

Organização

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



Comissão Organizadora

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

Apresentação de casos clínicos ou casuísticas

A equipa do CHUC apresentara vários casos clínicos e algumas breves casuísticas. Mas haverá todo o interesse de colegas de outros hospitais também o façam. Teremos 3 sessões previstas: uma de displasias esqueléticas, no primeiro dia, e duas de doenças genéticas do metabolismo do fosforo e do cálcio, no segundo dia (uma de raquitismos e outra para as restantes patologias deste grupo). Os casos / casuísticas apresentados deverão tentar refletir o cariz multidisciplinar. Os interessados deverão enviar email ate dia 4 de Fevereiro de 2018 para sbsousa@chuc.min-saude.pt, com (consultar normas no site www.asic.pt)

De referir que não haverá lugar a livro de resumos, mas serão entregues respetivos certificados de apresentação.

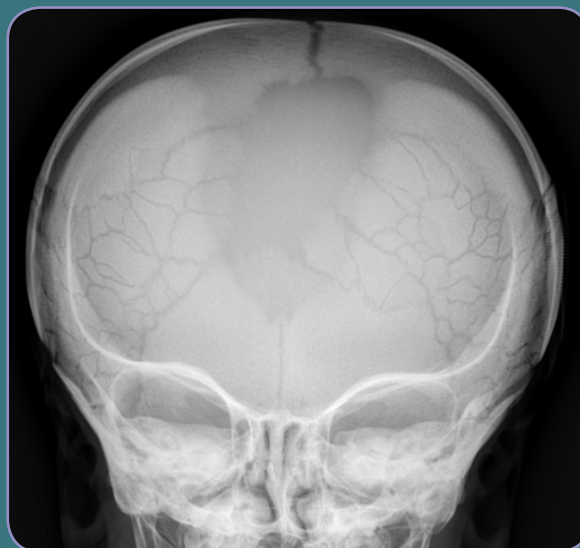
Público alvo

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

Apoio Científico



Apoio



Secretariado

asic

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

COIMBRA, 16 e 17 de fevereiro

2018 HOTEL D. LUÍS

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, organograma e fluxo de utentes (Sérgio Sousa)

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)

12:20-12:40 ◊ Discussão

12:45-14:00 ◊ Almoço

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

Moderadores: Manuel Cassiano Neves, Luísa Diogo

14:00-14:15 ◊ 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

Maria 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 como exemplo (Geneviève Baujat, Centre de Référence de Maladies Osseuses Constitutionnelles, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris)

15:30-45 ◊ Discussão

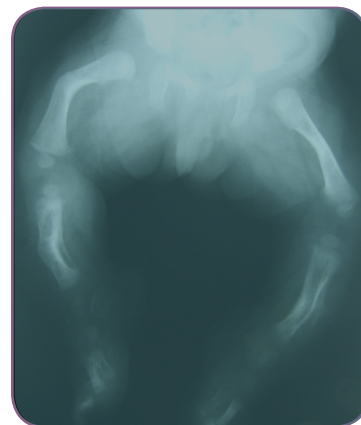
15:45-16:15 ◊ Café

16:15-18:00 ◊ Casuísticas e Casos Clínicos Displasias Ósseas

Moderadores: Patrícia Dias e 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**

Moderadora: Alice Mirante

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

11:15-12:00 ◊ Raquitismo hipofosfatemico ligado ao X e outros raquitismos hereditários (Agnés Linglart, Hôpital de Bicêtre, Paris)

12:00-12:45 ◊ Raquitismo - Casuísticas e Casos Clínicos

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, Serv. Endocr.a, IPO de Lisboa)

Moderador: Jorge F. Seabra

15:30-15:50 ◊ Complicações e tratamentos ortopédicos neste grupo de patologias (Cristina Alves, Serv. Ortopedia Pediatrica, HP-CHUC)

Moderadores: Manuel Salgado e Cristina Alves

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

16h30 ◊ Encerramento