

❖ SEGRETERIA SCIENTIFICA

R. Lala info@malattie-rare.org Federazione Malattie Rare Infantili, Torino
P. Matarazzo pmatarazzo@cittadellasalute.to.it Endocrinologia Pediatrica, Università di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
D. Tessaris daniele.tessararis@unito.it Endocrinologia Pediatrica, Università di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino

❖ ELENCO STRUTTURE DI APPARTENENZA RELATORI ED INDIRIZZI E-MAIL

G. Beltrami giovannibeltrami@virgilio.it Dipartimento di Ortopedia Oncologica e Chirurgia Ricostruttiva, Ospedale Careggi, Firenze
S. Bertelloni s.bertelloni@a0-pisa.toscana.it Endocrinologia Pediatrica, AOU Pisana, Pisa
A. Boyce boyceam@nidcr.nih.gov National Institute of Dental and Craniofacial Research, Bethesda, USA
A. Corsi alessandro.corsi@uniroma1.it Dipartimento di Medicina Molecolare, Università Sapienza – Università di Roma, Roma
V. Dal Pos dalpos@eamas.net Associazione Europea Amici della Sindrome di Mc Cune-Albright
P. Defabianis patrizia.defabianis@unito.it Dental School, Università di Torino, Torino
C. Defilippi claudio.defilippi@meyer.it Dipartimento di Radiodiagnostica, AOU Meyer, Firenze
L. de Sanctis luisa.desanctis@unito.it Endocrinologia Pediatrica, Università di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
G. Fenocchio g.fenocchio@gmail.com Psicologa Clinica e di Comunità, Torino
L. Genitori lorenzo.genitori@meyer.it Neurochirurgia Pediatrica, AOU Meyer, Firenze
E. Ippolito ippolito@med.uniroma2.it Centro Chirurgico Toscano, Arezzo
M.K. Javaid kassim.javaid@icloud.com Rheumatology Oxford University Hospital, UK
R. Lala info@malattie-rare.org Federazione Malattie Rare Infantili, Torino
L. Marciandi lmarciandi@hotmail.com
P. Matarazzo pmatarazzo@cittadellasalute.to.it Endocrinologia Pediatrica, Università di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
M. Riminucci mara.riminucci@uniroma1.it Dipartimento di Medicina Molecolare, Università Sapienza – Università di Roma, Roma
G. Spinelli info@giuseppespinnelli.it Chirurgia Maxillo Facciale, Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi, Firenze
D. Tessaris daniele.tessararis@unito.it Endocrinologia Pediatrica, Università di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
M. Wasniewska mwasniewska@unime.it Endocrinologia Pediatrica, Università degli Studi di Messina, Messina
G. Weber weber.giovanna@hsr.it Endocrinologia Pediatrica, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano

❖ SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

SELENE srl, Via G. Medici 23, 10143 Torino
Tel. +39 011 7499601, Fax +39 011 7499576
e-mail: selene@seleneweb.com



ASSOCIAZIONE EAMAS Onlus, Via Borgovecchio 25
10041 Carignano (TO). www.eamas.net
Donazioni c/c bancario IT 65 T 01030 01000 000003440054
Dona il 5 per mille C.F. 94037550012



Per ulteriori informazioni e prenotazioni agli eventi (in ore serali):
Valter Dal Pos – Associazione Eamas +39 340 3792849
Aurelio Dal Ferro – Associazione Eamas +39 349 0542104
Mail: info@eamas.net



Eamas è un'associazione no profit che opera dal 1998 nel campo della promozione e della valorizzazione della rete di relazioni tra medici, professionisti, pazienti e famiglie con lo scopo di migliorare l'assistenza ed il supporto ai portatori di malattie invalidanti e rare. Siamo nati dalla necessità di poter accompagnare ed essere sostenuti nell'affrontare la malattia. Una malattia è definita rara quando colpisce non più di 5 persone su 10.000 abitanti. Tuttavia, ne sono affette milioni di persone in Italia e decine di milioni in Europa. **Crediamo che la testimonianza di chi soffre e di chi aiuta debba essere valorizzata per educare e sostenere.** Riteniamo necessario promuovere la ricerca ed incrementare le risorse nel campo dell'assistenza per migliorare la qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie. Eamas collabora con altre associazioni italiane ed europee allo sviluppo di nuovi modelli per l'assistenza e il supporto alle famiglie. **Vogliamo diffondere una cultura di aggregazione tra i diversi protagonisti, medici, associazioni, famiglie, pazienti per non restare "rari" e per trovare risposte adeguate alle difficoltà che ci accomunano.**

PATROCINI

Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica
Via San Francesco da Paola, 37 - Torino



PATROCINI RICHIESTI



Ringraziamo tutti coloro che hanno dato e daranno il loro personale contributo alla realizzazione degli eventi.

Displasia fibrosa e Sindrome Mc Cune-Albright la transizione alla vita adulta

VII Convegno Eamas Sabato 18 Marzo 2017

CENTRO CHIRURGICO TOSCANO
Via dei Lecci, 22, 52100 Arezzo

Family Days
17-19 Marzo 2017

INGRESSO LIBERO
Crediti ECM richiesti



INTRODUZIONE AL CONVEGNO

Mutazioni gain-of-function, sporadiche, a mosaicismo cellulare, che determinano uno stato attivo più a lungo della proteina GS alfa codificata dal gene GNAS, sono responsabili di patologie da iperfunzione endocrina e dei precursori delle cellule dell'osso e da proliferazione cellulare di quei tessuti bersaglio dell'azione degli ormoni proteici. La patologia classicamente associata ad aumentata funzione della proteina Gs alfa è la Sindrome di Mc Cune-Albright (MAS), descritta per la prima volta nel 1937 e caratterizzata dalla triade chiazze cutanee caffelatte, pubertà precoce periferica e displasia fibrosa ossea. La definizione molecolare e il follow-up di questi pazienti negli anni hanno tuttavia indicato che questa malattia è quanto mai eterogenea, potendo comprendere forme di displasia ossea fibrosa associata o meno ad iperfunzioni di tutti gli ormoni che utilizzano la proteina Gs alfa nella traduzione del loro messaggio, con conseguente ipertiroidismo, ipersecrezione di GH e prolattina, sindrome di Cushing e altre manifestazioni internistiche ancora, con diversa prevalenza e severità. L'EAMAS, in collaborazione con gli Endocrinologi Pediatri e il team assistenziale e di ricerca della rete nazionale con questo evento si pone gli obiettivi di esplorare la qualità di vita e i bisogni di salute durante la transizione dall'età pediatrica all'età adulta, rafforzare i percorsi diagnostico-terapeutici in questa fascia di età, ampliare la rete multidisciplinare a livello internazionale, con il coinvolgimento diretto non solo dei clinici e dei ricercatori, ma anche delle associazioni dei pazienti stessi.

VENERDÌ 17 MARZO

INCONTRO ASSOCIATIVO

Minerva Hotel Arezzo

VIA FIORENTINA, 4 - 52100 AREZZO AR

15:00 Visita Guidata centro Storico Arezzo

20:00 Cena in Hotel Minerva

21:30 Incontro Associazione EAMAS



SABATO 18 MARZO

Displasia fibrosa e Sindrome Mc Cune-Albright

La transizione alla vita adulta

CENTRO CHIRURGICO TOSCANO

Via dei Lecci 22, Arezzo

PROGRAMMA

PRIMA SESSIONE, moderatore R. Lala

9:00 Introduzione lavori V. Dal Pos

Testimonianza diretta del paziente

9:20 La ricerca di base: applicazioni sul modello murino
M. Riminucci – A. Corsi

9:50 Il ruolo delle metodiche molecolari nella displasia fibrosa ossea e nella Sindrome di Mc Cune-Albright

L. de Sanctis

R. Lala

10:20 Il concetto di transizione

10:50 La transizione: qualità di vita, bisogni di salute ed aspetti internistici

D. Tessaris

11:10 Coffee-break

11:20 Fertilità e funzione sessuale: la donna

P. Matarazzo

11:40 Fertilità e funzione sessuale: l'uomo

M. Wasniewska

12:00 La salute ossea nel giovane adulto: l'esperienza del ricercatore clinico

A. Boyce

12:30 La salute ossea nel giovane adulto: l'esperienza del reumatologo

M. K. Javaid

13:00 -14:00 Intervallo

SECONDA SESSIONE, moderatore E. Ippolito

14:00 La transizione dal punto di vista del radiologo

C. Defillippi

14:20 La salute ossea nel giovane adulto: l'esperienza dell'ortopedico

E. Ippolito, G. Beltrami

14:50 L'intervento d'urgenza

L. Marciandi

15:00 Alterazioni craniofacciali: il punto di vista del neurochirurgo

L. Genitori

15:30 Alterazioni craniofacciali: il punto di vista del chirurgo maxillo-facciale

G. Spinelli

16:00 Alterazioni craniofacciali: il punto di vista dell'odontostomatologo

P. Defabianis

16:30 Il consolidamento della rete internazionale, tavola rotonda
S. Bertelloni, V. Dal Pos, G. Weber, FD Foundation (USA)

Associazioni da altri paesi EU, tutti i relatori

17:30 Conclusioni e domande dal pubblico

17:50 Questionario ECM e conclusione dei lavori

R. Lala, E. Ippolito

18:10 Fine lavori e consegna moduli per crediti ECM

Crediti ECM richiesti

DOMENICA 19 MARZO

FAMILY DAY

CENTRO CHIRURGICO TOSCANO

Via dei Lecci, 22 Arezzo

09:00 Proposta di Santa Messa

10:00 Inizio lavori, coordina V. Dal Pos

Contributo introduttivo di G. Fenocchio

Racconti di vita dai pazienti, dialogo con gli specialisti

Partecipazione aperta a tutti gli specialisti intervenuti
A. Boyce, G. Beltrami, E. Ippolito, R. Lala, M. Riminucci,
A. Corsi, D. Tessaris, ...

Dibattito e domande dalle famiglie

Suggerimenti e risposte preordinate

12:00 Colloqui individuali con gli specialisti intervenuti (*)

Sequenza di incontri preorganizzata

Coordinano A. Dal Ferro, V. Dal Pos, L. Milani

13:00 Pranzo

14:00 Colloqui individuali con gli specialisti (prosecuzione).

16:00 Fine lavori e commiato

NOTE OPERATIVE PER LE FAMIGLIE

ADESIONE ALL'EVENTO

L'intenzione di partecipare all'evento deve essere comunicata al più presto possibile, agli indirizzi indicati sul retro, ed entro il 5 febbraio 2017. Contestualmente si richiede il versamento in acconto di €50 tramite bonifico, solo per coloro che necessitano di prenotazione alberghiera, sul conto corrente bancario IT65T0103001000000003440054 causale «VII Congresso Eamas». Con l'adesione indicare il numero di partecipanti, le date e gli orari di arrivo e di partenza previsti, il numero di bambini, l'esigenza di camere singole, ed altre necessità particolari in merito alla sistemazione in albergo, intolleranze alimentari e quant'altro sia opportuno considerare.

Per l'occasione è stata stipulata una convezione con l'HOTEL Minerva al costo di 78,00 € per camera doppia inclusa colazione a buffet.

HOTEL Minerva, Via Fiorentina 4, 52100 Arezzo AR
www.hotel-minerva.it

(*) COLLOQUI INDIVIDUALI CON GLI SPECIALISTI

Particolare attenzione dovrà essere applicata nell'organizzazione dei colloqui individuali. La richiesta dovrà pervenire assieme alla conferma di adesione all'evento ed accompagnata da una breve motivazione al fine di predisporre la sequenza degli incontri. Le famiglie dovranno preoccuparsi di disporre della cartella clinica del paziente organizzata al meglio, con i referti più recenti in evidenza, per ridurre al minimo i tempi di valutazione. Grazie per la collaborazione.