

Público-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:

Inscrição = 60€

médicos internos, enfermeiros, terapeutas, psicólogos e/ou sócios ASIC = 45€

Organização:



ULS
COIMBRA

Comissão Científica da Avaliação das Comunicações:

Lina Ramos, Renata d'Oliveira, André Travessa

Patrocínio Científico:



Apoios:

BIOMARIN

ascendis
pharma

bridgebio



YOWA KIRIN

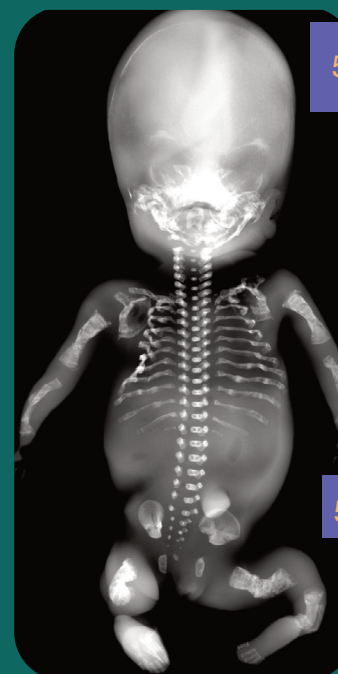
IPSEN

Secretariado:



Inscrições online em www.asic.pt

Tel. 239 482 000 › E-mail: congressos@asic.pt



5^{as}

JORNADAS DE DOENÇAS ÓSSEAS RARAS

Coimbra, 30 de junho e 1 de julho de 2025

ISEC › Instituto Superior de Engenharia de Coimbra

5th

Meeting on Rare Bone Diseases

Coimbra, 30th June and 01st July 2025

Organização / Organization:

- Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras da Unidade Local de Saúde de Coimbra (ULS Coimbra-ERN-BOND)
- GruPEDGE
- Associação de Saúde Infantil de Coimbra



5^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras de Coimbra

Segunda-feira 30 de junho de 2025 / Monday 30th June 2025

PRÉ-CONGRESSO

11:00-13:00 › Grupo português de estudos de doenças genéticas do esqueleto (GruPEDGE)

- reunião de trabalho / Portuguese study group on genetic bone disorders
- work meeting (PT)

11:00-11:45 › Atualização projetos nacionais

11:45-12:45 › Discussão casos clínicos sem diagnóstico e/ou com dúvidas

12:45-13:00 › Demonstração – uso da plataforma europeia para discussão de casos CPMS 2.0

13:00-13:45 › **Registo** / Registration

13:45-14:00 › **Abertura** / Welcoming. Cristina Alves, Sérgio B. Sousa

14:00-14:25 › **Atualização** / Update (PT)

Moderação / Moderation André Travessa ULS Sta Maria

- Equipa multidisciplinar de displasias ósseas ULS Coimbra
Coimbra's skeletal dysplasias multidisciplinary team
- Ensaios clínicos a decorrer em Portugal / Clinical trials ongoing in Portugal
- Rede ERN-BOND e CPMS 2.0 / ERN-BOND network and CPMS 2.0
Sérgio B. Sousa, ULS Coimbra

14:25-15:10 › **Keynote talk(EN)**

Moderação / Moderation Sérgio B. Sousa, ULS Coimbra

- Organização da rede de referência para doenças ósseas raras em França
Organization of the reference network for rare bone disorders in France (Filière OSCAR)
- Displasias acromélicas / Acromelic Dysplasias – overview.
Valérie Cormier Daire, C. Réf. Maladies Osseuses Constitutionnelles, H Necker-Enfants Malades, Paris

15:10-16:10 › **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos I**

Oral communications – Clinical Cases I (submitted abstracts) (PT/EN)

Moderação / Moderation Maria Pia Monjardino HP-ULS Coimbra, André Travessa ULS Sta Maria

16:10-16:40 › Coffee Break

16:40-17:00 › Oftalmologia e displasias ósseas: Tratamento profilático do descolamento da retina nas colagenopatias de tipo II / Ophthalmology and skeletal dysplasias: Prophylactic retinal detachment treatment in collagen II disorders. Susana Duarte, ULS de Santa Maria

Moderação / Moderation João Pedro Marques, ULS Coimbra

17:00-18:30 › **Dor crónica e displasias ósseas (PT)**

Moderação / Moderation Maria José Festas ULS São João e Paula Estanqueiro, ULS Coimbra

- 17:00 › Compreender e tratar a dor na criança e adolescente com displasia óssea / Understanding and Managing Pain in Children with Skeletal Dysplasias – overview, Dora Oliveira, ULS Coimbra
- 17:30 › Intervenções de reabilitação na dor crónica / Rehabilitation intervention in chronic pain
Pedro Figueiredo, ULS Coimbra
- 17:45 › Fragilidade óssea – bifosfonatos e outros fármacos na dor crónica / Bone fragility – biphosphonates and other medical treatment for pain contrb Rui Diogo, ULS Coimbra

18:00-18:30 › Discussão / Discussion

20:00 › Jantar / Dinner - "Fangas Maior - Restaurant"

5th Coimbra's Meeting on Rare Bone Diseases

Terça-feira 1 de julho de 2025 / Tuesday 1st July 2025

08:40-10:00 › **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos II**

Oral communications – Clinical Cases II (submitted abstracts)

Moderação / Moderation Renata d'Oliveira, ULS São João e Daniela Pinto, ULS São João

10:00-11:00 › **Atualizações actividades. perspectivas da famílias em relação a opções reprodutivas / Activities update. Family perspectives towards reproductive options**

- Maria do Céu Barreiros, Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita
- Inês Alves, Associação Nacional de Displasias Ósseas (ANDO Portugal)

Moderação / Moderation Maria Abreu ULS Sto António, Fidjy Rodrigues, HP-ULS Coimbra

11:00-11:30 › Coffee Break

11:30-12:10 › **Corporate Round Table by BioMarin. "Together in Care: Best Practices and Innovations in Achondroplasia" – Experience Sharing between France and Portugal".**

- Valérie Cormier-Daire, Hospital Necker Enfants Malades, Paris. FRANCE
- Inês Rua, Hospital Pediátrico, ULS Coimbra. PORTUGAL

Moderação / Moderation Angel Ayuga, Medical Director BioMarin

12:10-12:40 › **Projeto de caracterização nacional de Hipofostatémia ligada ao X**

Nacional project on XLH. Ana Paula Barbosa, ULS Sta Maria

Moderação / Moderation Clara Gomes, HP-ULS Coimbra

12:40-14:00 › Almoço / Lunch

14:00-15:40 › **Diagnóstico pré-natal de displasias ósseas** Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias

Moderação / Moderation Carla Ramalho ULS São João e Ana Raquel Silva ULS Sta Maria

- 14:00 › Diagnóstico ecográfico e avaliação do prognóstico Sonographic assesment and prognostic evaluation, Matilde Martins, ULS Entre Douro e Vouga
- 14:15 › Estudos imagiológicos / imaging studies, Filipa Coelho, ULS Santo António
- 14:30 › Estudo anátomo-patológico / Pathology examination Raquel Pina, ULS Coimbra
- 14:45 › Testes genéticos, o papel do médico geneticista e equipa multidisciplinar em medicina fetal, preparação do parto e período neonatal / Genetic testing, the role of the geneticist and the multidisciplinary team in fetal medicine, delivery and neonatal period preparation
Fabiana Ramos, ULS Coimbra
- 15:25 › Discussão / Discussion

15:40-16:10 › **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos III**

Oral communications – Clinical Cases III (submitted abstracts – theme: prenatal diagnosis)

Moderação / Moderation Lina Ramos, ULS Coimbra e Luís Abreu ULS Coimbra

16:10-16:40 › Coffee Break

16:40-17:00 › **Posicionamento e transporte de bebés / crianças com acondroplasia - revisão e apresentação de folheto informativo,** Catarina Silva, ULS Coimbra

17:00-17:20 › **Prémio Anual de Investigação Clínica na Área das Displasias Esqueléticas**
Skeletal Dysplasia Clinical Research Anual Award

Moderação / Moderation Heloísa Santos

Premiada / Awarded: Inês Alves

17:20-17:35 › **Sessão de prémios e encerramento** / Award session and final remarks (PT)