

Nowy kurs IOF – Genetic disorders of bone and their adult expression

10-11.11.2016: udział bezpłatny

W ramach kursu, który odbędzie się w Genewie, International Osteoporosis Foundation oprócz darmowego udziału oferuje możliwość uzyskania dofinansowania podróży.

Kurs skierowany jest do specjalistów medycyny zajmujących się chorobami kości u osób dorosłych.

Osoby zakwalifikowane mają możliwość uzyskania dofinansowania podróży (w wysokości 300 CHF).

Zaintersowani aplikacją mają możliwość zgłaszać swoje kandydatury najpóźniej do 1.10.2016.

Zgłoszenia należy skierować na adres avanleersum@iofbonehealth.org.

Aplikacja powinna zawierać:

- krótkie CV (z informacją o dotychczasowym zaangażowaniu w leczenie chorób kości u dorosłych),
- spis publikacji (jeśli istnieje),
- list polecający z macierzystej instytucji potwierdzający wsparcie w zakresie genetycznych chorób kości u dorosłych.

W pierwszej kolejności rozpatrywane będą wnioski członków Committee of Scientific Advisors (CSA), w tym jego pracownicy oraz aplikanci będący związani z towarzystwami naukowymi współpracującymi z IOF (CNS).

W Polsce do zrzeszonych CNS zaliczamy Polskie Towarzystwo Osteoartrologii (Kraków) oraz Wielodyscyplinarne Forum Osteoporotyczne (Warszawa).

W ramach kursu dostępne jest 25 miejsc.

Pełny program kursu:

| Day 1 Thursday November 10, 2016 | |
|----------------------------------|---|
| 09:00 – 12:30 | <p>1. Development, growth and homeostasis of the skeleton <i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Skeletal morphogenesis• Development and growth of skeletal elements• Bone maturation (bone age)• The ageing skeleton |
| | <p>2. The molecular pathology of genetic skeletal disorders: what do you need to make the skeleton, and what can go wrong? <i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Classes of molecules – mineral, structural proteins, enzymes, transporters, signaling factors, vitamins, hormones• The many different phenotypes that can be produced by mutations in one single gene- from fetal disease to adult-onset disorders (with examples: hypophosphatasia, OI, chondrodysplasias, osteopetroses, etc) |
| | <p>3. The genetics behind skeletal disease – from rare to common <i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none">• Type of mutations• The importance of pedigree analysis in making a diagnosis• Mechanisms: loss of function, dominant negative, protein suicide, mosaicism• How to find the gene: panels, WES, WGS |

Day 1 Thursday November 10, 2016

4. How to obtain and integrate the diagnostic information

Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger

- Ask the right questions: age of onset, clinical history, the growth curve
- Physical signs – not only bone in syndromic disorders
- Which instrumental diagnostic tools should be used, and how to read them – an art and its pitfalls
- Don't feel alone and don't keep your cases in a drawer – networking and the internet as invaluable tools for diagnosis

12:30

Lunch

5. A diagnostic clinical approach to bone fragility

Presenters: Serge Ferrari / Kassim Javaid

13:30 –
17:00

- Osteoporosis in the young
- Differential diagnosis with secondary causes and rare metabolic diseases

6. Focus on recurrent fracture or avascular necrosis as the presenting sign

Presenter: Maria Luisa Brandi / Andrea Trombetti

- Osteogenesis Imperfecta (OI)
 - Gaucher's
- Hypophosphatasia (HPP)

7. Focus on chronic bone pain: could it be a genetic disorder?

Presenters: Kassim Javaid, Laura Masi

- Fibrous dysplasia
- Melorrrheostosis
- Camurati-Engelmann

| Day 1 Thursday November 10, 2016 | |
|---|--|
| | <p>8. Too much bone is not good either – the so-called “high bone mass diseases”</p> <p style="text-align: center;"><i>Presenter: Socrates Papapoulos</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Osteopetrosis • Sclerosteosis, van Buchem disease • High bone mass/LRP5 mutations |

| Friday November 11, 2016 | |
|---------------------------------|--|
| 08:30–12:30 | <p>9. Focus on mineral metabolism and its disorders</p> <p style="text-align: center;"><i>Presenters: Maria Luisa Brandi, Kassim Javaid, Laura Masi</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Hypoparathyroidism • Rare forms of rickets/ osteomalacia <ul style="list-style-type: none"> - Vitamin D resistant rickets - Oncogenic Osteomalacia <ul style="list-style-type: none"> - XLH |
| | <p>10. Targeted therapies in genetic skeletal disorders</p> <p style="text-align: center;"><i>Presenters: Maria Luisa Brandi, Serge Ferrari</i></p> <ul style="list-style-type: none"> • Antiresorptives and anabolics in the treatment of genetic <ul style="list-style-type: none"> • Other “molecular” therapies |
| | <p>11. Review of general diagnostic strategy for adults with skeletal rare diseases</p> <p style="text-align: center;"><i>Presenter: Socrates Papapoulos</i></p> |
| 12:30 – 13:30 | Lunch |
| 13:30 – 16:00 | <p>12. Difficult clinical cases</p> <p style="text-align: center;"><i>All faculty: group discussion</i></p> |
| 16:00 | <p>13. Wrap-up comments and course evaluation</p> <p style="text-align: center;"><i>Presenter: Maria Luisa Brandi</i></p> |

Miejsce kursu:

Hotel Royal
41-43 Rue de Lausanne
Geneva – Switzerland

Więcej informacji na stronie [www](#).

Kontakt z organizatorem:
International Osteoporosis Foundation
Ageeth Van Leersum
Tel: +41 22 994 01 23
Email: avanleersum@iofbonehealth.org

Źródło: <https://www.iofbonehealth.org/genetic-disorders-bone-and-their-adult-expression>