

# **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](mailto: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><b>1. Development, growth and homeostasis of the skeleton</b> <i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Skeletal morphogenesis</li><li>• Development and growth of skeletal elements</li><li>• Bone maturation (bone age)</li><li>• The ageing skeleton</li></ul>
	<p><b>2. The molecular pathology of genetic skeletal disorders: what do you need to make the skeleton, and what can go wrong?</b> <i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Classes of molecules – mineral, structural proteins, enzymes, transporters, signaling factors, vitamins, hormones</li><li>• 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)</li></ul>
	<p><b>3. The genetics behind skeletal disease – from rare to common</b> <i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Type of mutations</li><li>• The importance of pedigree analysis in making a diagnosis</li><li>• Mechanisms: loss of function, dominant negative, protein suicide, mosaicism</li><li>• How to find the gene: panels, WES, WGS</li></ul>

**Day 1 Thursday November 10, 2016**

	<p><b>4. How to obtain and integrate the diagnostic information</b></p> <p><i>Presenters: Andrea Sperti-Furga, Luisa Bonafé, Sheila Unger</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Ask the right questions: age of onset, clinical history, the growth curve</li><li>• Physical signs – not only bone in syndromic disorders</li><li>• Which instrumental diagnostic tools should be used, and how to read them – an art and its pitfalls</li><li>• Don't feel alone and don't keep your cases in a drawer – networking and the internet as invaluable tools for diagnosis</li></ul>
12:30	<p><b>Lunch</b></p>
13:30 – 17:00	<p><b>5. A diagnostic clinical approach to bone fragility</b></p> <p><i>Presenters: Serge Ferrari / Kassim Javaid</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Osteoporosis in the young</li><li>• Differential diagnosis with secondary causes and rare metabolic diseases</li></ul>
	<p><b>6. Focus on recurrent fracture or avascular necrosis as the presenting sign</b></p> <p><i>Presenter: Maria Luisa Brandi / Andrea Trombetti</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Osteogenesis Imperfecta (OI)<ul style="list-style-type: none"><li>• Gaucher's</li></ul></li><li>• Hypophosphatasia (HPP)</li></ul>
	<p><b>7. Focus on chronic bone pain: could it be a genetic disorder?</b></p> <p><i>Presenters: Kassim Javaid, Laura Masi</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Fibrous dysplasia</li><li>• Melorheostosis</li><li>• Camurati-Engelmann</li></ul>

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

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

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