INFO

SEDE

Centro Culturale Marani - Università di Verona Via S. Camillo de Lellis, 4, 37124 Verona

ECM E DESTINATARI DEL PROGRAMMA FORMATIVO

L'evento è stato inserito nel programma nazionale di Educazione Continua in Medicina (ECM) con 6 crediti formativi per le professioni di *Medico Chirurgo* con le seguenti specializzazioni: *Genetica Medica, Endocrinologia, Medico di Medicina Generale, Reumatologia, Pediatria.*

REGISTRAZIONE

La partecipazione è gratuita, per iscriversi: https://centercongressi.com/eventi/malattie-ossee-rare/

Con il contributo non condizionante di:









Razionale scientifico

Le malattie ossee rare rappresentano un gruppo eterogeneo di patologie genetiche caratterizzate da alterazioni della mineralizzazione ossea, che comportano gravi conseguenze scheletriche e sistemiche. Tra queste, l'Osteogenesi Imperfetta (OI), l'Ipofosfatemia X-linked (XLH) e l'Ipofosfatasia (HPP) sono tra le condizioni più rappresentative. La diagnosi precoce e la gestione multidisciplinare di queste patologie sono fondamentali per migliorare la qualità della vita dei pazienti. L'Osteogenesi Imperfetta è caratterizzata da una fragilità ossea estrema, fratture ricorrenti e deformità scheletriche, con espressione clinica variabile in base alla gravità della malattia. La XLH, invece, è una malattia ereditaria che determina un'alterazione del metabolismo del fosfato, con conseguenze su crescita, mineralizzazione ossea e dentizione. Infine, l'Ipofosfatasia è una patologia metabolica dovuta a un deficit di fosfatasi alcalina, che comporta rachitismo, osteomalacia e anomalie dentali. Queste condizioni sono spesso misconosciute o tardivamente diagnosticate, con ripercussioni significative sulla gestione terapeutica e sulla prognosi funzionale. Il continuo avanzamento della ricerca ha permesso di identificare nuove strategie terapeutiche mirate, basate su approcci farmacologici innovativi e sulla presa in carico multidisciplinare del paziente.

Coordinatore Scientifico

Prof. Davide Gatti, Verona Professore Associato di Reumatologia Università di Verona



9:00 - 9:15

Apertura e introduzione Prof. Maurizio Rossini Dr.ssa Monica Mazzucato Autorità Responsabile Malattie Rare Regione Veneto

Presentazione degli obiettivi del corso

SESSIONE 1:	Moderatore Prof. Maurizio Rossini
9:15 - 9:45	Frattura ossea inattesa nel bambino Prof. Franco Antoniazzi Cause genetiche e metaboliche Osteoporosi (primaria) in età pediatrica Diagnosi precoce e strategie di prevenzione
9:45 - 10:15	Frattura ossea inattesa nell'adulto Prof.ssa Ombretta Viapiana • Osteoporosi primaria e secondaria • Ruolo dei fattori ormonali e nutrizionali • Strategie terapeutiche basate sull'evidenza
10:15 - 10:45	Diagnostica radiologica nelle malattie ossee rare Prof. Giuseppe Gugliemi • Densitometria ossea (DXA) e altre tecniche di imaging • Diagnosi differenziale con altre condizioni osteometaboliche
10:45 - 11:00	Coffee break

SESSIONE 2:	Moderatore Prof.ssa Maria Luisa Brandi
11:00 - 11:30	Diagnostica genetica nelle malattie ossee rare Dott. Luca Sangiorgi • Test genetici e loro indicazioni • Approccio alla consulenza genetica
11:30 - 12:00	Osteogenesi Imperfetta: clinica e gestione multidisciplinare Prof. Davide Gatti • Classificazione e quadri clinici • Strategie terapeutiche e nuovi approcci farmacologici
12:00-12:30	Tavola rotonda con tutti i relatori
12:30 - 13:30	Pranzo
SESSIONE 3:	Moderatore Prof. Sandro Giannini
13:30 - 14:15	Ipofosfatasia: dalla diagnosi alla terapia enzimatica sostitutivo Prof. Bertoldo Francesco • Eziologia e quadri clinici • Opzioni terapeutiche attuali e prospettive future
14:15 - 15:00	Rachitismo ipofosfatemico legato al cromosoma X Prof. Stefania Sella • Presentazione clinica e diagnostica differenziale • Trattamenti innovativi e follow-up a lungo termine
15:00-15:45	HRCT e malattie ossee rare: il futuro? Dott. Giovanni Adami
15:45 – 16:00	Conclusioni e test di apprendimento ECM

seminari sulle

MALATTIE

OSSEE

DARE

