

Relatório Atividades ANDO - 2018

Fevereiro

⇒ *Aula Aberta sobre displasias Ósseas – ICBAS*

**DISPLASIAS ÓSSEAS,
AS DOENÇAS RARAS DO
ESQUELETO**
- AULA ABERTA -

**Dra. Inês Alves
Doutora Carolina Lemos**

**Complexo ICBAS/FFUP
Anfiteatro 2
15 de Fevereiro às 18h**

**BEYOND
ACHONDROPLASIA**

**ANDO
ASSOCIAÇÃO NACIONAL
DISPLASIAS ÓSSEAS**

APONDOS ANUAIS



⇒ **Apresentação nas 1^{as} jornadas de Doenças Ósseas Raras, Coimbra**

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

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



European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Network
Bone Disorders (ERN BOND)

Member
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Portugal



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 Agnès Linglart, Centre de Référence des Maladies 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 Agnès 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 Pediátrica, HP-CHUC

Moderador: Manuel Salgado

15:50-16:30 ◊ Casuísticas e Casos Clínicos
16h30 ◊ Café e Encerramento

⇒ **ERN BOND – 1ª Reunião Técnica**



Abril

⇒ **Participação no Summer Training for Young Patient Advocates - DC**



Maio

⇒ *Submissão do projeto “Um Dia Com...” ao Prémio Fidelidade*



PRÉMIO FIDELIDADE
COMUNIDADE
Para que a vida não pare



Inclusão social de pessoas
com deficiência ou incapacidade

⇒ *Submissão do projeto registo de pacientes ao prémio BPI Capacitar*



BPI CAPACITAR 2018
Um prémio para apoiar pessoas com deficiência.

**A VIDA ENCONTRA SEMPRE
UMA FORMA DE COMUNICAR.**



Junho

⇒ Participação na EURORDIS Summer School – DC



Julho

⇒ *2º Encontro Nacional ANDO PORTUGAL*



⇒ *Apresentação dos vídeos primeiros vídeos da série “Saiba mais...”*

“Saiba mais Doenças Raras”

“Saiba mais Displasias Ósseas”



⇒ Colaboração com a Therachon para organização de uma formação para o estudo observacional Dreambird



Agosto

⇒ Implementação das traduções do BA em Espanhol, Português e Russo

Setembro

⇒ Abertura da plataforma *Beyond Achondroplasia*



Outubro

⇒ *Participação no 6º Congresso ALPE*

VI

**Congreso Internacional
en torno a la
Acondroplasia
y Otras Displasias
Esqueléticas**

Construyendo futuro

12, 13 y 14 de octubre de 2018
Recinto Ferial Luis Adaro, Gijón



Novembro

⇒ 2018 BioMarin European Patient Advocacy Forum



B:OMARIN[®]
EUROPEAN PATIENT ADVOCACY FORUM 2018



⇒ WODC (World Orphan Drug Congress) EUROPE - 2018

WORLD
OrphanDrug
Congress Europe



Dezembro

⇒ *Assinatura protocolo de parceria ANDO-APOI*

Juntos Seremos mais Fortes

