

3^{as}

Jornadas de Doenças Ósseas Raras

COIMBRA, 22 e 23 de maio de 2020



3rd

Meeting on Rare Bone Diseases

COIMBRA, 22nd - 23rd May 2020

ISCAC – COIMBRA BUSINESS SCHOOL
(AUDITÓRIO PROFESSOR DOUTOR
JOSÉ JOAQUIM MARQUES DE ALMEIDA)

■ Organização / Organization

- Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)
- Associação de Saúde Infantil de Coimbra

Secretariado

asic
Associação de Saúde Infantil de Coimbra

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

◇ **Sexta-Feira 22 de maio de 2020**
Friday, May 22nd 2020

09:30-10:15 ◇ **Registo** / *Registration*

10:15-10:30 ◇ **Abertura** / *Welcoming*
Jorge Saraiva, Gabriel Matos, Sérgio Sousa

10:30-12:45 ◇ **Diagnóstico pré-natal de displasias ósseas**
Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias

Moderação / Moderation: *Lina Ramos, Carla Ramalho*

10:30-10:50 – **Diagnóstico ecográfico e avaliação do prognóstico**
Sonographic assessment and prognostic evaluation
Miguel Branco, MBB, CHU Coimbra

10:50-11:10 – **Diagnóstico etiológico – radiologia e estudos genéticos**
Aetiological diagnosis - radiology and genetic studies
Sérgio Sousa, CHU Coimbra

11:10-11:30 – **O estudo anátomo-patológico**
Pathology examination
Raquel Pina, CHU Coimbra

11:40-12:00 – **A equipa multidisciplinar em medicina fetal, preparação do parto e período neonatal**
The multidisciplinary team in fetal medicine, delivery and neonatal period preparation
– Achondroplasia as a model
Fabiana Ramos, CHU Coimbra

12:00-12:20 – **Discussão** / *Discussion*

12:20-12:50 ◇ **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos I**
Oral communications – Clinical Cases I (submitted abstracts – theme: prenatal diagnosis)

Moderação / Moderation:

12:50-14:10 ◇ **Almoço** / *Lunch*

14:00-14:20 ◇ **Progresso na equipa multidisciplinar do CHUC, na ERN-BOND e nos estudos e ensaios clínicos em Acondroplasia, Osteocondromas Múltiplos, XLH e outras displasias ósseas**
Update on ERN-BOND, CHUC's skeletal dysplasias multidisciplinary team and on studies and clinical trials in Achondroplasia, XLH and other dysplasias
Sérgio Sousa, ERN-BOND - CHU Coimbra

Moderação / Moderation: *Jorge Saraiva*

14:20-14:30 ◇ *European Rare Bone Forum*
Inês Alves, Associação Nacional de Displasias Ósseas (ANDO)

Moderação / Moderation:

14:30-15:30 ♦ **Aspetos psicossociais – dicas para os profissionais de saúde**

Psychosocial aspects – tips for the health professionals

Moderação / Moderation: Fidjy Rodrigues, Inês Alves, Sandra Reis

14:30-14:50 – **A criança, o adolescente e o adulto com displasia óssea**

The child, teenager and adult with skeletal dysplasia

Lia Silva, ANDO

14:50-15:10 – **A família da pessoa com displasia óssea**

The family of the person with skeletal dysplasia

Margarida Custódio dos Santos, APOI e Fac. Psicologia Univ. Lisboa

15:10-15:30 – **Discussão / Discussion**

15:30-16:00 ♦ *Short stature and minor skeletal anomalies – from SHOX and hypochondroplasia to new aetiologies*

Karen Heath, Institute of Medical and Molecular Genetics,

INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid

Moderação / Moderation:

16:00-16:30 ♦ **Café / Coffee break**

16:30-17:00 ♦ *Best practice management guidelines for fibrous dysplasia McCune-Albright syndrome - to be confirmed*

17:00-18:30 ♦ **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos II**

Oral communications – Clinical Cases II (submitted abstracts)

Moderação / Moderation:

18:30 ♦ **Encerramento / Closing of the first day**

20:00 ♦ **Jantar / Conference Dinner**

♦ **Sábado 23 de maio de 2020**

Saturday, May 23rd 2020

09:00-10:35 ♦ **Osteogénese Imperfeita em Portugal**

Osteogenesis imperfecta in Portugal

Moderação / Moderation: Karen Heath, Ana Berta Sousa

09:00-09:40 – **Estudo nacional de caracterização clínica e molecular de pessoas com osteogénese imperfeita**

National study – clinical and molecular characterisation of osteogenesis imperfecta

André Travessa, CHU Lisboa Norte

09:40-10:00 – **Discussão / Discussion**

10:00-10:30 ♦ **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos III**

*Oral communications – Clinical Cases III (submitted abstracts; theme:
OI and bone fragility)*

Moderação / Moderation: Paula Garcia

10:30-11:00 ♦ **Café / Coffee break**

11:00-13:00 ♦ **Seguimento de OI e formas monogénicas de osteoporose**

Management in OI and monogenic forms of osteoporosis – Update

Moderação / Moderation: Luísa Diogo, Fátima Godinho

11:00-11:20 – **Seguimento multidisciplinar**

Multidisciplinary care

Anabela Bandeira, CH Porto

11:20-11:40 – **Tratamento ortopédico**

Orthopaedic management

João Campagnolo, CHU Lisboa Central

11:40-12:40 – **Consensus em reabilitação física. Opções terapêuticas atuais e em desenvolvimento**

Physical rehabilitation – consensus statement. Current and emerging therapeutic options

Helge Sill, Children's Hospital, University of Cologne, Germany

12:40-13:00 – **Discussão / Discussion**

13:00 – **Comentários finais / Closing remarks**

ISCAC – COIMBRA BUSINESS SCHOOL

AUDITÓRIO PROFESSOR DOUTOR JOSÉ JOAQUIM MARQUES DE ALMEIDA