

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.

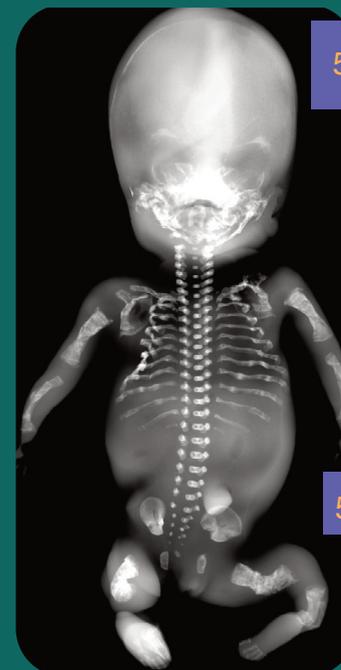
Inscrições:

Inscrição = 60€

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

Organização:

Comissão Científica da Avaliação das Comunicações:



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 Tuesday 01st July 2025

Secretariado:



Inscrições *online* em www.asic.pt

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

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. *Guiomar Oliveira, Alice Mirante, Cristina Alves, Sérgio Sousa*

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

- 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

Moderação / Moderation: TBC

14:25-15:10 › **Keynote talk** (EN)

- 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

Moderação / Moderation: André Travessa, ULS Santa Maria

15:10-16:00 › **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos I**

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

Moderação / Moderation: TBC

16:00-16:30 › Coffee Break

16:30-16:45 › 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. *Filipa Teixeira, ULS de Santa Maria*

16:45-18:30 › **Compreender e tratar a dor na criança e adolescente com displasia óssea**

Understanding and Managing Pain in Children with Skeletal Dysplasias (PT) (Round table)

20:00 › Jantar / Dinner

5th Coimbra's Meeting on Rare Bone Diseases

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

8:40 -10:00 › **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos II**

Oral communications – Clinical Cases II (submitted abstracts)

Moderação / Moderation: TBC

10:00-11:00 › **À mesa com as Associações** / Round table with patient associations (PT):

- ANDO Portugal
- APOI

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

Sérgio Bernardo de Sousa, Hospital Pediátrico, Coimbra. PORTUGAL

Moderação / Moderation: TBC

12:10-13:00 › TBC

13:00-14:00 › Almoço / Lunch

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

Moderação / Moderation: *Carla Ramalho, Ana Raquel Silva*

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 geneticista and the multidisciplinary team in fetal medicine, delivery and neonatal period preparation. Fabiana Ramos, ULS Coimbra*

15:25 › Discussão / Discussion

15:40-16:20 › **Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos III**

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

Moderação / Moderation: *Lina Ramos*

16:20-16:50 › Coffee Break

16:50-17:10 › TBC

17:10-17:30 › **Prémio Anual de Investigação Clínica na Área das Displasias Esqueléticas Heloísa Santos**

Moderação / Moderation: *Jorge Saraiva*

17:30-17:45 › **Sessão de prémios e encerramento** / Award session and final remarks (PT)