

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€



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

Secretariado



Associação de Saúde Infantil de Coimbra

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

Organização / Organization

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

– 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**, *Guiomar Oliveira, Alice Mirante, Cristina Alves, 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
Vosorotide, Alice Mirante, HP-CHUC
Moderação / Moderation:

15:00-16:00 › **Comunicações orais - Casuísticas e Casos Clínicos I / Oral communications - Clinical Cases I (submitted abstracts) (PT/EN)**
Moderação / Moderation:

16:00-16:30 › **Coffee-break**

16:30-18:30 › **Displasia fibrosa e síndrome de McCune-Albright: Seguimento multidisciplinar / Fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome: multidisciplinary follow-up (EN)**
Moderação / Moderation:

16:30 › **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*

17:20 › **Tratamento ortopédico / Orthopaedic management**, *Cristina Alves / Inês Balacó, CHU Coimbra*

17:40 › **Envolvimento craniofacial / Craniofacial involvement**, *A confirmar*

18:00 › **Discussion**



20:00 › **Jantar / Dinner**

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

08:40-10:00 › **Comunicações orais - Casuísticas e Casos Clínicos I**
Oral communications - Clinical Cases I (submitted abstracts) (PT/EN)
Moderação / Moderation:

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 Pitama, CHUC
Carolina Lemos, ANDO Portugal
Maria do Céu Barreiros, APOI
João Gonçalo, ARS, Centro
Moderação / Moderation:

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
Moderation: Karen Heath

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 Irañueta, HDE-CHULC; Pedro Figueiredo, CHUC

14:00 › **Diagnóstico pré-natal e transição para período neonatal / Prenatal diagnosis and transition for the neonatal period**, *Sérgio Sousa ou 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 / Pathophysiology and decompression of foramen magno**, *Guirish Solanki, Birmingham Children's Hospital, UK*

15:15 › **Polisonografia 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**

16:20-16:40 › **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), Guirish Solanki, Birmingham Children's Hospital, UK**
Moderação / Moderation:

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

