



Convegno  
nazionale

*programma scientifico*

# ACH share & care

Il management clinico dell'**ACONDROPLASIA**  
e la gestione delle comorbidità in ottica multidisciplinare

**11 dicembre 2024** • **Roma**, Hotel The Building

Chairs: M. Maghnie (Genova), G. Zampino (Roma)





## RAZIONALE

**L'acondroplasia (ACH)** è una malattia genetica rara appartenente alle displasie scheletriche primitive associate a micromegalia, che causa nanismo sproporzionato. È presente in entrambi i sessi, con un'incidenza di 1 su 25.000. Il difetto genetico di base è rappresentato da una mutazione di una copia del gene FGFR3, sul braccio corto del cromosoma 4p16.3. Nella maggioranza dei casi la mutazione insorge "de novo" nel patrimonio genetico della persona affetta, mentre in misura minore viene trasmessa da un genitore, altrettanto affetto, attraverso una trasmissione autosomica dominante.

La mutazione comporta un'iperattivazione del gene codificante per il recettore del fattore di crescita dei fibroblasti 3 (FGFR3), con conseguente inibizione dell'ossificazione endocrale, fondamentale per la crescita ossea. Si avranno, pertanto, ripercussioni a carico di tutte le strutture scheletriche, con maggior coinvolgimento delle ossa lunghe.

Il sospetto clinico può essere posto già in epoca neonatale, per la presenza di sproporzione arti-tronco, con arti brevi e tozzi, macrocefalia relativa, dita corte con frequente conformazione a tridente del 2°-3°-4° dito.

Successivamente il quadro clinico si rende via via più manifesto; la totalità dei bambini infatti presenta bassa statura con sproporzione tronco-arti, macrocefalia, bozze frontali prominenti e profilo del viso piatto, naso insellato, limitata estensione del gomito, iperlordosi lombare che si accentua con la crescita, cifosi toraco-lombare e iperlassità articolare. La diagnosi precoce, quindi, è fondamentale per una presa in carico del bambino e della famiglia all'interno di un team multidisciplinare di un Centro Clinico Specializzato.

Fino a pochi anni fa, l'unico trattamento per migliorare il deficit staturale e recuperare (anche se solo in parte) proporzioni corporee più simili a quelle della popolazione generale consisteva nella chirurgia di allungamento bilaterale degli arti. Più recentemente, è stata introdotta la prima terapia farmacologica – un analogo del peptide natriuretico di tipo C – che agisce a livello della via di segnalazione cellulare a valle della mutazione di FGFR3, promuovendo l'ossificazione endocrale.

Con la partecipazione di alcuni tra i più autorevoli esperti, il **Convegno ACH SHARE & CARE - Il management clinico dell'acondroplasia e la gestione delle comorbidità in ottica multidisciplinare** propone un programma scientifico che, alternando letture frontali e workshop tematici, intende migliorare le conoscenze sul management clinico della patologia, condividere le esperienze provenienti dalla real-life e affrontare, attraverso un approccio multidisciplinare, la gestione del paziente con acondroplasia, anche in considerazione delle possibili comorbidità associate, con l'obiettivo di trasferire le più recenti evidenze dalla ricerca scientifica anche in ottica di applicazione nella pratica clinica.



Il management clinico dell'**ACONDROPLASIA**  
e la gestione delle comorbidità in ottica multidisciplinare



## COORDINAMENTO SCIENTIFICO:

- **Mohamad Maghnie** Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, IRCCS Ospedale G. Gaslini, Università di Genova, DINOGMI
- **Giuseppe Zampino** Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

## FACULTY

- **Anna Elsa Maria Allegri** Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, IRCCS Ospedale G. Gaslini, Genova
- **Maria Francesca Bedeschi** Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- **Matteo Cataldi** IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- **Massimo Cozzaglio** Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- **Svetlana Kotzeva** IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- **Marina Magnani** IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna
- **Luca Massimi** Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma
- **Marco Molteni** ASST Lariana - Ospedale Sant'Anna, Como
- **Roberta Onesimo** Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma
- **Matteo Porro** Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- **Anna Bruna Ronchetti** IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- **Emanuela Scarano** IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- **Angelo Selicorni** ASST Lariana - Ospedale S. Anna, Como
- **Fabio Verdoni** IRCCS Istituto Ortopedico Galeazzi - Sant'Ambrogio, Milano

11 dicembre 2024 • Roma, Hotel The Building

# MERCOLEDÌ 11 DICEMBRE 2024

- 09.00 - 09.15 Introduzione, presentazione del programma e degli obiettivi del Convegno [M. Maghnie](#), [G. Zampino](#)
- 09.15 - 09.45 Il management terapeutico con vosoritide nell'acondroplasia:
- 09.15 - 09.30 Evidenze nei primi mesi di vita: update dalla ricerca clinica [M. Maghnie](#)
- 09.30 - 09.45 Evidenze nel percorso accrescitivo: update dalla ricerca clinica e dagli studi di real-life [G. Zampino](#)
- 09.45 - 10.00 Discussione

---

## 10.00 - 10.45 **WORKSHOP 1 • "TRATTAMENTO TERAPEUTICO E STRATEGIE DI VALUTAZIONE"**

Conduttori: [A.E.M. Allegri](#), [M. Cataldi](#), [S. Kotzeva](#), [A.B. Ronchetti](#)

- Due anni di esperienza con vosoritide: miglioramento staturale e antropometria
- Prevenzione/contenimento e gestione delle complicanze peri-operatorie delle vie aeree nei pazienti in anestesia/sedazione
- Prevenzione/contenimento delle problematiche neurologiche, stenosi del forame magno, stenosi spinale sintomatica, cifosi
- Strategie per valutare il miglioramento funzionale nei pazienti con ACH anche alla luce dei soggetti in terapia medica con vosoritide

10.45 - 11.00 [Wrap-up Workshop 1 - Condivisione Key Messages](#)

11.00 - 11.15 Coffee Break

---

## 11.15 - 12.00 **WORKSHOP 2 • "LE COMORBIDITÀ NEUROCHIRURGICHE: SCREENING, CHIRURGIA, RISCHIO RECIDIVA, CON FOCUS SULLA FASCIA DI ETÀ NEONATALE"**

Conduttori: [L. Massimi](#), [R. Onesimo](#)

- Timing di RM alla diagnosi e nel follow up del paziente con e senza sintomi
- Indicazione neurochirurgica nella stenosi del forame magno e nelle stenosi vertebrali nel paziente con e senza sintomi
- Principali complicanze chirurgiche
- Rischio di recidiva

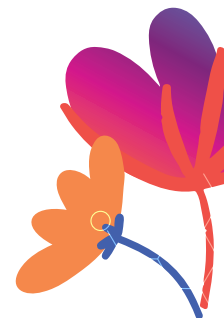
12.00 - 12.15 [Wrap-up Workshop 2 - Condivisione Key Messages](#)

12.15 - 12.35 I rischi anestesiológicos connessi alla gestione delle comorbidity dell'acondroplasia [S. Kotzeva](#)

12.35 - 12.45 Discussione

12.45 - 13.30 Lunch

*programma scientifico*





---

13.30 - 14.15 **WORKSHOP 3 • “LE COMORBIDITÀ ORTOPEDICHE: ALTERAZIONI VERTEBRALI E DEGLI ARTI, E ALLUNGAMENTO”**

Conduttori: M. Magnani, E. Scarano, F. Verdoni

- Alterazioni vertebrali nell'ACH
- Alterazioni degli arti inferiori e superiori: evidenze radiografiche ed aspetti clinici
- L'allungamento degli AAIL: timing, tipo di trattamento chirurgico, complicazioni
- L'allungamento degli AASS: timing, tipo di trattamento chirurgico, complicazioni

14.15 - 14.30 **Wrap-up Workshop 3 - Condivisione Key Messages**

---

14.30 - 15.15 **WORKSHOP 4 • “LE COMORBIDITÀ PNEUMOLOGICHE E ORL”**

Conduttori: A. Selicorni, M. Molteni

- Prevalenza e monitoraggio delle problematiche audiologiche del bambino con ACH
- Prevalenza, monitoraggio e trattamento delle problematiche respiratorie (apnee ostruttive) del bambino con ACH
- Criticità pneumologiche del bambino con ACH
- Profilassi dell'infezione con VRS nel lattante con ACH

15.15 - 15.30 **Wrap-up Workshop 4 - Condivisione Key Messages**

---

15.30 - 16.15 **WORKSHOP 5 • “FISIATRIA E RIABILITAZIONE: SVILUPPO PSICOMOTORIO DEI BAMBINI CON ACONDROPLASIA, MANAGEMENT POSTURALE, RED-FLAGS”**

Conduttori: M.F. Bedeschi, M. Cozzaglio, M. Porro

- Sviluppo psicomotorio dalla nascita al cammino
- L'importanza della valutazione neurofunzionale precoce in funzione dell'intervento a/riabilitativo
- Problematiche muscolo-scheletriche: red flags
- Management posturale fino all'inserimento scuola: consigli pratici ai genitori
- Beyond rehab: criteri di scelta all'avvio della pratica sportiva

16.15 - 16.30 **Workshop 5 - Condivisione Key Messages**

---

16.30 - 17.30 **SESSIONE WORKING GROUP SU MISURAZIONI AUXOLOGICHE - 2 ROUND DA 30' CAD.**

I partecipanti si suddividono in due gruppi di lavoro paralleli multidisciplinari e, a rotazione, guidati da Tutor esperti, confronteranno la propria esperienza in termini di misurazioni antropometriche per delineare standard di rilevazione.

- **Gruppo 1:** Misurazioni auxologiche in corso di terapia Tutor: A.E.M. Allegri
- **Gruppo 2:** Misurazioni auxologiche in età puberale Tutor: E. Scarano

17.30 - 17.45 **Take home messages e considerazioni conclusive M. Maghnie, G. Zampino**



# INFORMAZIONI GENERALI

**Sede:** Hotel The Building, Via Montebello 126 - 00185 Roma

**Iscrizioni:** Il Convegno è a numero chiuso e rivolto a Medici Specialisti in Endocrinologia, Pediatria, Malattie dell'Apparato Respiratorio, Medicina Fisica e Riabilitazione, Medicina Interna, Neonatologia, Neurologia, Chirurgia Pediatrica, Psichiatria, Ginecologia e Ostetricia, Ortopedia e Traumatologia, Genetica Medica, Otorinolaringoiatria, Radiodiagnostica, Fisioterapisti, Tecnici Sanitari di Radiologia Medica, Psicologi, Psicoterapeuti.

Per maggiori informazioni scrivere a [acondroplasia@effetti.it](mailto:acondroplasia@effetti.it).

**Accreditamento ECM:** Sono stati assegnati all'evento **n° 6 Crediti formativi**, secondo il programma per l'Educazione Continua in Medicina (ID. evento **150-423772**).

**Metodologia di valutazione:** L'assegnazione dei crediti formativi è subordinata alla presenza ad almeno il 90% dei lavori e alla corretta compilazione di almeno il 75% delle domande all'interno del questionario di valutazione finale. Sarà inoltre obbligatoria la rilevazione della presenza e la compilazione del questionario di gradimento dell'evento formativo.

**Obiettivo formativo nazionale:** Applicazione nella pratica quotidiana dei principi e delle procedure dell'evidence based practice (EBM - EBN - EBP).

**Provider e Segreteria Organizzativa:** Effetti srl, Via G.B. Giorgini, 16 - 20151 Milano  
Tel. 02 3343281 - Fax 02 38002105 • [www.effetti.it](http://www.effetti.it) - [www.makevent.it](http://www.makevent.it)

Con la sponsorizzazione non condizionante di

**B:OMARIN<sup>®</sup>**

