

**Faculty:****PD Dr Luisa Bonafé**

Division of Molecular Pediatrics, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois, Lausanne, Switzerland - luisa.bonafe@chuv.ch

**Dr. Faustina Lalatta**

UOS Genetica Medica, Dipartimento Area salute della Donna, del Bambino e del Neonato - Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, Milano - f.lalatta@policlinico.mi.it

**Prof. Elio Liboi**

Div. Biochimica, Dip. Scienze Morfologico Biomediche, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Verona - elio.liboi@univr.it

**Donatella Valerio Sessa**

Presidente AISAC - Associazione Informazione e Studio Acondroplasia onlus, Milano - aisacass@aisac.it

**Prof. Jürgen Spranger**

Centres for Pediatrics and Adolescent Medicine, Freiburg and Mainz - juergen.spranger@uniklinik-freiburg.de

**Prof. Andrea Superti-Furga**

Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Freiburg - asupert@uniklinik-freiburg.de

**Prof. Markus Uhl**

Paediatric Radiology, University Hospital and Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Freiburg - markus.uhl@uniklinik-freiburg.de

**Dr. Sheila Unger**

ESDN Clinical and Radiological Review Coordinator, Institute of Human Genetics and Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Freiburg - sheila.unger@uniklinik-freiburg.de

**Prof. Bernhard Zabel**

Institute of Human Genetics and Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, University of Freiburg - bernhard.zabel@uniklinik-freiburg.de

Il corso, che avrà pieno accreditamento ECM, si rivolge a pediatri, genetisti e radiologi pediatri che abbiano già un'esperienza di base nella diagnostica delle displasie scheletriche, e che intendano aumentare le loro competenze per essere in grado di fungere da persona di riferimento nella propria istituzione ed allo stesso tempo da partner in un network diagnostico sopraregionale. Le lezioni verranno tenute in lingua inglese ed in italiano.

Il numero di posti è limitato. Le domande di partecipazione vanno rivolte alla Segreteria AISAC entro il 10 febbraio 2008 e vanno accompagnate da un curriculum vitae e da una lettera del responsabile dell'unità sanitaria o istituto di provenienza dichiarante l'impegno a sostenere a medio termine uno sviluppo dell'attività specifica nel campo delle malattie genetiche dello scheletro.

La quota di partecipazione è di Euro 900 e comprende la partecipazione a lezioni ed esercitazioni, il pernottamento di 5 notti, il materiale didattico, i pranzi di mezzogiorno e la cena del corso.

**Corso Avanzato****DIAGNOSTIC APPROACH  
TO SKELETAL DYSPLASIAS****7 - 11 APRILE****2008****MILANO**

Scientific organizers:

Faustina Lalatta, Milano

Andrea Superti-Furga, Freiburg

Sheila Unger, Freiburg

Organizzazione:

Segreteria AISAC

Via Luigi Anelli 6, 20122 Milano

Tel / Fax: 02.87388427 - 02.55013619

E-mail: segreteria@aisac.it



Centre for Pediatrics  
and Adolescent Medicine  
University of Freiburg



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI MILANO

**SIMGePeD**

Associazione per l'Informazione  
e lo Studio dell'Acondroplasia - onlus

*Preliminary Programme***Day 1: Monday April 7, 2008**

Welcome and Introduction (Unger)

From signs to syndrome, from pattern to diagnosis (Spranger)

Introduction to physical examination (Unger)

Introduction to radiographic diagnosis (Superti-Furga)

Clinical-radiographic Session: Focus FGFR3 (Unger, Superti-Furga)

Special Considerations in Achondroplasia (Zabel)

Social and psychological aspects in families with skeletal dysplasias (Sessa)

"Happy hour" with special presentations

\*\*\*

**Day 2: Tuesday April 8, 2008**

Overview of Skeletal Dysplasias and Nosology (Superti-Furga)

Clinical-Radiographic Session: Focus COL2A1 (Spranger)

Signalling pathways and skeletal dysplasias (Zabel)

Biology of FGFR3 signalling (Liboi)

Clinical-radiographic Session: Focus COMP and MED (Superti-Furga)

Clinical-radiographic Session: Focus Dysostosis Multiplex and CDP (Unger)

Unknowns session - cases from students (Spranger, Unger)

\*\*\*

**Day 3: Wednesday April 9, 2009**

Patient clinics - practical radiographic and clinical exercise (Lalatta, Unger, Superti-Furga)

Clinical-radiographic sessions: Focus Metaphyseal Dysplasias (Superti-Furga)

Diagnostics of Skeletal Dysplasias and electronic resources (Unger)

Unknowns session - cases from students (Superti-Furga, Unger)

\*\*\*

**Day 4: Thursday April 10, 2008**

Prenatal Diagnosis of Skeletal Dysplasias (Unger)

Clinical Radiographic Session: Focus on lethal dysplasias (Superti-Furga)

Adult skeletal dysplasia clinics: main issues for the geneticist (Lalatta)

Sample preparation and shipment, lab quality control interpretation of lab results (Bonafe)

Clinical-radiographic session: Focus decreased bone density and metabolic bone disease (Superti-Furga)

Non-accidental injury (Uhl)

Quiz session: Lethal Dysplasias (Unger)

**Evening: Course Dinner**

\*\*\*

**Day 5: Friday April 11, 2008**

Segmentation anomalies (Bonafé)

Dysostoses/Limb anomalies (Superti-Furga)

Quiz session: Non-lethal Dysplasias (Unger)

"Wrap-up talk" (Superti-Furga)

Verifica ECM

\*\*\*