

→ | TORINO | Starhotels Majestic | 16 settembre 2025 |

ACH & share & care

LIFETIME IMPACT OF ACHONDROPLASIA

programma
scientifico

RESPONSABILI SCIENTIFICI

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



RAZIONALE

L'acondroplasia (ACH) è caratterizzata principalmente da bassa statura sproporzionata con brevità rizomelica degli arti e macrocefalia con fronte ampia, radice nasale ampia e depressa, ipoplasia malare e brachidattilia con mano a tridente. L'ACH è causata da una mutazione nel gene FGFR3 che codifica per FGFR3 proteina con effetto negativo nella crescita e differenziazione dei condrociti durante i processi di ossificazione endocondrale. La mutazione FGFR3 è gain of function e nel 95% dei casi è presente come mutazione G380R.

Le principali problematiche mediche associate sono problematiche neurologiche (stenosi del forame magno, stenosi spinale), problematiche otorinolaringoiatriche (otiti medie, ricorrenti, ipoacusia, OSAS), problematiche odontoiatriche, obesità e problematiche psicosociali.

L'accrescimento disarmonico incide, inoltre, sullo sviluppo motorio e sulla funzionalità neuromotoria determinando complicanze come cifosi, scoliosi, varismo tibiale e ritardo dello sviluppo motorio. La diagnosi può essere sospettata già in epoca prenatale, quando, dopo la 24a settimana di gestazione, si evidenzia una deflessione della crescita del femore. Tuttavia, la diagnosi viene solitamente confermata dopo la nascita. 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 endocondrale.

Con la partecipazione di autorevoli specialisti provenienti dai Centri di riferimento nazionali, il Convegno ACH Share & Care - Lifetime Impact of Acondroplasia propone un programma scientifico caratterizzato da un'impronta fortemente interattiva che, alternando letture frontali e workshop tematici, intende migliorare le conoscenze sul management clinico della patologia, condividere e promuovere un confronto tra specialisti sulla base delle esperienze condotte in pratica clinica nella gestione del paziente con acondroplasia, sin dall'età neonatale. Particolare attenzione verrà data ai parametri di efficacia del trattamento, oltre l'incremento di altezza, all'impatto della qualità di vita in termini di autonomia e funzionalità.

Completa il programma scientifico una tavola rotonda tra Specialisti e Farmacisti ospedalieri sulla gestione della patologia.



COORDINATORI SCIENTIFICI

Mohamad Maghnie,

Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, IRCCS Ospedale G. Gaslini, Università di Genova, DINOEMI

Giuseppe Zampino,

Responsabile Programma Malattie Rare, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

FACULTY

- **Anna Elsa Maria Allegri**, UOC Clinica Pediatrica ed Endocrinologia - IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- **Alessia Angelelli**, UOC Clinica Pediatrica ed Endocrinologia - IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- **Franco Antoniazzi**, Endocrinologia Pediatrica, Pediatria C, Università degli studi di Verona
- **Maria Rita Badagliacca**, Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico G. Rodolico - San Marco, Catania
- **Alessandro Barbato**, Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli studi di Firenze; Auxoendocrinologia, Meyer Children's Hospital IRCCS, Firenze
- **Maria Francesca Bedeschi**, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- **Mara Burlando**, Città della Salute e della Scienza di Torino
- **Manuela Clementina Caruso**, Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico G. Rodolico - San Marco, Catania
- **Alessandro Draghi**, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- **Martina Giaconia**, IRCCS Ospedale G. Gaslini, Genova
- **Michaela Veronika Gonfiantini**, UOC Malattie Rare e Genetica Medica - Ospedale Bambino Gesù, Roma
- **Mila Ann Kalapurackal**, Azienda Sanitaria dell'Alto Adige, Bolzano
- **Maria Cristina Maggio**, Università degli studi di Palermo, Dipartimento PROMISE, Ospedale dei Bambini, Palermo
- **Roberta Onesimo**, UOC Pediatria Generale, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Roma
- **Marcello Pani**, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Roma
- **Emanuela Scarano**, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola
- **Angelo Selicorni**, ASST Lariana - Ospedale S. Anna, Como
- **Marcello Sottocorno**, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- **Stefano Stagi**, Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Firenze, Ospedale Pediatrico Mayer IRCCS, Firenze
- **Federica Tangari**, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
- **Caterina Tedesco**, UOC Clinica Pediatrica ed Endocrinologia - IRCCS Istituto G. Gaslini, Genova
- **Maria Trapanese**, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola
- **Silvia Vannelli**, Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino
- **Thomas Zoller**, Endocrinologia Pediatrica, Pediatria C, Università degli studi di Verona

Programma scientifico 16 SETTEMBRE 2025



08.50-09.00 **Benvenuto e introduzione** - S. Vannelli

09.00-09.10 **Presentazione del programma scientifico e degli obiettivi del Convegno** - M. Maghnie, G. Zampino

09.10-09.30 **Letture • L'importanza del trattamento precoce (4 mesi - 5 anni): cosa cambia nella pratica clinica** - M. Maghnie

09.30-09.40 **DISCUSSIONE**

 09.40-10.40 **TAVOLA ROTONDA • LIFETIME IMPACT OF ACH: EFFECTIVENESS BEYOND HEIGHT**

Coordinatori: M. Maghnie, G. Zampino

Come monitorare l'efficacia della terapia relativamente a parametri di crescita, proporzionalità, funzionalità, misurazioni antropometriche, valutazioni radiografiche, comorbidità

Discussants: A.E.M. Allegri, M. F. Bedeschi, R. Onesimo, A. Selicorni

10.40-11.00 Coffee break

 11.00-12.00 **WORKSHOP 1 • LIFETIME IMPACT OF ACH: IL TRATTAMENTO PRECOCE**

Discussants: F. Antoniazzi, M.V. Gonfiantini

11.00-11.10 **Metodiche di monitoraggio del paziente per idrocefalo e forame magno** - F. Antoniazzi

11.10-11.20 **Peculiarità nella gestione della terapia nei bambini più piccoli (rapporto con i genitori, educazione, l'importanza della terapia precoce)** - M.V. Gonfiantini

11.20-11.50 **Le esperienze in real-life:**

11.20-11.35 | M.A. Kalapurackal

11.35-11.50 | A. Draghi

11.50-12.00 **DISCUSSIONE** condotta dai Discussants





12.00-13.10

WORKSHOP 2 • LIFETIME IMPACT OF ACH: BEYOND HEIGHT NELLA PRATICA CLINICA

Discussants: S. Stagi, S. Vannelli

12.00-12.20

Come misurare i miglioramenti nella forza muscolare, attività giornaliera, sport, nella vita quotidiana

S. Stagi, S. Vannelli

12.20-12.50

Le esperienze in real-life:

12.20-12.35 | A. Barbato

12.35-12.50 | T. Zoller

12.50-13.10

DISCUSSIONE condotta dai Discussants

13.10-14.00

Lunch



14.00-15.00

WORKSHOP 3 • LIFETIME IMPACT OF ACH: QUALITÀ DI VITA

Discussants: M.C. Caruso, E. Scarano

14.00-14.20

Come misurare i cambiamenti in termini di autonomia e funzionalità - M.C. Caruso, E. Scarano

14.20-14.50

Le esperienze in real-life:

14.20-14.35 | A. Angelelli

14.35-14.50 | M.C. Maggio

14.50-15.00

DISCUSSIONE condotta dai Discussants

15.00-15.20

**Educazione del bambino e delle famiglie all'aderenza ed alla compliance della terapia:
l'esperienza dell'Istituto Gaslini** - C. Tedesco



15.20-16.30

TAVOLA ROTONDA • CONFRONTO CLINICI - FARMACISTI SULLA GESTIONE DELLA PATOLOGIA

Conducono: M. Maghnie, G. Zampino

Discussants: M.R. Badagliacca, M. Burlando, M. Giaconia, M. Pani, M. Sottocorno, F. Tangari, M. Trapanese

16.30-17.00

Prossimi step, considerazioni e take-home messages - M. Maghnie, G. Zampino





INFORMAZIONI GENERALI

Sede: Starhotels Majestic, C.so Vittorio Emanuele II, 54 - 10123 Torino TO

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; ai Fisioterapisti; ai Tecnici Sanitari di Radiologia Medica; a Psicologi e Psicoterapeuti; a Infermieri e Infermieri pediatrici; ai Farmacisti.

Per maggiori informazioni scrivere a: achondroplasia@effetti.it.

Accreditamento ECM: Sono stati assegnati all'evento n° 7 Crediti formativi, secondo il programma per l'Educazione Continua in Medicina (ID. evento **150-450607**).

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

Ref. Jessica Loddo

- email: jessica.loddo@effetti.it
- www.effetti.it
- www.achshareandcare.it

Con la sponsorizzazione non condizionante di

B:OMARIN®