
pharma



SYNLAB

kyowa KIRIN

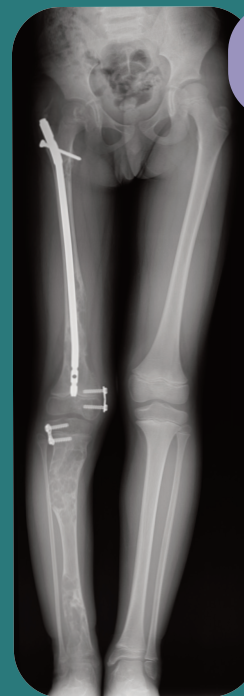
ultragenyx

Secretariado



Associação de Saúde Infantil de Coimbra

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



4^{as}

Jornadas de Doenças Ósseas Raras

COIMBRA, 29 e 30 de junho de 2023

ISEC › Instituto Superior de Engenharia de Coimbra
Latitude 40°11'33.6"N | Longitude 8°24'41.8"W

4th

Meeting on Rare Bone Diseases

COIMBRA, June 29th - 30th 2023

Organização / Organization

– Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC-ERN-BOND)

– Associação de Saúde Infantil de Coimbra



4^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras

Quinta-feira 29 de junho de 2023 / Thursday 29th June 2023

13:30-14:00 › Registo / Registration

14:00-14:10 › Abertura / Welcoming, *Alice Mirante, Jorge Saraiva, Sérgio Sousa*

14:10-15:00 › Atualização do progresso da equipa multidisciplinar de displasias ósseas do CHUC, da rede ERN-BOND e ensaios clínicos/ Update on the skeletal dysplasias multidisciplinary team of CHUC, ERN-BOND and clinical trials. (PT), *Sérgio Sousa, CHUC*
Experiência com novos tratamentos in Portugal / Experience with novel treatments in Portugal (PT)
Burusumab, Clara Gomes HP-CHUC
Vosoritide, Alice Mirante, HP-CHUC
Moderação / Moderation: *Jorge Saraiva, HP-CHUC*

15:00-16:10 › Comunicações orais - Casuísticas e Casos Clínicos I / Oral communications - Clinical Cases (submitted abstracts) (PT/EN)
Moderação / Moderation: *Teresa Borges, CHUdSA, José Poupino, CHULN*

16:10-16:40 › Coffee-break

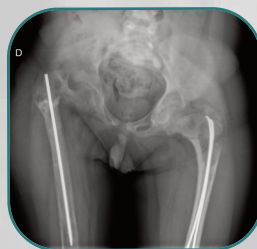
16:40-18:30 › Displasia fibrosa e síndrome de McCune-Albright: Seguimento multidisciplinar / Fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome: multidisciplinary follow-up (EN)
Moderação / Moderation: *Francisca Aguiar, CHUSJ, Sérgio Sousa, CHUC*

16:40 › Recomendações para boas práticas no seguimento e atualização dos tratamentos médicos / Best practice management guidelines and update on medical treatments,
Natasha Appelman-Dijkstra, Center for Bone Quality Leiden, NL

17:30 › Tratamento ortopédico / Orthopaedic management, *Cristina Alves, HP-CHUC*

17:50 › Envolvimento craniofacial / Craniofacial involvement,
Beatriz Caetano, Érica Serqueira, Sandra Ferreira, CHUC

18:10 › Discussion



20:00 › Jantar / Dinner › Terraço Bairrada Docas - Parque Verde Coimbra

A submissão de resumos deve ser efetuada de 24 de abril até 29 de maio 2023. Antes de submeter trabalho(s), deverá efetuar a sua inscrição nas Jornadas. Respostas aos autores até 9 de junho de 2023.

Inscrições a preço reduzido até 31 de maio 2023.

Estas Jornadas realizam-se apenas em formato presencial

4th Meeting on Rare Bone Diseases

Sexta-feira 30 de junho de 2023 / Friday 30th June 2023

08:20-10:00 › Comunicações orais - Casuísticas e Casos Clínicos I
Oral communications - Clinical Cases I (submitted abstracts) (PT/EN)
Moderação / Moderation: *Diana Antunes, HDE-CHULC, Rui Martins, CHUSJ*

10:00-11:00 › Apoios sociais à pessoa com displasia óssea / Social support to the person with skeletal dysplasia
Mesa redonda com as associações / Round table with patient associations (PT)
Dulce Pitarma, HP-CHUC
Carolina Lemos, ANDO Portugal
Maria do Céu Barreiros, APOI
João Gonçalo, ARS Centro

11:00-11:30 › Coffee Break

11:30-12:10 › European Registry on Rare Bone Disorders EuRR-Bone (EN),
Natasha Appelman-Dijkstra, Center for Bone Quality Leiden
Moderação / Moderation: *André Travessa, CHULN*

12:10-13:00 › New nosology and translational research on genetic skeletal disorders (EN)
Carlos R. Ferreira, National Human Genome Research Institute, Bethesda, MD, USA
Moderação: *Karen Heath, INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid*

13:00-14:00 › Almoço / Lunch

14:00-16:20 › Acondroplasia: seguimento multidisciplinar nos primeiros anos de vida / Achondroplasia: management on the first years of life (PT/EN)
Moderação/ Moderation: *Gustavo Soares, HP-CHUC, Amets Irañeta, HDE-CHULC, Pedro Figueiredo, CHUC*

14:00 › Diagnóstico pré-natal e transição para período neonatal / Prenatal diagnosis and transition for the neonatal period, *Fabiana Ramos, MBB/HP-CHUC*

14:10 › Etapas de desenvolvimento psicomotor em lactentes, recomendações posicionamento e fisioterapia / Motor developmental milestones, positioning recommendations and physiotherapy,
Mafalda Pires, HDE-CHULC

14:25 › Exame neurológico em lactentes e avaliação da estenose foramen magno / Neurological physical exam in infants and foramen magno stenosis assessment, *Joana Ribeiro, HP-CHUC*

14:35 › Avaliação imagiológica da gravidade da estenose do foramen magno / Imaging evaluation of the severity of the foramen magno stenosis, *Joana Pinto, HP-CHUC*

14:45 › Fisiopatologia e descompressão do foramen magno / Physiopathology and decompression of foramen magno,
Gurish Solanki, Birmingham Children's Hospital, UK

15:15 › Polissonografia e seguimento por pneumologia / Polysomnography and follow-up by pneumology, *Núria Madureira, HP-CHUC*

15:30 › Comunicações orais - Casuísticas e Casos Clínicos III / Oral communications - Clinical Cases III (submitted abstracts - Achondroplasia)

15:50 › Round table and discussion

16:10-16:40 › Coffee Break

16:40-17:00 › Augmentation Laminoplasty for the treatment of spinal canal stenosis in achondroplasia: long-term results of fixation-sparing surgery. (EN), *Gurish Solanki, Birmingham Children's Hospital, UK*
Moderação / Moderation: *Tah Pu Ling, HP-CHUC*

17:00-17:20 › Sessão de prémios e encerramento / Award session and final remarks (PT)
Sérgio Sousa, Heloisa Santos

