

RELATÓRIO DE EXECUÇÃO
FINAL REPORT

BONE 2024
DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS



BONE 2024
DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS

RELATÓRIO DE EXECUÇÃO

**FINAL
REPORT**

As Displasias Ósseas

De origem genética, as Displasias Ósseas correspondem a um conjunto muito heterogêneo de doenças raras que afetam, maioritariamente, o desenvolvimento, a estrutura e constituição dos ossos, da cartilagem e da dentina, refletindo-se em baixa estatura, fragilidade ou deformações ósseas e frequentemente comprometendo a vida e mobilidade das pessoas afetadas.

As displasias ósseas representam uma área extremamente importante no âmbito das patologias do osso, mas tem sido pouco desenvolvida e reconhecida levando a falta de apoio e de implementação de medidas adequadas, particularmente significativa nos doentes adultos.



Estão atualmente identificadas centenas de displasias ósseas, não letais e letais, divididas em vários grupos de acordo com 4 critérios: fenotípicos, radiológicos, bioquímicos e genéticos.

Com uma prevalência global de 1 caso a cada 5000 nascimentos o diagnóstico continua a ser, na maioria das vezes, um desafio para os profissionais. Embora possam ser diagnosticadas ainda durante a gravidez, a maior parte só são identificadas após o nascimento e o pós-natal e é frequente que a identificação exata da patologia possa demorar anos a acontecer.

As Displasias Ósseas

DISPLASIAS ÓSSEAS
IDENTIFICADAS

771

CLASSIFICADOS EM VÁRIOS
GRUPOS

41

DIVIDIDOS DE ACORDO
COM CRITÉRIOS
ESPECÍFICOS

4

PESSOAS QUE VIVEM COM
DO EM PORTUGAL

1500



BONE 2024 DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS

As Displasias Ósseas

Caminhando juntos

Tendo em conta a complexidade e especificidade destas doenças, a resposta nesta área requer multidisciplinaridade e diferenciação complexas, envolvendo representantes de doentes e múltiplas especialidades e subespecialidades médicas, incluindo genética médica, reumatologia e reumatologia pediátrica, endocrinologia e endocrinologia pediátrica, medicina física e reabilitação, ortopedia, nefrologia e nefrologia pediátrica, otorrinolaringologia, oftalmologia, cardiologia e cardiologia pediátrica, pneumologia e pneumologia pediátrica, radiologia, estomatologia, obstetrícia e neonatologia, assim como profissionais de psicologia, do serviço social e técnicos superiores de diagnóstico e terapêutica.

Nesse sentido, a Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita, a Equipa Multidisciplinar de Displasia Esquelética da ULS de Santa Maria, membro da Rede Europeia de Referência sobre Doenças Ósseas Raras (ERN-BOND), e os seus Centros Afiliados (ULS S. José, ULS Almada e Seixal e Hospital CUF Descobertas) unem esforços para implementar mais uma edição do projeto Aliança Inquebrável.

ALIANÇA INQUEBRÁVEL

Uma Aliança de múltiplos Parceiros

Um projeto que envolve a Comunidade científica e não científica de Displasias Ósseas num propósito conjunto em que doentes e profissionais se reúnem para refletir sobre os últimos desenvolvimentos em doenças ósseas raras e definir melhores práticas para o futuro.



ALIANÇA INQUEBRÁVEL



UNIDADE LOCAL DE SAÚDE
SANTA MARIA



CENTROS AFILIADOS



UNIDADE LOCAL DE SAÚDE
ALMADA - SEIXAL





Objetivos Comuns

Na edição do projeto de 2024, a **Equipa Multidisciplinar de Displasia Esquelética da ULS de Santa Maria**, membro da **Rede Europeia de Referência sobre Doenças Ósseas Raras (ERN-BOND)**, assume particular destaque, estabelecendo uma ligação direta à associação para desenvolver e implementar atividades e estratégias, sob o signo da **“Aliança INquebrável”**, que permitam atingir os seguintes objetivos:

- O desenvolvimento de resultados excelência para os profissionais da área, facilitando a implementação dos avanços científicos, incluindo:
- Debate sobre as melhores práticas no diagnóstico e tratamento multidisciplinar das displasias ósseas e outras doenças ósseas raras;
- Atualizações sobre os mais recentes tratamentos para displasias ósseas;
- Participação de palestrantes internacionais e troca de experiência com outros centros multidisciplinares de referência, particularmente para a realidade portuguesa e ibérica, em como melhorar os cuidados neste grupo de patologias;
- Apresentação de casos clínicos portugueses, casuísticas e estudos nacionais.
- Literacia em saúde, empowerment e capacitação de doentes e famílias:
- Atualizações sobre os tratamentos mais recentes em Osteogênese Imperfeita (OI);
- Capacitação para a tomada de decisões em saúde;
- Estratégias de capacitação sobre como lidar com os desafios diários relacionados com a Osteogénese imperfeita;
- Apresentar atualizações sobre a ERN-BOND e as equipas portuguesas, enquanto centros de referência nacionais para doenças ósseas raras;
- Sensibilizar os decisores políticos e outros stakeholders para os problemas relacionados com as doenças ósseas raras.



BONE 2024 DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS

O Simpósio “BONE Dysplasias 2024” surge então na sequência de um projeto de continuidade organizado pela **Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita - APOI**, denominado “**Aliança INquebrável**”, onde se estabelece uma parceria com múltiplos parceiros para estimular a cooperação entre doentes e seus familiares, profissionais de saúde e muitos outros *stakeholders* envolvidos de forma direta ou indireta na melhoria da qualidade de vida das pessoas com osteogénese imperfeita e outras doenças ósseas raras.

Para envolver toda a comunidade e estabelecer uma verdadeira Aliança global de doenças esqueléticas raras sob a égide da **Aliança INquebrável**, muitos outros parceiros foram convidados a juntar-se a nós para este projeto, que promoveu um espaço de oportunidades para especialistas e doentes se encontrarem, discutirem, trabalharem em conjunto, compartilharem experiências e desenvolverem estratégias-chave para implementar os novos avanços.

Quando

16 a 18 maio 2024

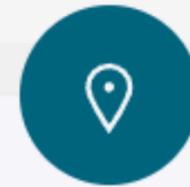
Trabalhando com um comité científico composto por médicos e cientistas portugueses e representantes de doentes, esta **Aliança INquebrável** compôs uma agenda inspiradora para trazer ao nosso País as mais recentes atualizações e desenvolvimentos sobre Displasias Ósseas.



Onde

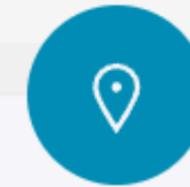
A Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa acolheu os participantes dos dois primeiros dias (16 e 17 maio), cujo público alvo foram profissionais de saúde de todas as áreas de especialidades que lidam com displasias ósseas e outras doenças ósseas raras – incluindo geneticistas, ortopedistas, pediatras, fisiatras, fisioterapeutas, endocrinologistas, reumatologistas, radiologistas, internistas, dentistas, enfermeiros, psicólogos, etc.

O terceiro dia (18 maio), dedicado aos portadores de Osteogénese Imperfeita e seus familiares, decorreu na Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa, inserida numa das zonas mais nobres da cidade, Parque das Nações, que com os seus espaços lúdicos e de lazer, permitiu adicionalmente a socialização dos participantes



16 E 17 MAIO

Faculdade de Medicina
da Universidade de Lisboa
Auditórios 57 e 58



18 maio

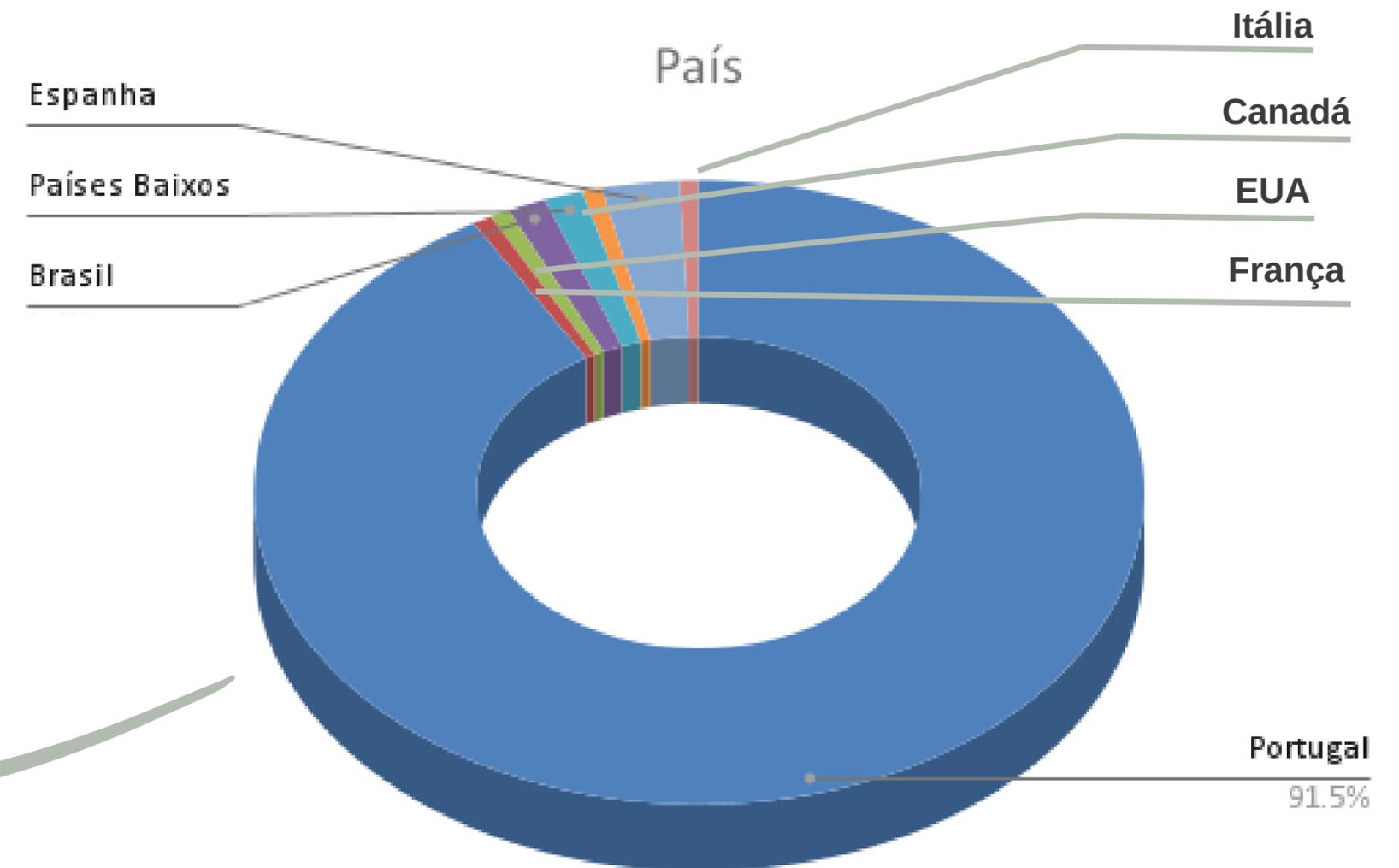
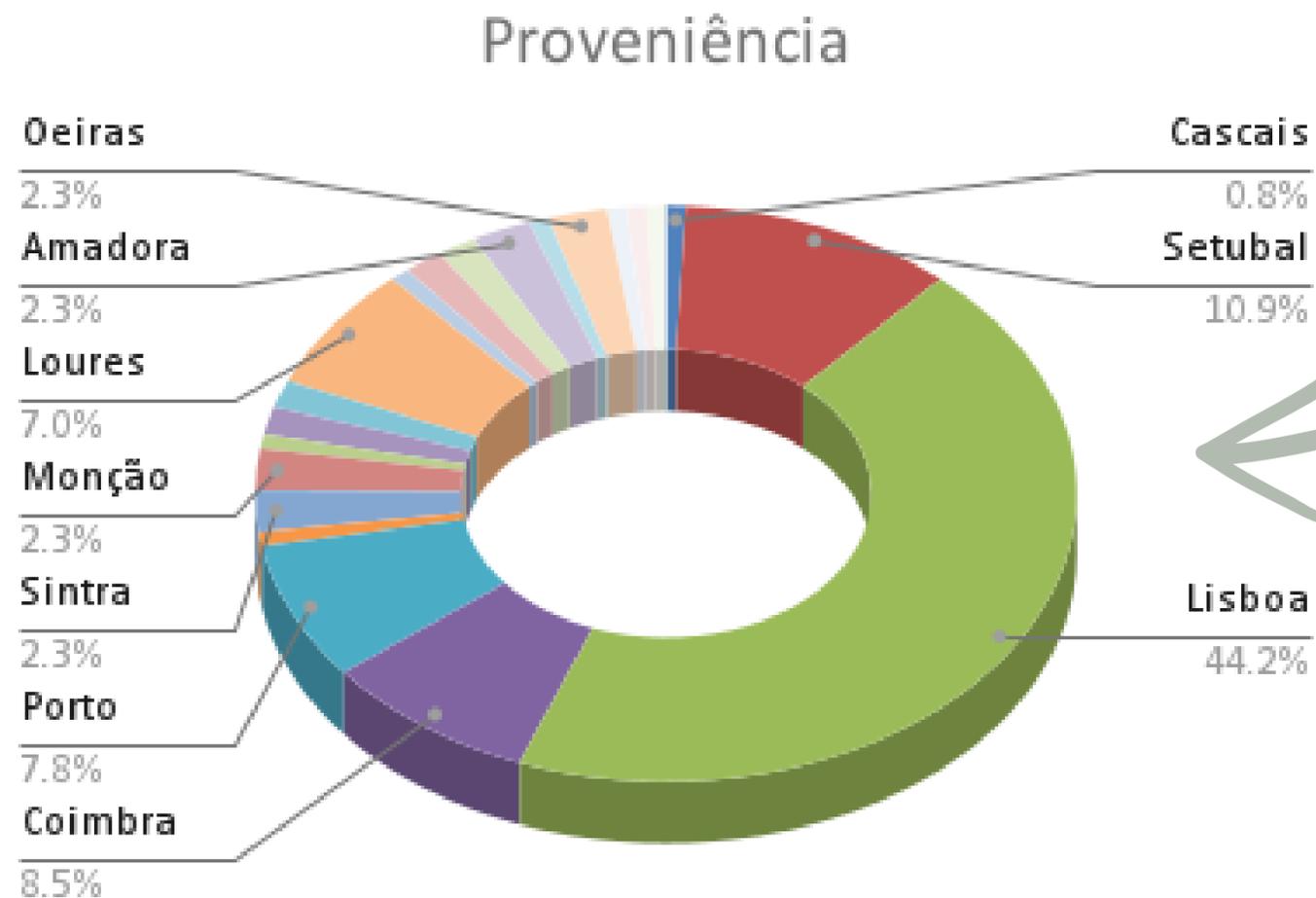
Escola Superior
de Tecnologias da Saúde de Lisboa
Auditório



Quem

O projeto teve uma abrangência nacional e internacional e envolveu **143 participantes**.

Com múltiplos convidados de renome e prestígio, de todos os pontos do País e Ilhas, contou também com vários participantes estrangeiros, nomeadamente dos Estados Unidos da América, do Canadá, do Brasil, dos Países Baixos, de França, de Itália e de Espanha.



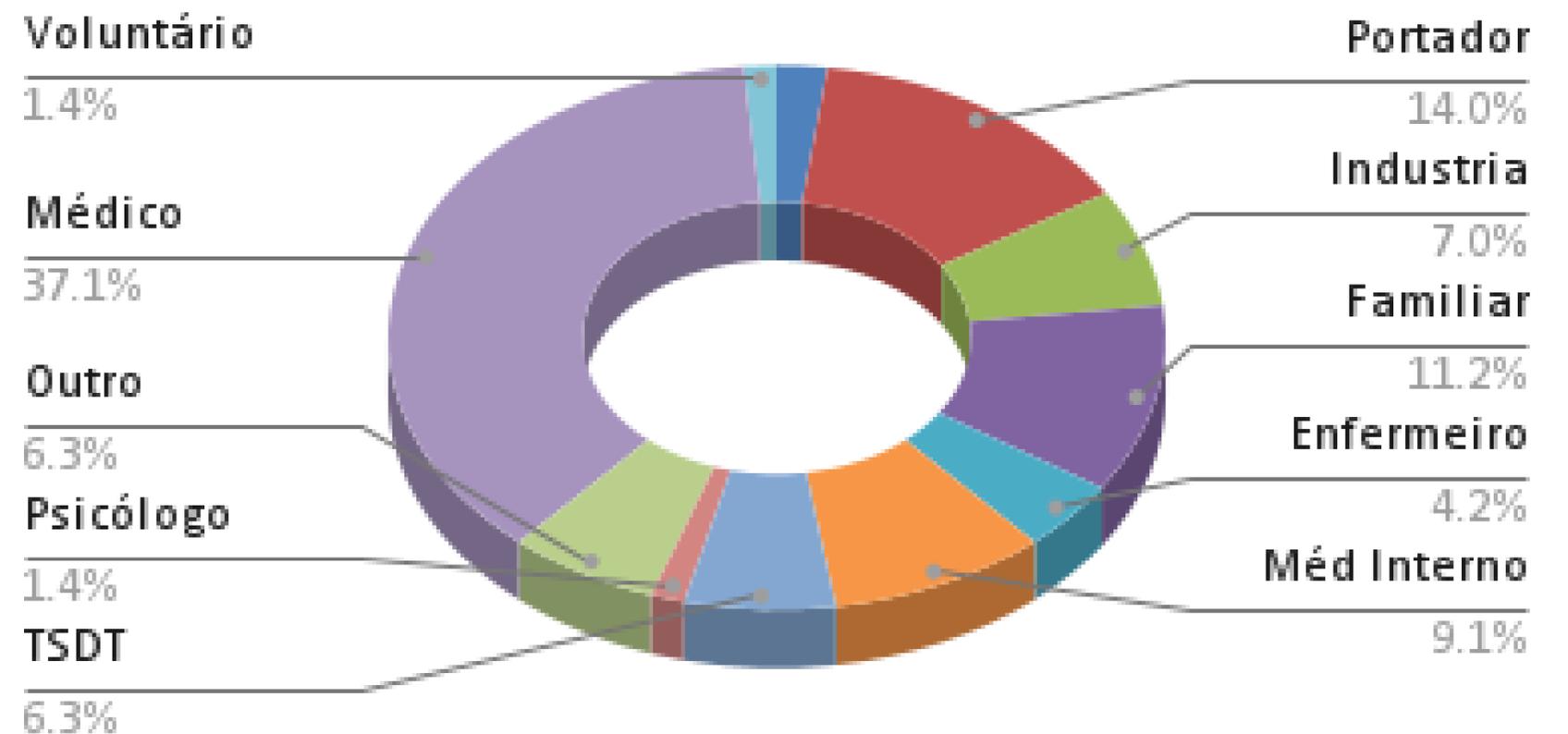
BONE 2024 DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS

Uma excelente oportunidade para estabelecer ligações, atualizar conhecimentos e desenvolver a rede de contactos entre os vários tipos de participantes.

Quem

Participantes



COMISSÃO ORGANIZADORA

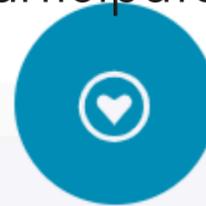
André Travessa
Catarina Macedo
Céu Barreiros
Daniela Santos
Fátima Godinho
Joana Ruivo Rodrigues
Manuel Cassiano
Margarida Custódio dos Santos
Marta Rodrigues
Tiago Mendes
Susana Alberto



PARCERIAS E APOIOS

Este é um Projeto Solidário que pretende envolver toda a comunidade e estabelecer uma verdadeira Aliança global de doenças esqueléticas raras. A nossa política é assegurar a participação de todos os interessados, nomeadamente Doentes, famílias, estudantes e profissionais de todas as áreas da saúde.

Apesar de, ao abrigo da responsabilidade social, a organização ter conseguido uma redução de custos significativa na implementação do Projeto, este representou um investimento global elevado para o orçamento da Instituição. No entanto, o apoio e empenho dos nossos patrocinadores e Parceiros Sociais permitiram implementá-lo com custo pouco significativo para a associação e simbólico para os participantes.



PARCEIROS INSTITUCIONAIS



com o apoio da Freguesia Parque das Nações





PARCEIROS CIENTÍFICOS





APOIOS E MECENATO

Platinum

BIOMARIN[®]

Silver

KYOWA KIRIN

Bronze

SYNLAB

ultragenyx

Outros



Pasteis de Belém
desde 1837



**Jerónimo
Martins**

Auchan

barral
É de Família

DIVULGAÇÃO

Num esforço conjunto em prol das pessoas com displasias ósseas, várias entidades se juntaram a esta Aliança contribuindo para a divulgação do evento:

U LISBOA FACULDADE DE MEDICINA LISBOA

ESTUDAR INVESTIGAR VIVER INTERNACIONAL A

Acesso Rápido Estudantes

Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas

16 de Maio, 2024 a 18 de Maio, 2024
00:00 - 23:59

Local: Edifício Egas Moniz e Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa

Conferências

BONE 2024 DYSPLASIAS 16 A 18 MAIO

FEDRA

Início A Fedra Doença Raras Legislação Associadas Torne-se Associada Parcerias Contact

Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas – 16 a 18 de maio de 2024

A FEDRA juntou-se à Aliança INQuebrável e enquanto parceiros é com muito gosto que apresentamos o [Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas](#), que irá decorrer de 16 a 18 de maio de 2024, em Lisboa, Portugal.

INR Instituto Nacional para a Reabilitação

Mais Acedido Serviços ONGPD Vida Independente Acessibilidades Notícias & Eventos ENIPD PRR

Detalhe do Evento

Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas

Atualizado: 26/03/2024

18 Mai

É com muito gosto que apresentamos o [Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas](#)

UNIDADE LOCAL DE SAÚDE SANTA MARIA

INSTITUCIONAL UTENTES ESPECIALIDADES SERVIÇOS DE APOIO PROFISSIONAIS COMUNICAÇÃO CONTACTOS RECRUTAMENTO

Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas

ERN BOND EUROPEAN REFERENCE NETWORK ON RARE BONE DISEASES

ERN BOND EXPERTISE ACTIVITIES CPMS EDUCATION

Symposium on Bone Dysplasias (BONE Dysplasias 2024)

BONE 2024 DYSPLASIAS SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS 16 A 18 MAIO

saúdeonline

LOGIN PROFISSIONAIS ESPECIAIS NACIONAL MUNDO INVESTIGAÇÃO SIMPÓSIOS ESPECIALIDADE AGENDA

Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas

10 Abr, 2024

BONE 2024 DYSPLASIAS 16 A 18 MAIO

NOTÍCIAS RECENTES

- Federação dos médicos acusa Ministério de alterar as regras dos concursos de "forma apressada" 6 de Junho, 2024
- Associação de Cuidados Palliativos pede audiência a Ministra da Saúde 6 de Junho, 2024
- Viver com lúpus. Aprendi a nunca desistir de mim 6 de Junho, 2024
- Portugal e Espanha estão preocupados

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

WHO WE ARE WHAT WE DO INFORMATION & SUPPORT

Home \ Events \ Member event \ Bone Dysplasias 2024

Bone Dysplasias 2024

RACS - Rede Académica das Ciências da Saúde da Lusofonia

Ano 2024 | N.º 8 | 10 de maio

Simpósio de Displasias Ósseas

A APOI realiza o primeiro Simpósio sob o tema Displasias Ósseas, de 16 a 18 de maio de 2024.
Mais informações: [Clique Aqui](#).

III Jornadas Internacionais de Saúde Pública

O Instituto Superior Politécnico Jean Piaget de Benguela (Angola) realiza as III Jornadas Internacionais de Saúde Pública nos dias 06 e 07 de Junho de 2024.
Mais informações: [Clique Aqui](#).

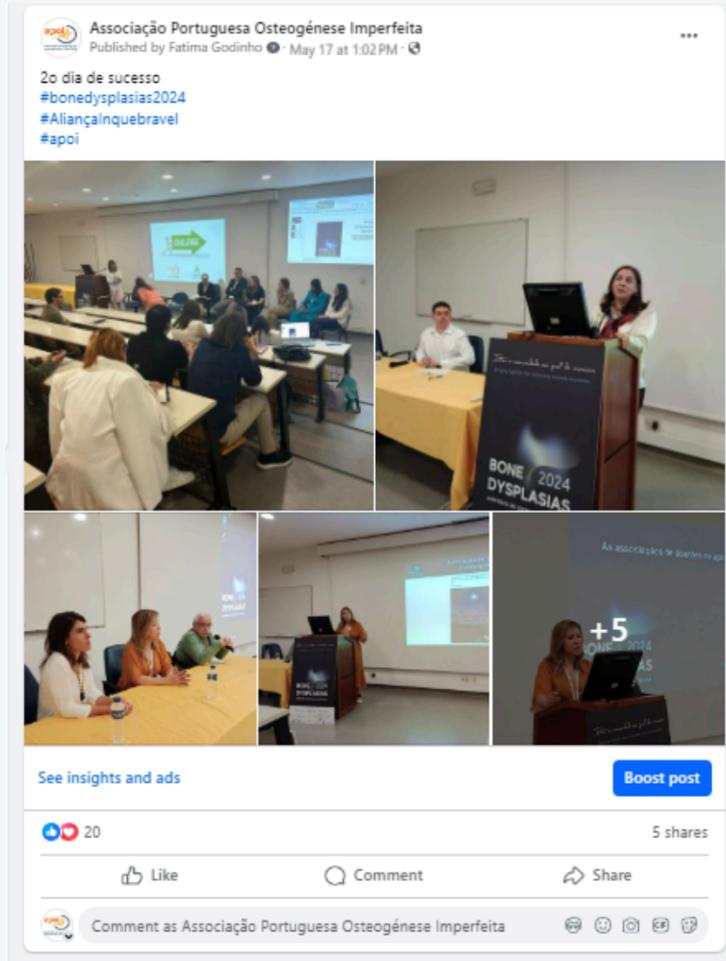
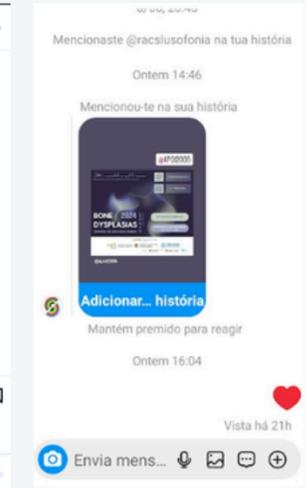
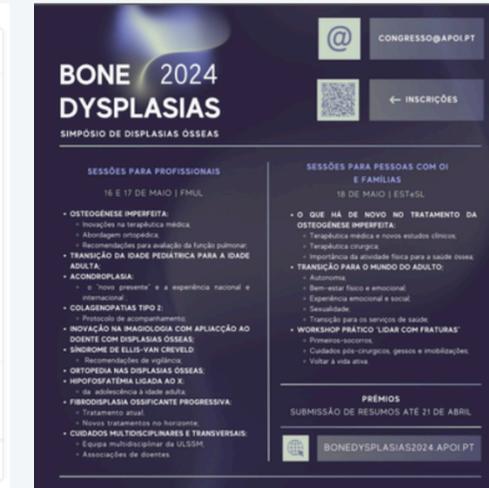
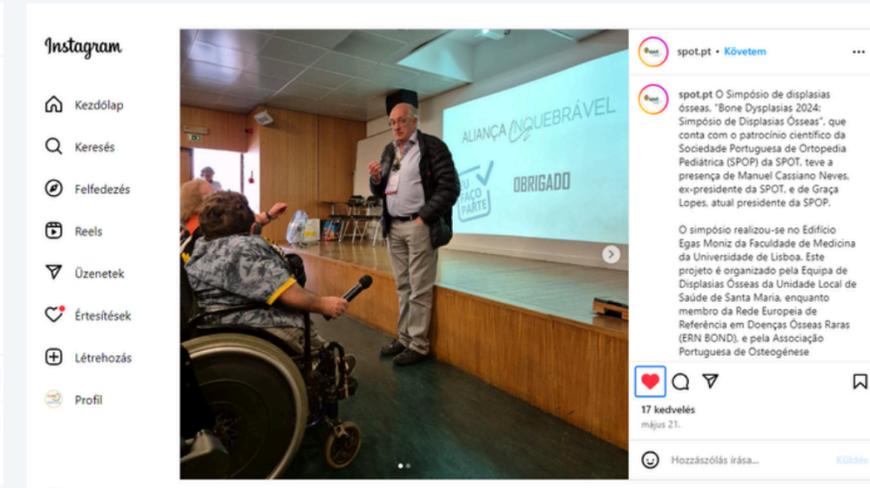
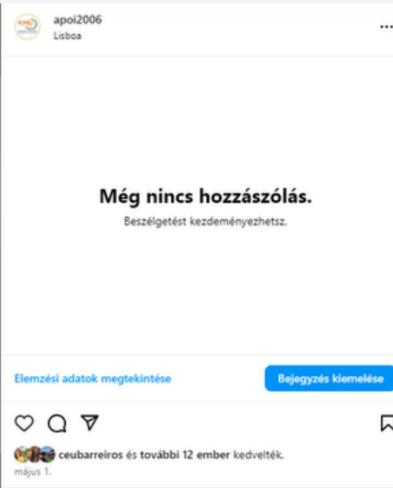
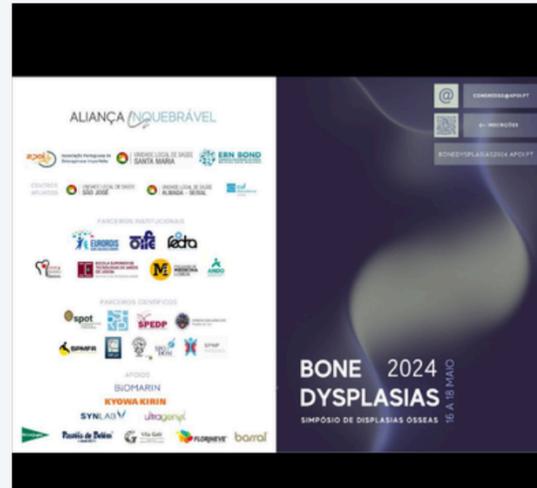
ANDO PORTUGAL DISPLASIAS ÓSSEAS NOTÍCIAS EVENTOS RECURSOS PARCERIAS FAÇA PARTE

ANDO

BONE 2024 DYSPLASIAS 16 A 18 MAIO

Simpósio Português de Displasias Ósseas | Bone Dysplasias 2024 16-18 Maio

DIVULGAÇÃO



DIVULGAÇÃO

NEWS ENGAGE FARMMA

Subscreva a nossa NEWSL



Osteogénese imperfeita: "A multidisciplinaridade é necessária para uma melhor abordagem desta patologia"

22/05/24

Fátima Godinho, presidente da Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (APOI), faz um balanço muito positivo do evento "Bone Dysplasias 2024" que uniu a Associação e a ULS de Santa Maria. O principal objetivo do evento passou "por destacar no meio científico, cativando o interesse dos profissionais de saúde e da comunidade em geral, as displasias ósseas e doenças raras e ósseas em geral". Assista à entrevista.

Publicações



saúdeonline

LOGIN PROFISSIONAIS ESPECIAIS NACIONAL MUNDO INVESTIGAÇÃO SI

SaúdeOnline.pt / Nacional / Osteogénese Imperfeita. Uma doença rara que provoca fraturas ósseas

Acompanhando a mulher em todas as fases da sua vida.



24 Abr, 2024 Fátima Godinho

Osteogénese Imperfeita. Uma doença rara que provoca fraturas ósseas

Fátima Godinho é Reumatologista e Presidente da Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (APOI). À margem do "Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas", que vai decorrer entre 16 e 18 de maio, em Lisboa, fala dos sintomas desta doença rara que afeta ossos, mas não só.

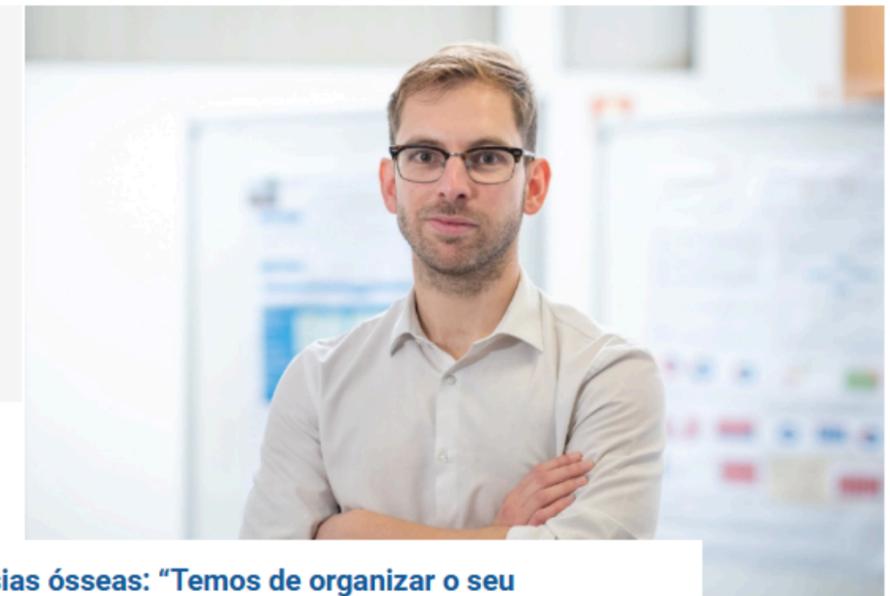


Em que consiste a osteogénese imperfeita?

LER MAIS

NEWS ENGAGE FARMMA

Subscreva a nossa NEWSL



Displasias ósseas: "Temos de organizar o seu seguimento de forma mais fluida, organizada e centrada no doente"

04/06/24

O evento "Bone Dysplasias 2024" foi organizado em conjunto pela ULS de Santa Maria e pela Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (APOI), com o intuito de abordar patologias "difíceis, que afetam todo o sistema musculoesquelético e até outros órgãos, passando ainda pelas displasias ósseas, que podem ter alterações oftalmológicas ou alterações dentárias, por exemplo", reflete André Travessa, coordenador da equipa de displasias ósseas da ULS de Santa

Publicações

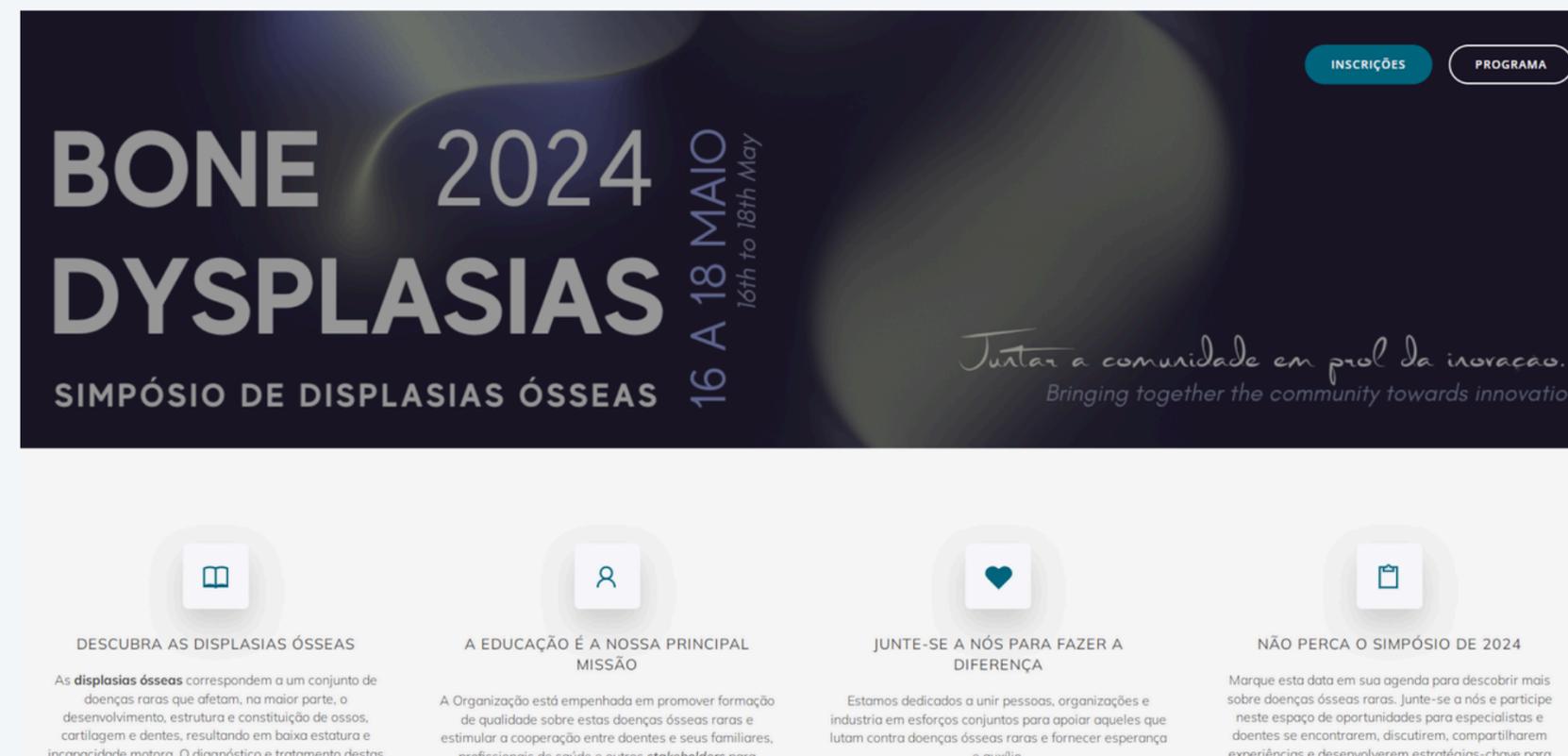


ATIVIDADES E PROGRAMA

Trabalhando com um comité científico composto por médicos e cientistas portugueses e representantes de doentes, esta Aliança *IN*quebrável compôs uma agenda inspiradora para trazer ao nosso País as mais recentes atualizações e desenvolvimentos sobre Displasias Ósseas.

A imensa preocupação e responsabilidade ambiental levaram-nos a optar por divulgação predominantemente digital e disponibilização de informação através de um website dedicado ao evento e uma Aplicação para Smartphones.

bonedysplasias2024.apoi.pt





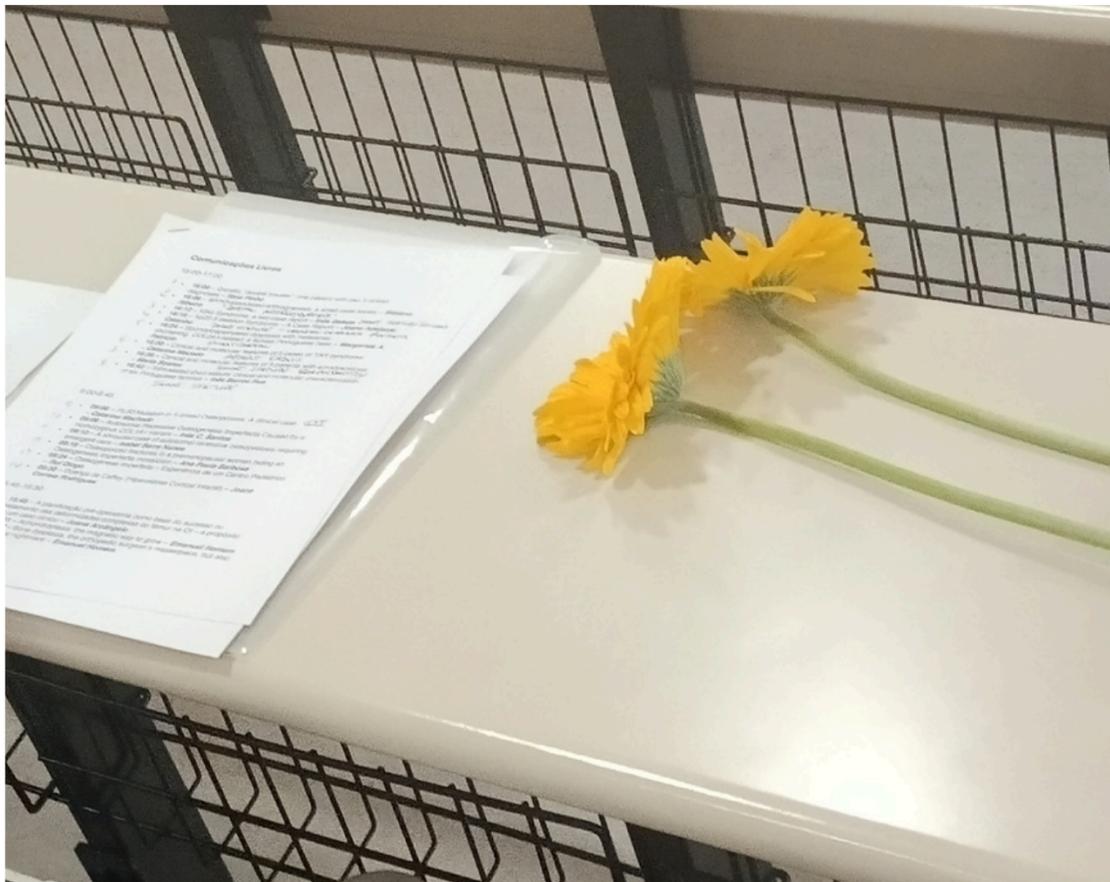


Sexta-feira, 17 de maio de 2024

09:00–09:45	Comunicações orais – Casuística e Casos Clínicos II Oral communications – case series and clinical cases II
	Moderadores: Renata Oliveira e Mafalda Pires
09:45–10:05	Estudo “Vivência da transição para o mundo do adulto em jovens e jovens adultos com displasias ósseas” Study “Experience of transition to the adult world in young adults with bone dysplasias”
	Moderador: Tiago Mendes Palestrante: Margarida Custódio dos Santos
10:05–10:50	Transição nas displasias ósseas <i>Transition in bone dysplasias</i>
	Moderadores: Céu Barreiros e Inês Alves Painel: Filipa Ramos; João Campagnolo; Anabela Bandeira; Alice Mirante; Rute Sousa Martins; Joana Correia Rodrigues
11:10–11:40	As associações de doentes no apoio à comunidade (científica e de doentes) <i>Patient associations supporting the community (scientific and of patients)</i>
	Moderador: Luís Quaresma Palestrantes: Fátima Godinho e Inês Alves
11:40–12:40	Ortopedia nas Displasias Ósseas <i>Orthopaedic surgery for bone dysplasias</i>
	Moderador: Manuel Cassiano Neves <ul style="list-style-type: none">Abordagem ortopédica da Osteogénese Imperfeita <i>Orthopaedic management of Osteogenesis Imperfecta</i> Palestrante: Zagorka PejcinOrtopedia noutras Displasias Ósseas <i>Orthopaedic management of other bone dysplasias</i> Palestrantes: Klane White
12:40–13:10	Key4OI e “Recommendations for Lung Function Guidance in Osteogenesis Imperfecta” <i>Key4OI and “Recommendations for lung function guidance in Osteogenesis Imperfecta”</i>
	Moderador: Susana Moreira, Céu Barreiros Palestrante: Tim Kroesbergen e Dagmar Mekking
14:30–15:15	O que há de novo na terapêutica médica na Osteogénese Imperfeita <i>What is new in the medical treatment of Osteogenesis Imperfecta</i>
	Moderador: Fátima Godinho Palestrante: Marie Eve Robinson

15:15–15:45	Síndrome de Ellis-Van Creveld <i>Ellis-Van Creveld syndrome</i>
	Moderadores: Maria Abreu Palestrante: Jorge Diogo da Silva
15:45–16:30	Comunicações orais – Casuísticas e Casos Clínicos III Oral communications – case series and clinical cases III
	Moderadores: Lurdes Sampaio e José Poupino
16:50–17:20	Hipofosfatemia ligada ao X: da adolescência à idade adulta <i>X-linked hypophosphatemia: from adolescence to adulthood</i>
	Moderador: Ana Paula Barbosa Palestrante: Marta Pereira
17:20–17:50	Fibrodisplasia ossificante progressiva <i>Fibrodysplasia ossificans progressive</i>
	Moderador: Filipa Ramos <ul style="list-style-type: none">Tratamento atual <i>Current treatment</i> Palestrante: Zagorka PejcinNovos tratamentos no horizonte <i>New treatments on the horizon</i> Palestrantes: André Travessa
17:50–18:10	Sessão de prémios e encerramento <i>Award session and final remarks</i>
	Intervenientes: Heloísa Santos; Fátima Godinho; André Travessa; Manuel Cassiano Neves





Sábado, 18 de maio de 2024

09:15-09:30 Acolhimento e boas vindas

Intervenientes: Fátima Godinho, André Travessa e Beatriz Fernandes

09:30-10:30 O que há de novo no tratamento da OI:

- Terapêutica médica e novos Estudos Clínicos

Palestrante: Fátima Godinho

- Terapêutica cirúrgica

Palestrantes: Manuel Cassiano Neves

11:00-12:15 Transição para o mundo do adulto: Estudo “Vivência da transição para o mundo do adulto em jovens e jovens adultos com displasias ósseas”:

- Autonomia;
- Bem-estar físico e emocional;
- Experiência emocional e social;
- Sexualidade;
- Transição para os serviços de saúde.

Palestrante: Margarida Custódio dos Santos

Painel: Tânia Esteves, Mário Vilas Boas, Miguel Ganhão e Daniela Santos

14:00-15:30 Workshop prático “Lidar com Fraturas” - Primeiros-socorros

Palestrantes: Carlos Gonçalves e Céu Barreiros

16:00-17:00 Cuidados pós-cirúrgicos, gessos e imobilizações. Voltar à vida Ativa.

Palestrante: Miguel Rodriguez Molina





INICIATIVAS SOLIDÁRIAS

Com forte sentido de responsabilidade social, a Equipa do Projeto Aliança Inquebrável estendeu a sua ação à implementação de atividades solidárias de apoio à comunidade de doentes.

Foram reforçadas as Campanhas de Consignação de 0,5% do IRS à Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (**NIF 508 902 924**) e também a promoção de ações de sensibilização para a Osteogénese Imperfeita, através da campanha **“Maio - Mês de sensibilização da Osteogénese Imperfeita”**



IRS SOLIDÁRIO
Há um quadro mágico que torna sonhos em realidade!

ajoi
associação portuguesa de osteogénese imperfeita

AJUDAR MUITO, SEM GASTAR NADA

DEPOIS DE VALIDAR AS SUAS FATURAS NO PORTAL DAS FINANÇAS, AJUDE-NOS A MELHORAR A QUALIDADE DE VIDA DAS PESSOAS COM OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

508 902 924
MODELO 3 CAMPO 11
INSTITUIÇÕES DE PARTICULARIDADE SOCIAL



DIA 6 DE MAIO
DIA INTERNACIONAL DA OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

VESTE AMARELO,
USA UMA FLOR AMARELA NO CABELO
USA UMA GRAVATA AMARELA
USA UM LENÇO AMARELO

—
CELEBRA A VIDA

—
PORQUE DESPERTAR CONSCIÊNCIAS,
FAZ A DIFERENÇA

MAIO
MÊS DE
SENSIBILIZAÇÃO
**OSTEOGÉNESE
IMPERFEITA**

ajoi
associação portuguesa de osteogénese imperfeita

#WISHBONEDAY
#1Voice4OI

PRÉMIOS

Com o intuito de estimular a produção científica na área das displasias e das doenças ósseas raras e reconhecer o mérito dos 22 trabalhos apresentados, a Organização do **Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas** implementou o **Prémio Bone Dysplasias 2024** ao melhor trabalho. Foram ainda atribuídas duas **Menções Honrosas**.



Todos os trabalhos submetidos e apresentados no Simpósio foram candidatos ao **Prémio de BD2024**, Melhor Trabalho do Bone Dysplasias 2024: Simpósio de Displasias Ósseas.

[Saiba Mais →](#)

Prémio Bone Dysplasias 2024

Foi atribuído o **Prémio Bone Dysplasias 2024** ao trabalho "*Skeletal Dysplasia: Looking at the right angle?*", de Emanuel Homem.

Foram também atribuídas duas Menções Honrosas aos trabalhos "*A shrouded case of autosomal recessive osteopetrosis requiring emergent care*", de Isabel Serra Nunes e "*IHH-related short stature: clinical and molecular characterization of six Portuguese families*", de Inês Barros Ruas



PRÉMIOS

A Organização apoiou também a divulgação e cerimónia de entrega do **Prémio Heloísa Santos** (Prémio Anual de Investigação Clínica na Área das Displasias Esqueléticas), que decorreu durante a cerimónia de encerramento do Simpósio.

PRÉMIO
ANUAL DE INVESTIGAÇÃO
CLÍNICA NA ÁREA DAS
DISPLASIAS ESQUELÉTICAS

Prémio anual para investigadores portugueses residentes em Portugal, coordenadores de trabalhos de investigação clínica na área das DISPLASIAS ESQUELÉTICAS, realizados em Portugal, e publicados no ano anterior à candidatura em revistas internacionais com elevado fator de impacto.

Prémio Anual de Investigação Clínica na Área das Displasias Esqueléticas

Atribuído ao trabalho "*Establishing an objective clinical spectrum, genotype-phenotype correlations, and CRMP1 as a modifier in the Ellis-van Creveld syndrome: The first systematic review of EVC- and EVC2-associated conditions*", de Jorge Diogo da Silva, publicado na *Genetics in Medicine Open* (2023) 1, 100781



PRÉMIO
Anual de Investigação Clínica na Área das Displasias Esqueléticas
Heloísa Santos
2024
Vencedor
Jorge Diogo da Silva
"Establishing an objective clinical spectrum, genotype-phenotype correlations, and CRMP1 as a modifier in the Ellis-van Creveld syndrome: The first systematic review of EVC- and EVC2-associated conditions"

Genetics in Medicine Open (2023) 1, 100781
ELSEVIER

Genetics
Medicine
OPEN
An Official Journal of the ACMG
www.geneticsinmedicine.com

SYSTEMATIC REVIEW

Establishing an objective clinical spectrum, genotype-phenotype correlations, and CRMP1 as a modifier in the Ellis-van Creveld syndrome: The first systematic review of EVC- and EVC2-associated conditions

Jorge Diogo Da Silva^{1,2,3,4,*}, Ana Rita Soares^{1,4}, Ana Maria Fortuna^{1,4},
Nataliya Tkachenko^{1,4}

[Aceda ao artigo →](#)

ANÁLISE DE RESULTADOS

Terminado o Simpósio de Displasias Ósseas, e toda a envolvimento acadêmica, científica e social que envolveu, torna-se imperioso refletir e fazer a sua avaliação.

É particularmente importante para a APOI e para a Equipa Multidisciplinar de Displasias Ósseas da ULS Santa Maria, analisar a opinião dos participantes para:

- avaliar em que medida foram satisfeitas as suas expectativas;
- Melhorar a organização de futuros eventos.

Para tal, foi solicitado aos participantes o preenchimento de um Questionário de Satisfação que com incidência sobre a organização, o acolhimento, o programa científico, a adequação das sessões e independência científica do simpósio.

Agradecemos publicamente a todos a participação e colaboração!



Questionário de Satisfação

Caro(a) Participante,

Vimos, antes de mais, agradecer a sua participação no Simpósio Bone Dysplasias 2024. Terminado o Simpósio de Displasias Ósseas, é agora o momento de refletir e fazer a sua avaliação.

É muito importante para a APOI e para a Equipa Multidisciplinar de Displasias Ósseas da ULS Santa Maria, saber a sua opinião sobre o evento, para:

- Podermos avaliar em que medida satisfizemos as suas expectativas;
- Melhorarmos os futuros eventos.

Como participante do simpósio solicitamos que nos forneça a sua opinião sobre a organização, acolhimento, programa científico, adequação das sessões e independência científica do simpósio através do preenchimento deste formulário que levará menos de 5 minutos a preencher.

Agradecemos desde já pela sua colaboração!

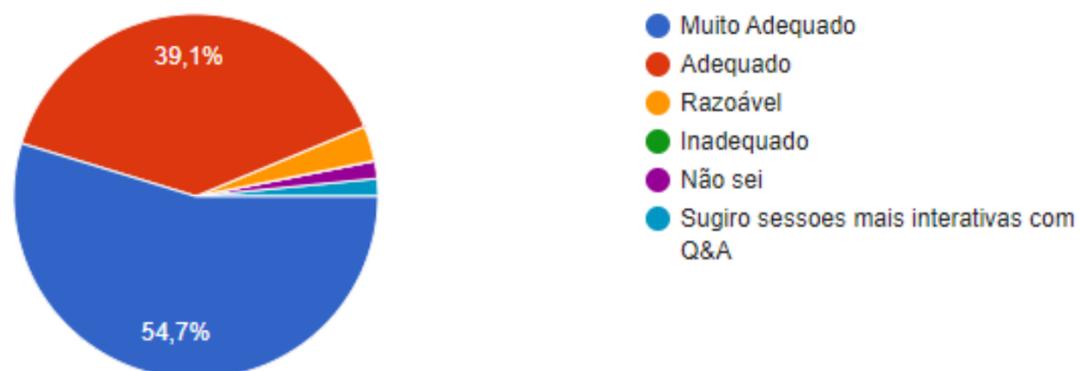
A Organização

O QUE DIZEM OS PARTICIPANTES

Adequação do formato e das sessões

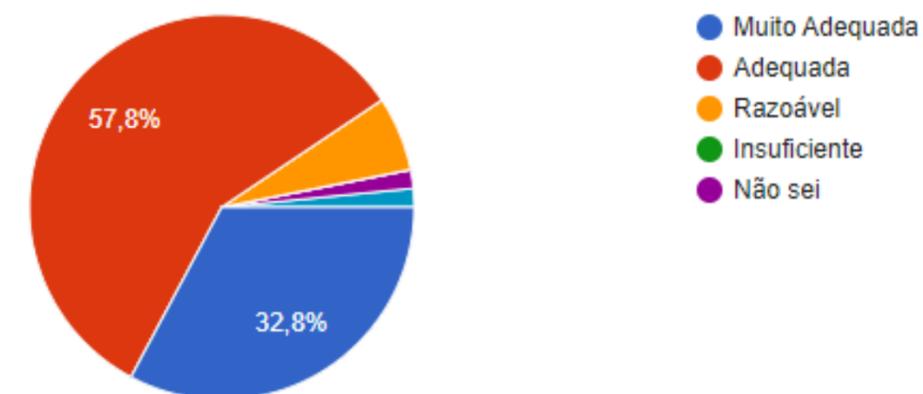
O **FORMATO E METODOLOGIA UTILIZADOS PARA AS SESSÕES E COMUNICAÇÕES** do Simpósio Bone Dysplasias 2024 foi:

64 respostas



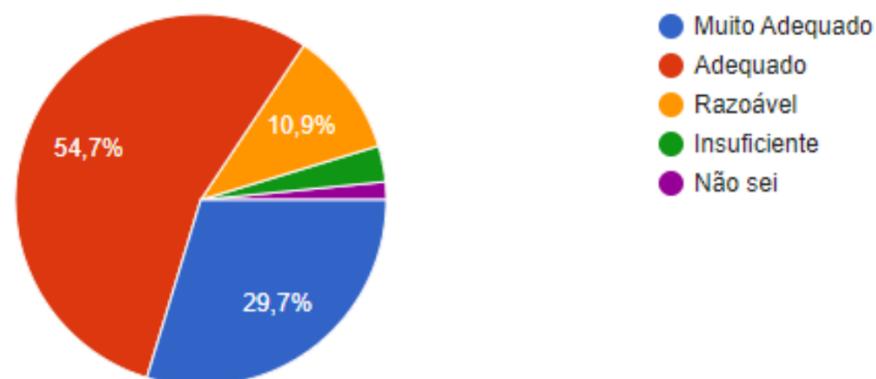
A **DURAÇÃO DAS SESSÕES** do Simpósio Bone Dysplasias 2024 foi:

64 respostas



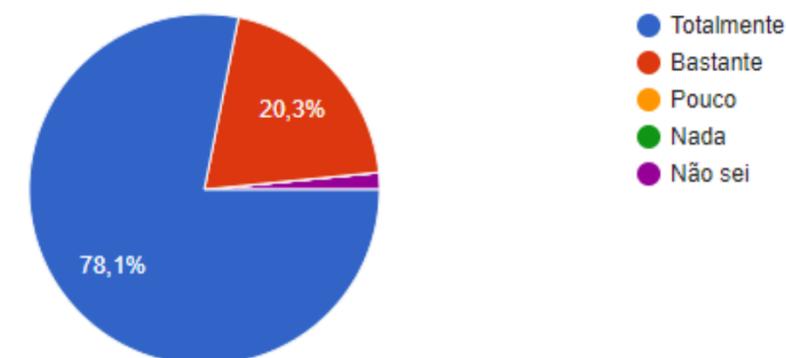
O **TEMPO PARA DISCUSSÃO E QUESTÕES** da audiência foi?

64 respostas



De uma maneira geral os **PALESTRANTES e CONVIDADOS** do Simpósio revelaram domínio do tema que apresentaram e boa capacidade de comunicação?

64 respostas

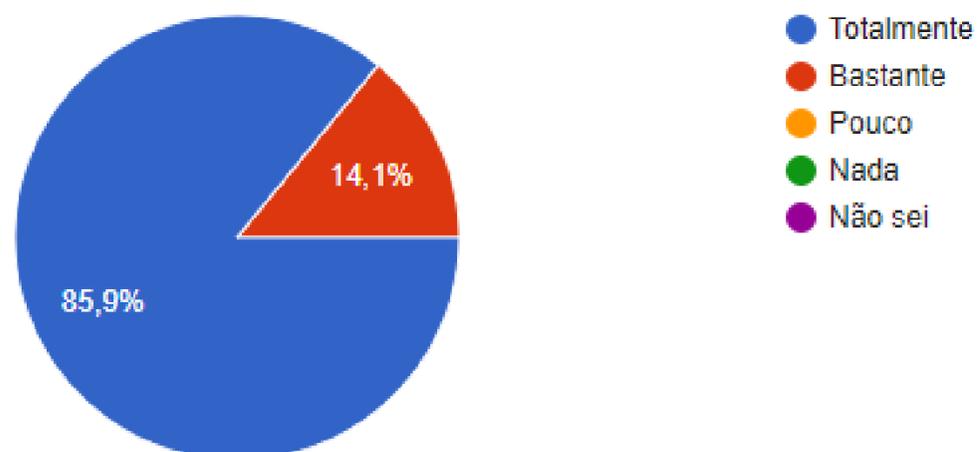


O QUE DIZEM OS PARTICIPANTES

Secretariado e Acolhimento local

Os **COLABORADORES e VOLUNTÁRIOS** que prestaram apoio ao evento, de uma maneira geral, foram fáceis de identificar, acessíveis e disponíveis?

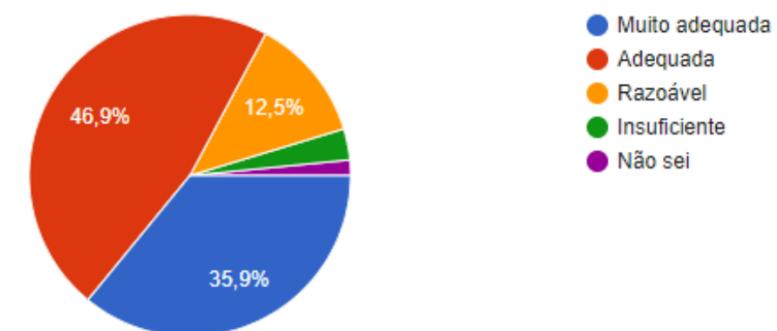
64 respostas



Somos, profundamente agradecidos a todos os **VOLUNTÁRIOS** que asseguraram este projeto em todas as suas fases

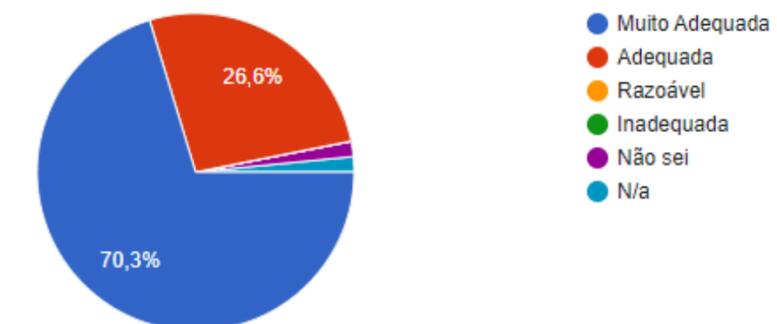
A **DIVULGAÇÃO DO SIMPÓSIO** foi:

64 respostas



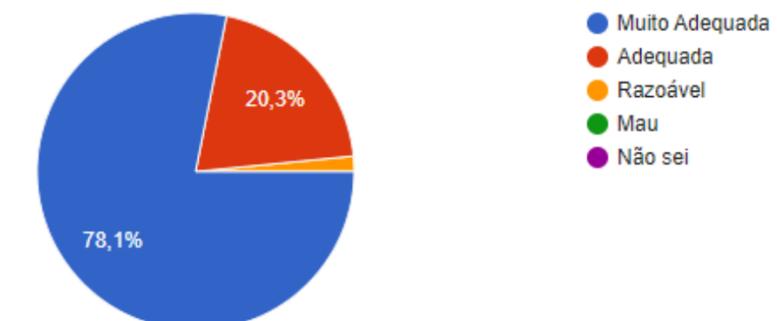
O **SECRETARIADO PRÉVIO** Simpósio e a necessidade de comunicação por email ou telefone foi:

64 respostas



O **SECRETARIADO E ACOLHIMENTO LOCAL** (nos dias do Simpósio) foi:

64 respostas



O QUE DIZEM OS PARTICIPANTES

Secretariado e Acolhimento local

O **catering, flores e ofertas para acolhimento dos participantes** nos locais do evento foi assegurado com donativos de empresas da sociedade civil, que com forte sentido de responsabilidade social se juntaram a esta Aliança Inquebrável.

Bem Hajam!



Pastéis de Belém
desde 1837



Jerónimo
Martins

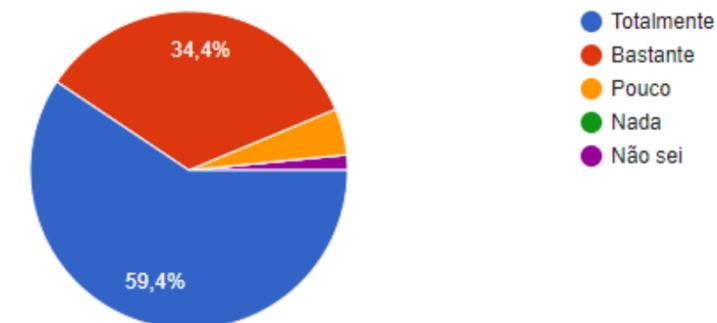
Auchan

barral
É de Família

Excedentes: distribuídos por famílias com bebés, crianças com insuficiência económica e voluntários.

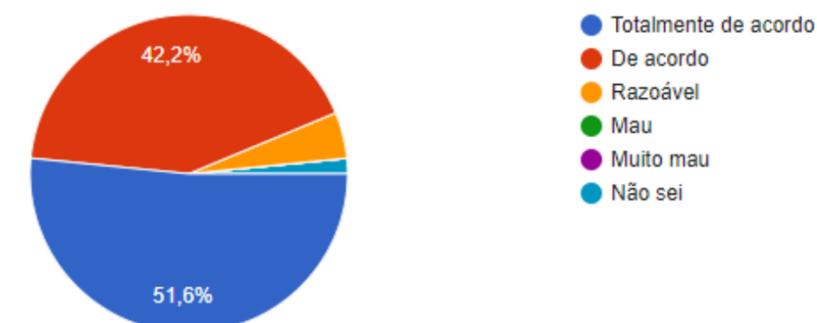
Os **INTERVALOS** para pausa tiveram tempo suficiente e foram acolhedores?

64 respostas



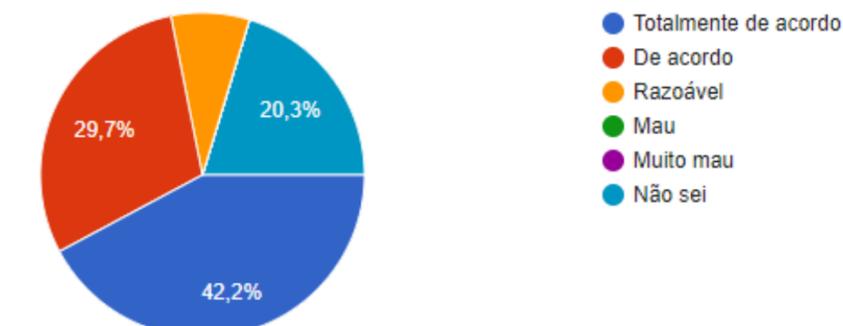
O **CATERING DOS INTERVALOS PARA CAFÉ** foi variado, suficiente e fácil de aceder?

64 respostas



O **CATERING DOS ALMOÇOS (Lunch box)** foi variado, suficiente e fácil de aceder?

64 respostas

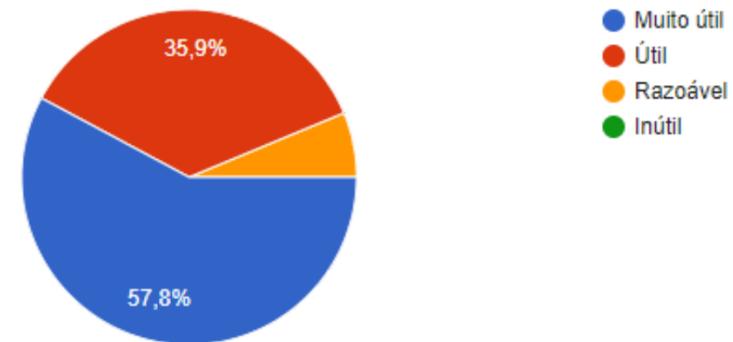


O QUE DIZEM OS PARTICIPANTES

Qualidade e Relevância Científica do Evento

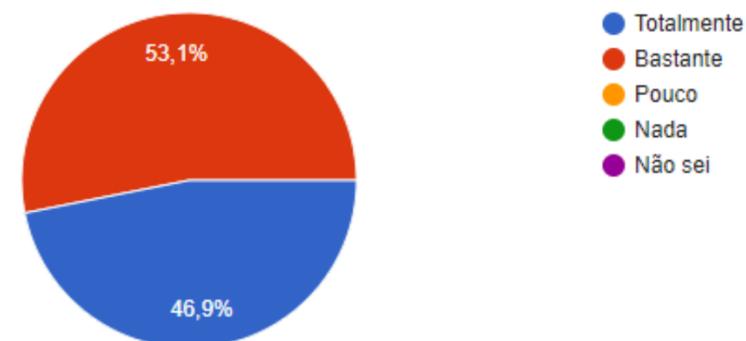
Qual a **UTILIDADE** do simpósio para a sua atividade profissional (caso seja profissional) ou utilidade para o seu conhecimento sobre a doença e vida diária (caso tenha uma relação pessoal com a doença)?

64 respostas



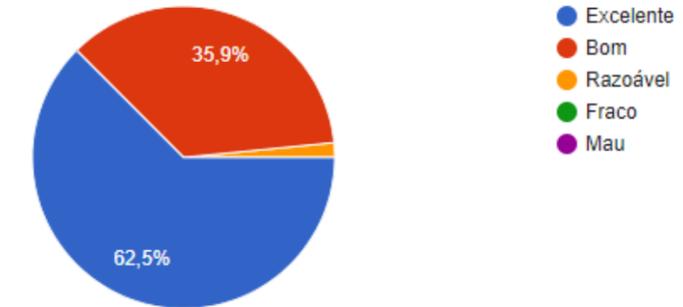
Os **OBJECTIVOS EDUCACIONAIS** do Simpósio Bone Dysplasias 2024 corresponderam às suas expectativas?

64 respostas



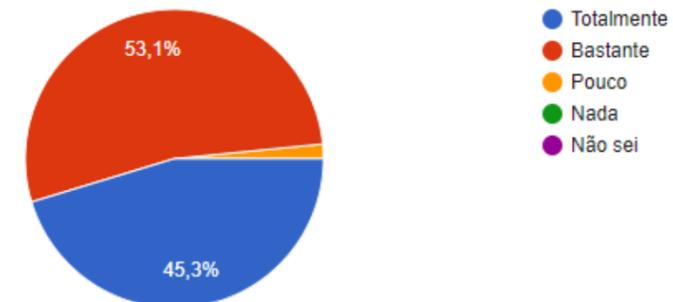
Qual a sua impressão global do **PROGRAMA CIENTÍFICO** do simpósio?

64 respostas



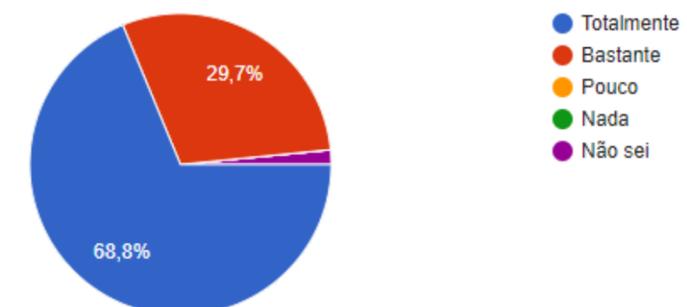
A **INFORMAÇÃO APRESENTADA** no Bone Dysplasias 2024 foi globalmente bem balanceada e consistentemente suportada por evidências científicas válidas?

64 respostas



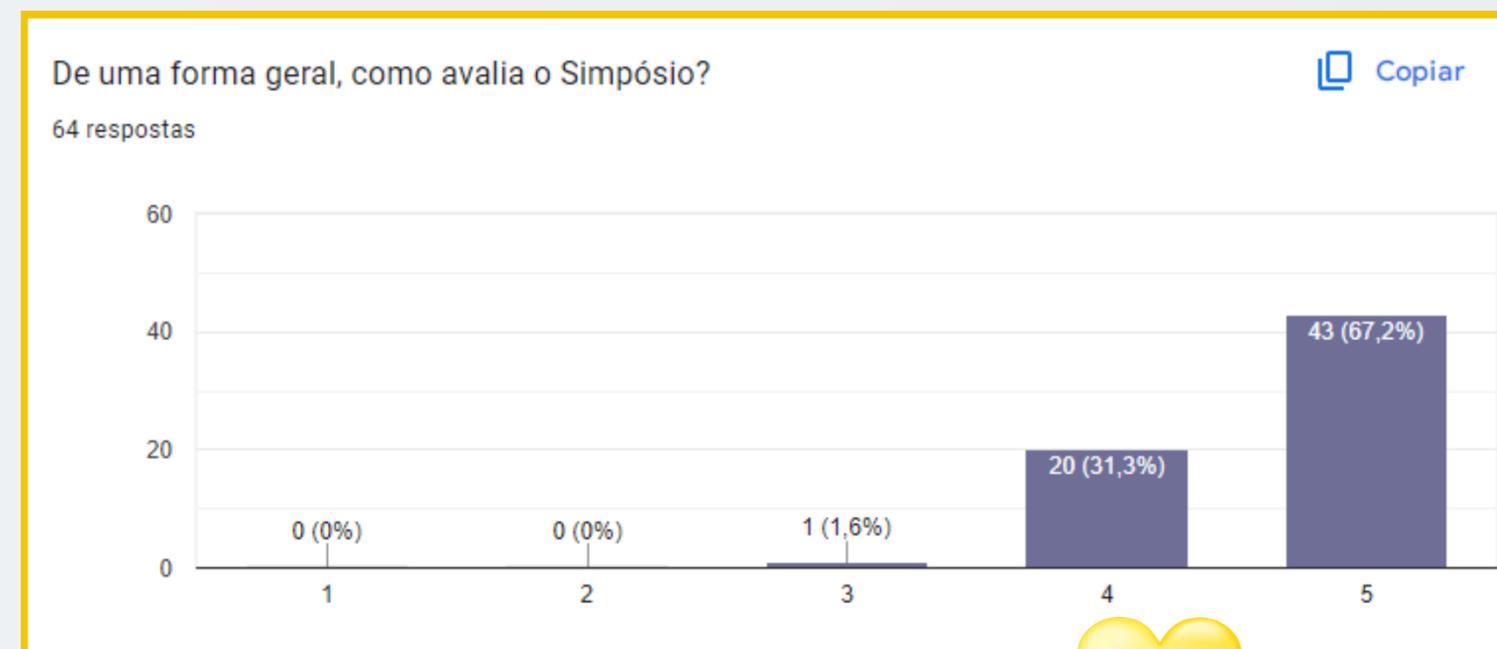
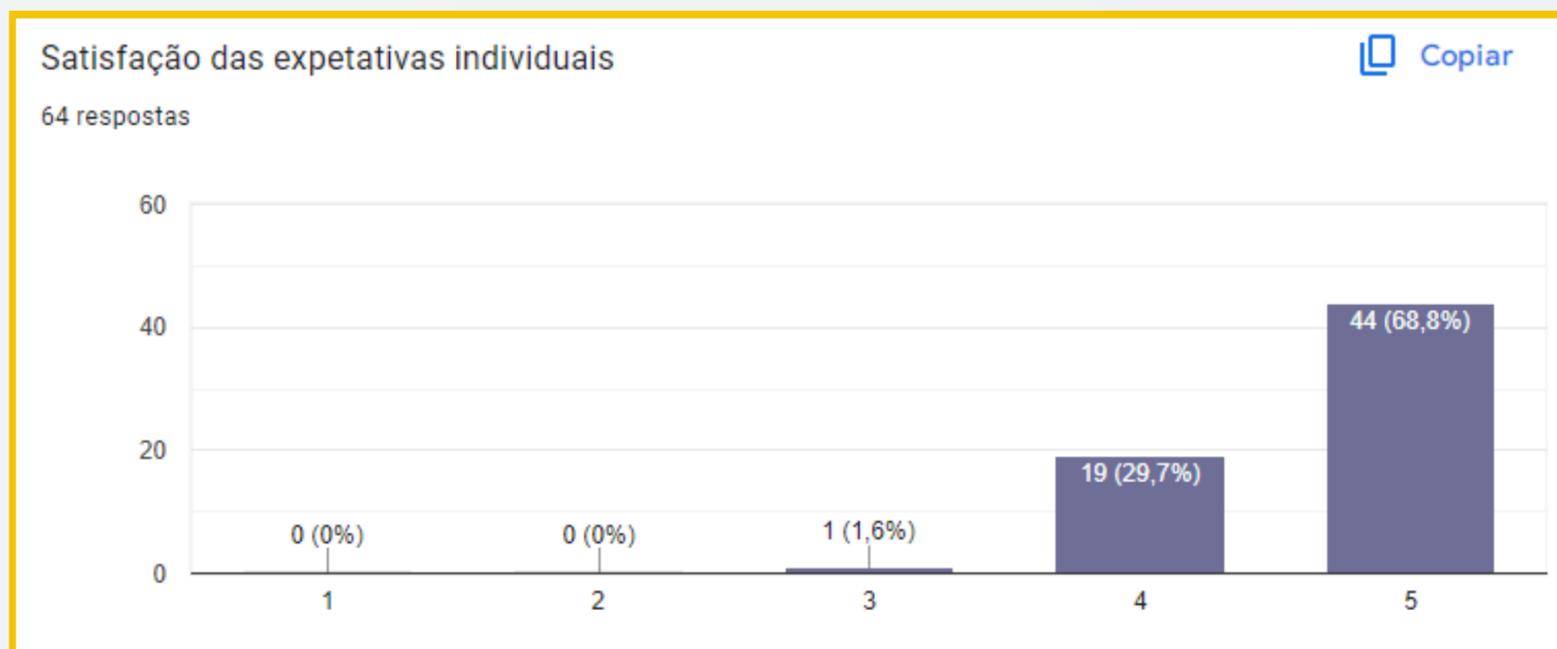
Considera que a informação e a forma como foi discutida manteve independência Científica e foi **LIVRE DE VIESES COMERCIAIS**?

64 respostas



O QUE DIZEM OS PARTICIPANTES

Apreciação global do Simpósio



... e estamos **TÃO ORGULHOSOS**... obrigado por esta avaliação e pela confiança no nosso trabalho!



RESULTADOS

Este foi, mais uma vez, um projeto memorável pela quantidade de participantes e abrangência geográfica e pelos temas abordados de reconhecida importância científica.

Estabeleceram-se laços fundamentais para todos os envolvidos, permitindo o crescimento da rede de contactos nacionais e internacionais na área das displasias ósseas.

Ressalva-se que pela forte participação, divulgação e dinamização do projeto **Aliança INquebrável/UNbreakable Alliance** para uma melhor percepção e reforço dos objetivos do projeto.

Os resultados ultrapassaram positivamente todas as nossas expectativas iniciais e consideramo-los a vários níveis e dimensões, sendo que todos contribuem para o objetivo final de promover a melhoria da qualidade de vida das pessoas com displasias ósseas. Acreditamos, pois, que terá um impacto muito positivo, por um lado se incentivou a melhoria do conhecimento médico e se desenvolveu o estímulo à investigação e cooperação nacional e internacional, e por outro se estabeleceram contactos entre várias organizações a atuar na área das displasias ósseas e das doenças raras, levando à criação de sinergias entre a Academia, as Instituições de Saúde e os representantes de doentes. Adicionalmente estimulou-se a literacia em saúde e o conceito de “patient empowerment” tornado as pessoas com displasia óssea cidadãos ativos na promoção da sua saúde.

Apesar deste projeto não prever um impacto direto na sociedade civil, espera-se que os benefícios diretos para as pessoas com doença e para os profissionais de saúde possa levar a impacto indireto positivo na sociedade através da melhoria da integração escolar, laboral e social com conseqüente diminuição do absentismo por doença, do estigma social e de outros fatores (psicológicos) que contribuem para inadaptação da pessoa com deficiência na sociedade.

BONE 2024 DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS

AGRADECIMENTOS

Partilhamos com todos o **sucesso** deste projeto e desta iniciativa que superou as nossas expectativas iniciais.. Manifestamos publicamente a nossa mais profunda gratidão a todos os participantes e a todas as entidades apoiantes, sem os quais não teria sido possível alcançar os objetivos a que nos propusemos..

Acreditamos que ao unirmos esforços, entre doentes, profissionais, industria e sociedade civil, num espírito de verdadeira **Aliança INquebrável**, conseguiremos atingir mais e melhores condições para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com displasias ósseas.

A todos os que, de uma forma direta ou indireta, participaram

o nosso Bem Hajam!

ALIANÇA  INQUEBRÁVEL





BONE 2024 DYSPLASIAS

SIMPÓSIO DE DISPLASIAS ÓSSEAS

*Juntar a comunidade em prol da inovação.
Bringing together the community towards innovation.*



associação portuguesa de
osteogenese imperfeita

JUNTE-SE A NÓS

VISITE
APOI.PT