



PER LA TUA FORMAZIONE  
LA SCELTA MIGLIORE



## Le malattie metaboliche dell'osso: quando sospettare una base genetica (Ed.2018)

Inizio corso **01/09/2018**

Fine corso **31/12/2018**

Durata corso **3h**

Crediti **3 ECM**

Collana **Medicina**

Tutoraggio **No**

Age.na.s **237054**



IN COLLABORAZIONE CON

**Consulcesi**

PRODUCER



### DESCRIZIONE DEL CORSO

L'Ipofosfatasia (IPP) è una patologia rara del metabolismo osseo, con una frequenza di 1:6370 in Europa, descritta nel 1948 da Rathbun e caratterizzata da mutazioni germinali del gene TNSALP, codificante la fosfatasi alcalina (ALP), una fosfomonoesterasi di membrana, abbondante in fegato, ossa, rene ed aree sensoriali della corteccia encefalica, con riduzione/abolizione dell'attività enzimatica correlata. Anche se fenotipicamente si manifesta sin dalla nascita/infanzia, la patologia può presentarsi in soggetti di qualunque età. Anche se l'IPP aumenta significativamente la fragilità ossea e dentale, con alterazione della mineralizzazione scheletrica e elevato numero di fratture e di perdita di elementi dentari (decidui o permanenti), il fenotipo clinico coinvolge anche altri tessuti, quali i connettivi, renale, nervoso centrale. Purtroppo, ancora oggi esistono ritardi diagnostici di mesi o anni e spesso è mal diagnosticata ed i suoi segni e sintomi possono sovrapporsi con quelli di altri disturbi. Una diagnosi errata può portare ad una gestione inefficace che può portare a conseguenze cliniche composite. Livelli sierici ridotti di ALP è una condizione necessaria, ma è assai importante che i valori di riferimento sierici dell'ALP siano specifici per età e sesso (pubertà avviene prima nelle ragazze rispetto nei ragazzi), quindi dovremo considerare i livelli assoluti ridotti di AL o ridotti per l'età. Pertanto, valori ridotti di ALP sono una condizione necessaria, ma non sufficiente. Dal punto di vista biochimico, troviamo un aumento dei substrati dell'ALP, quali il pirofosfato inorganico (inibitore "naturale" della mineralizzazione), il piridossalfosfato e la fosfoetanolamina, ma sono ancora pochi i laboratori che li dosano, spesso solo per ricerca e non sempre evidenti nelle forme moderate. Fino a poco tempo fa, il trattamento dell'IPP era essenzialmente sintomatico, con scarsi risultati, delle diverse patologie associate, con anti-infiammatori unicamente utilizzati per lenire il dolore muscolare, la B6 come prima scelta in caso di convulsioni (sono purtroppo anche casi con prognosi più





## PER LA TUA FORMAZIONE LA SCELTA MIGLIORE

infausta), mentre non erano e non sono appropriati i bisfosfonati, con alcuni case reports che hanno riportato risultati contrastanti in merito all'impiego di cellule staminali.

### **FINALITA' DEL CORSO**

Far acquisire il concetto dell'importanza di un percorso, multidisciplinare, diagnostico terapeutico assistito per questa rara patologia del metabolismo osseo, causata da: serie di mutazioni con perdita di funzione del gene TNSALP, che ha una presentazione clinica estremamente variabile, soprattutto nelle forme lievi, sia infantile che dell'adulto, un difficile approccio terapeutico con una promettente terapia sostitutiva con ALP ricombinante.

### **OBIETTIVO FORMATIVO**

18 - Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica. Malattie rare

### **RESPONSABILE SCIENTIFICO**

Il Prof. Vincenzo Toscano, specializzato in Endocrinologia e Pediatria, è Professore Ordinario di Endocrinologia - MED 13 presso la Facoltà di Medicina e Psicologia dell'Università "La Sapienza" di Roma e docente in numerose scuole di specializzazione. Ha esperienze di studi all'estero, presso l'INSERM-Le Kremlin Bicetre-Paris (Prof. E. E. Baulieu) e presso l'Endocrine Unit - USC Los-Angeles (Prof. R. Horton) e incarichi in organismi scientifici internazionali. Dal 2016 è Presidente dell'Associazione Medici Endocrinologi. È Socio della Società Italiana di Endocrinologia, dell'International Study Group for Steroid Hormones, dell'Endocrine Society - USA e della Società Italiana di Andrologia Medica. È referee di numerose riviste nazionali ed internazionali. Dal 1998 al 2006 ha fatto parte dell'Editorial Board del "Journal of Endocrinological Investigation" e dal 2002 ha svolto il ruolo di Associate Editor. Dal 2009 fa parte dell'Editorial Board del "Journal of Internal Medicine and Emergency". È autore di oltre 200 pubblicazioni, di cui 140 su riviste recensite dal Current Contents, con IF medio di 2.4 (rispetto ad un valore della mediana dell'area di 1.7). È coordinatore di vari progetti nazionali e ha fatto parte di gruppi di ricerca finanziati con progetti Europei.

