



**PER LA TUA FORMAZIONE
LA SCELTA MIGLIORE**



Deficit di 21-idrossilasi nella paziente adulta (ed.2020)

DESCRIZIONE DEL CORSO

Sotto il termine di iperplasia congenita del surrene si raccolgono tutta una serie di malattie geneticamente trasmesse che sono correlate con difetti genetici che condizionano la sintesi del cortisolo e pertanto comportano un incremento dell'ACTH che aumenta di concentrazione e induce l'incremento volumetrico e funzionale delle ghiandole surrenaliche con iperproduzione degli ormoni a monte del difetto enzimatico e riduzione di quelli a valle con conseguente difetto di cortisolo che rappresenta il prodotto terminale della cascata biosintetica. Nella nostra popolazione la più frequente di queste forme è il difetto di 21 idrossilasi che può esordire in epoca neonatale con perdita salina e mascolinizzazione dei genitali nei feti di sesso femminile e macrogenitosomia in quelli di sesso maschile, questo perché il difetto impedisce la formazione dell'aldosterone che agisce trattenendo il sodio e favorisce l'incremento degli androgeni. La patologia se non rapidamente riconosciuta porta a morte il bambino nei primi giorni di vita. Forme di difetto parziale hanno un esordio più tardivo e possono condizionare sintomi più tardivi e molto meno rilevanti ai fini prognostici. Tuttavia anche nei soggetti adulti la fertilità può essere compromessa e quindi la malattia assume il suo rilievo. Il corso svilupperà soprattutto questi aspetti.

FINALITA' DEL CORSO

Il corso incrementerà le competenze nella gestione diagnostica e terapeutica dei pazienti affetti dalla malattia non frequentemente trattata dall'endocrinologo nella sua quotidiana attività ambulatoriale.

OBIETTIVO FORMATIVO

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

RESPONSABILI SCIENTIFICI

Il Prof. Vincenzo Toscano, specializzato in Endocrinologia e Pediatria, è

Inizio corso **01/01/2020**

Fine corso **31/12/2020**

Durata corso **3h**

Crediti **3.0 ECM**

Collana **Medicina**

Tutoraggio **No**

Age.na.s **281698**



IN COLLABORAZIONE CON

Consulcesi

PRODUCER



FALCON
production





PER LA TUA FORMAZIONE LA SCELTA MIGLIORE

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.

