

Organização

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



European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network
Bone Disorders (ERN BOND)

Member
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Portugal

Comissão Organizadora

Dr. Sérgio Sousa, HP-CHUC
Dr^a Alice Mirante, HP-CHUC
Dr^a Clara Gomes, HP-CHUC



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, endocrinologia, reumatologia, nefrologia, ortopedia, genética médica, medicina física e reabilitação, medicina interna, etc.

Patrocínio Científico



Apoio



1^{as}

Jornadas de Doenças Ósseas Raras

COIMBRA, 16 e 17 de fevereiro

2018 HOTEL D. LUÍS

Secretariado



Associação de Saúde Infantil de Coimbra

Inscrições *online* em www.asic.pt

Tel. 239 482 000

E-mail: congressos@asic.pt

1^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras

Sexta-Feira 16 de fevereiro de 2018

09:15-09:45 ♦ Registo

09:45-10:00 ♦ Sessão de Abertura

10:00-12:45 ♦ Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (ERN-BOND-CHUC)

Moderadores: Jorge Saraiva, Gabriel Matos

10:00-10:20 ♦ Apresentação do centro, equipa, organigrama e fluxo de utentes
Sérgio Sousa, HP-CHUC

10:20-10:40 ♦ Seguimento pediátrico e multidisciplinar de acondroplasia e outras displasias esqueléticas
Alice Mirante, HP-CHUC

10:40-11:00 ♦ Seguimento ortopédico de displasias esqueléticas
Pedro Cardoso, HP-CHUC

11:00-11:20 ♦ Medicina física e reabilitação em displasias esqueléticas
Pedro Figueiredo, HP-CHUC

11:20-11:40 ♦ Medicina respiratória pediátrica em displasias esqueléticas
Núria Madureira, HP-CHUC

11:40-12:00 ♦ Especificidades no seguimento multidisciplinar de mucopolissacaridoses e osteogénese imperfeita
João Cabral / Paula Garcia, HP-CHUC

12:00-12:20 ♦ Estudos genéticos em displasias esqueléticas
Karen Heath, Institute of Medical and Molecular Genetics, INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid

12:20-12:45 ♦ Discussão

12:45-14:00 ♦ Almoço

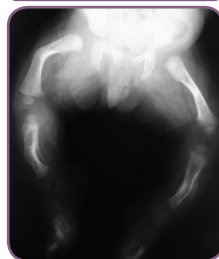
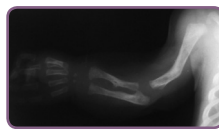
14:00-16:00 ♦ Centros e redes de referência

Moderadores: Manuel Cassiano Neves, Luísa Diogo

14:00-15:45 ♦ ERN-BOND: rede europeia de referência em doenças ósseas raras
Sérgio B. Sousa, HP-CHUC

14:15-14:30 ♦ Perspetiva dos utentes – importância de centros de referência e redes europeias
Inês Alves, ANDO e M^a do Céu Barreiros, APOI

14:30-15:30 ♦ Equipa multidisciplinar de displasias ósseas – experiência de um centro europeu / Desenvolvimento e implementação de protocolos de seguimento, a Acondroplasia e a Fibrodysplasia Ossificante Progressiva como exemplos
Geneviève Baujat, Centre de Référence de Maladies Osseuses Constitutionnelles, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris



15:30-15:45 ♦ Discussão

15:45-16:15 ♦ Café

16:15-18:00 ♦ Casuísticas e Casos Clínicos I

Moderadores: Patrícia Dias, Iolanda Veiros

18:00-19:30 ♦ Grupo Português de Estudo de Doenças Genéticas do Esqueleto, GruPEDGE – Reunião de trabalho

Sábado 17 de fevereiro de 2018

♦ **Curso de doenças genéticas do metabolismo do fósforo e do cálcio**

Moderadores: Alice Mirante, Sérgio Sousa

9:00-9:30 ♦ Fisiologia do metabolismo fosfocálcico e sua avaliação laboratorial
Joana Caetano, Unidade de Endocrinologia Pediátrica, HP-CHUC

9:30-10:15 ♦ Doenças raras do metabolismo do fósforo e do cálcio – visão geral e orgânica de um centro de referência
Agnés Linglart, Centre de Référence des Malades Rares du Métabolisme du Calcium et du Phosphate, Hôpital de Bicêtre, Paris

10:15-10:30 ♦ Discussão

10:30-11:00 ♦ Café

Moderadores: Clara Gomes, José Esteves da Silva

11:00-11:45 ♦ Raquitismo hipofosfatémico ligado ao X e outros raquitismos hereditários
Agnés Linglart, Hôpital de Bicêtre, Paris

11:45-12:45 ♦ Casuísticas e Casos Clínicos – II: Raquitismos

12:45-14:00 ♦ Almoço

Moderadores: Heloísa Santos, Joana Saraiva

14:00-14:45 ♦ Hipofosfatasia
Geneviève Baujat, Centre de Référence de Maladies Osseuses Constitutionnelles, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

14:45-15:30 ♦ Pseudohipoparatiroidismo(s) e GNAS
Sara Donato, Serviço Endocrinologia, IPO de Lisboa

Moderador: Jorge F. Seabra

15:30-15:50 ♦ Complicações e tratamentos ortopédicos neste grupo de patologias
Cristina Alves, Serviço Ortopedia Pediatrica, HP-CHUC

Moderador: Manuel Salgado

15:50-16:30 ♦ Casuísticas e Casos Clínicos

16h30 ♦ Café e Encerramento