

2^{as} Jornadas de Doenças Ósseas Raras / 2nd Meeting on Rare Bone Diseases

Coimbra, Portugal, 15.02.2019 – Sala Miguel Torga (SRCOM)

Sexta-Feira 15 de Fevereiro de 2019 / Friday 15th February 2019

09:00-09:30 – Registo / *Registration*

09:30-09:40 – Abertura / *Welcoming*

Fernando Regateiro, Francisco Parente, Jorge Saraiva, Sérgio Sousa

9:40-10:00 – Equipa Multidisciplinar de Doenças Ósseas Raras do Centro Hospitalar e
Universitário de Coimbra - Update / *Multidisciplinary Team of Rare Bone Disorders of
Coimbra's Hospital and University Centre - Update (ERN-BOND-CHUC)*. Sérgio Sousa, CHUC

10:00-10:20 – ORL em displasias ósseas - mucopolissacaridoses como modelo / *ENT in skeletal
dysplasias*. João Elói Moura, CHUC

10:20-10:40 – Ortodôncia em displasias ósseas / *Orthodontics in skeletal dysplasias*. Ana Bento
Roseiro e Francisco Vale, Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

10:40-10:50 – Discussão / *Discussion*

10:50-11:10 – Café / *Coffee break*

11:10-12:40 – Novos tratamentos e ensaios clínicos / *New treatments and clinical trials*

Melita Irving and Diana..., Guy's and St Thomas' NHS Trust, London, UK

11:10-11:40 – *Current clinical trials and new perspectives in Achondroplasia*.

11:40-12:00 – *Short update on treatments in other skeletal dysplasias. Importance of
natural history studies and registries (e.g Achon; Morquio; Hypophosphatasia; XL
Hypophosphatemia)*

12:00-12:20 – *How to integrate clinical trials in rare diseases in everyday practice*

12:20-12:40 – *Discussion*

12:40-14:00 – Almoço / *Lunch*

14:00-14:50 – Alongamentos ósseos em acondroplasia e outras displasias ósseas / *Limb
lengthening in acondroplasia and other skeletal dysplasias*

14:00-14:20 – *The experience in Sweden*. Stephanie Bohm, Karolinska University Hospital

14:20-14:40 – *The experience in Portugal*. João Cabral, Hospital Pediátrico de Coimbra;
Pedro Jordão, Hospital de D. Estefânia, Lisboa.

14:40-14:50 – *Discussion*

14:50 – 15:50 – Transição para a idade adulta – seguimento multidisciplinar de displasias
ósseas / *Multidisciplinary follow-up – transition to adults clinics*

Armando Malcata e Alice Mirante, CHUC; Fátima Godinho, Hospital Garcia de Orta; Maria
do Céu Barreiros, APOI; Inês Alves, ANDO.

15:50-16:20 – *Coffee break*

16:20-18:00 – Comunicações orais - Casuísticas e Casos Clínicos / Oral communications -
Clinical cases. Submitted Abstracts

18:00-19:00 – Grupo Português de Estudo de Doenças Genéticas do Esqueleto, GruPEDGE; -
reunião de trabalho / *GruPEDGE working group meeting*

Secretariado: ASIC | Hospital Pediátrico de Coimbra - Piso 0 - A.21.00.03 | Av. Afonso Romão -
Alto da Baleia | 3000-062 Coimbra

tm. 961 466 788 | telef. e fax 239 482 000 | congressos@asic.pt | www.asic.pt