

Extra-programa / Additional to the program

“Antropometria detalhada em crianças com displasias ósseas” “Detailed anthropometry in children with skeletal dysplasias”

Cristina Gomes, Maria João Pais

Sessão prática que vai decorrer no Serviço de Pediatria Ambulatória do Hospital Pediátrico de Coimbra dirigida a enfermeiros de hospitais envolvidos (ou interessados) em novos tratamentos e sua monitorização. Inscrição específica necessária aquando da inscrição na reunião (ver formulário). Lugares limitados e priorizados segundo ordem de inscrição. Data posterior ao congresso a anunciar consoante disponibilidade da equipa.

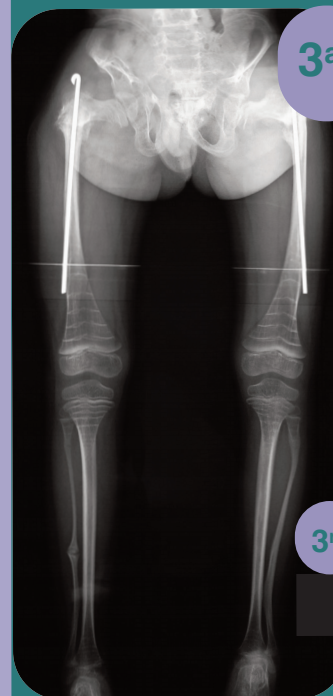
Practical anthropometry teaching session at Coimbra Paediatric Hospital for nurses, especially from centres involved or interested to start new treatments. Specific registration needed on the conference form, without additional costs. Limited places and prioritized according to registration order. Date posterior to the meeting will be announced according to the availability of the team.

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 23 de maio 2022 Inscrição = 50€;
médicos internos, enfermeiros, terapeutas, psicólogos e/ou sócios ASIC = 40€

após 23 de maio 2022 Inscrição = 60€
médicos internos, enfermeiros, terapeutas, psicólogos e/ou sócios ASIC = 50€



3^{as}

Jornadas de Doenças Ósseas Raras

COIMBRA, 6 e 7 de junho de 2022

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

3rd

Meeting on Rare Bone Diseases

COIMBRA, June 6th - 7th 2022

Patrocínio científico



Apoios



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



3^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras

Segunda-feira 6 de junho de 2022 / Monday 6th June 2022

09:30-10:15 › Registo / Registration

10:15-10:30 › Abertura / Welcoming, *Alice Mirante, Cristina Alves, Sérgio Sousa*

10:30-11:00 › Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos I
Oral communications – Clinical Cases I (submitted abstracts) (PT/EN)
Moderação / Moderation: *Renata Oliveira, Pedro Figueiredo*

11:00-12:50 › Seguimento em OI e formas monogénicas de osteoporose
Management in OI and monogenic forms of osteoporosis – Update (EN)
Moderação / Moderation: *Luísa Diogo, José Poupino*

- 11:00 › Seguimento multidisciplinar / Multidisciplinary care, *Anabela Bandeira, CH Porto*
- 11:25 › Tratamento ortopédico/ Orthopaedic management, *João Campagnolo, CHU Lisboa Central*
- 11:50 › Consensus em reabilitação física. Opções terapêuticas atuais e em desenvolvimento
Physical rehabilitation – consensus statement. Current and emerging therapeutic options
Oliver Semler, Children's Hospital, University of Cologne, Germany

12:50-14:00 › Almoço / Lunch

14:00-16:30 › Corporate Symposium
BioMarin Symposium: Achondroplasia Advances (EN)
Moderação / Moderation: *Mafalda Pires, CHU Lisboa Central*

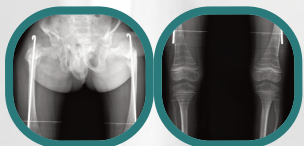
- 14:00 › Welcome
- 14:05 › Current Management of Achondroplasia, *Melita Irving, London*
- 14:20 › VOX – clinical experience and clinical trials, *Ravi Savarirayan, Melbourne*
- 14:35 › VOX – Treatment and future Perspectives, *Antonio Leiva Gea, Málaga*
- 14:50 › Round Table Discussion
 - Clinical Discussion, *multidisciplinary team*
 - Community needs discussion, *patient associations: ALPE & ANDO*
- 16:20 › Conclusions & Close out, *Sérgio Sousa, Coimbra*

16:30-17:00 › Coffee-break

17:00-18:10 › Seguimento multidisciplinar de displasias esqueléticas / Long-term multidisciplinary follow-up of skeletal dysplasias (EN)
Moderação / Moderation: *Sérgio Sousa*

- 17:00 › Natural history on the horizon, *Melita Irving, Guy's and St Thomas' NHS Trust, London, UK*
- 17:25 › COL2A1-related disorders: best practice guidelines, *Ravi Savarirayan, Murdoch Children's Research Institute, University of Melbourne, Australia*
- 17:50 › Discussion

20:00 › Jantar / Dinner (Restaurante ACapella)



As Jornadas realizam-se apenas em formato presencial

3rd Meeting on Rare Bone Diseases

Terça-feira 07 de junho de 2022 / Tuesday 7th June 2022

08:40-10:30 › Osteogénese Imperfeita em Portugal / Osteogenesis imperfecta in Portugal (EN)
Moderação / Moderation: *Karen Heath, Patrícia Dias*

08:40 › 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

09:10 › OI&Heart – Caracterização cardiológica de pessoas com osteogénese imperfeita / Cardiological characterisation of people with osteogenesis imperfecta
M^a Céu Barreiros, CHU Lisboa Norte

09:25 › Alterações oculares na osteogénese Imperfeita / Ocular anomalies in osteogenesis imperfecta,
Miguel Costa Santos, CHU Lisboa Norte

09:40 › Discussão / Discussion

10:00 › Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos II
Oral communications – Clinical Cases II (submitted abstracts; theme: OI and bone fragility) (PT/EN)

10:30-11:00 › Coffee-break

11:00-11:30 › Progresso na equipa multidisciplinar de displasias ósseas do CHUC, na ERN-BOND, nos ensaios clínicos e novos tratamentos. Mapeamento das equipas portuguesas / Update on ERN-BOND, CHUC's skeletal dysplasias multidisciplinary team and on clinical trials and new treatments.
Mapping of portuguese teams (PT), Sérgio Sousa, CHU Coimbra
Moderação / Moderation: *Alice Mirante*

11:30-12:45 › Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos III / Oral communications
Clinical Cases III (submitted abstracts) (PT/EN)
Moderação / Moderation: *Claúdia Reis, Paulo Coelho*

12:45-13:45 › Almoço / Lunch

13:45-14:30 › Short stature and minor skeletal anomalies – from SHOX and FGFR3 to new aetiologies (EN)
Karen Heath, Institute of Medical and Molecular Genetics, INGEMM, Hospital Univ. La Paz, Madrid
Moderação / Moderation: *Joana Caetano*

14:30-15:45 › Mesa redonda com as associações / Roundtable with the patient associations (PT)
Moderação / Moderation: *Fidjy Rodrigues*

14:30 › Aspectos psicossociais – contribuições para a intervenção dos profissionais de saúde
Psychosocial aspects – contributions for the health professionals' intervention
Margarida Custódio dos Santos, Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Fac. Psicologia Univ. de Lisboa

15:05 › APOI – Projectos e atividades em curso / APOI update, *Fátima Godinho, APOI*

15:15 › ANDO – Projectos e atividades em curso / ANDO update, *Inês Alves, ANDO*

15:25 › Discussão / Discussion

15:45-16:05 › Instabilidade cervical em displasias esqueléticas: quando e como avaliar / Cervical instability in skeletal dysplasias: when and how to screen, *Tah Pu Ling, HP-CHU Coimbra*
Moderação / Moderation: *João Cabral*

16:05-16:15 › Sessão de prémios e encerramento / Award session and final remarks
Sérgio Sousa, Heloísa Santos