

GRUPPO DI MIGLIORAMENTO

L'IDENTIFICAZIONE DELL'IPOFOSFATASIA NEL PAZIENTE ADULTO

Responsabile Scientifico

Maurizio Mazzantini

BOLOGNA | **30** maggio 2026

ONLINE | **6** luglio 2026

BOLOGNA | **11** dicembre 2026

9 crediti ECM

www.accmed.org

RAZIONALE SCIENTIFICO

L'ipofosfatasia è una malattia rara legata a mutazioni inattivanti del gene che codifica la fosfatasi alcalina non tessuto specifica, che riveste un ruolo fondamentale nella mineralizzazione scheletrica. Mutazioni inattivanti bialleliche causano precocemente quadri molto gravi e potenzialmente mortali - essenzialmente per mancato sviluppo scheletrico e convulsioni da deficit intracerebrale di vitamina B6 -, mentre inattivazioni monoalleliche causano più tardivamente quadri clinici di minore gravità. Anche nelle forme tardive, ad insorgenza nell'adolescenza e nell'adulto, le manifestazioni più importanti riguardano lo scheletro, con fratture da fragilità, fratture atipiche e ritardi nella guarigione delle fratture. Infatti, i recenti criteri diagnostici includono tra i 4 maggiori due criteri che sono appunto legati alla maggiore suscettibilità di fratturarsi. Risulta quindi chiaro che per identificare i pazienti affetti da ipofosfatasia è indispensabile creare all'interno della stessa realtà ospedaliera una collaborazione tra specialisti ortopedici e le altre figure specialistiche che si occupano di malattie rare dello scheletro. Sono del resto appunto gli specialisti ortopedici che nella grande maggioranza dei casi entrano in contatto per primi coi pazienti con ipofosfatasia, od almeno con quelli con le più serie manifestazioni cliniche. Scopo principale di questo incontro è creare un'opportunità di collaborazione, a cominciare dallo scambio di conoscenze e esperienze, e di lavoro assieme, per redigere un piano fattivo che inizi col riconoscimento della malattia dai suoi tratti distintivi e prosegua con la gestione condivisa.

RIVOLTO A

L'attività formativa è rivolta a 20 Bone specialists (Reumatologi, Endocrinologi, Internisti, Pediatri, Specialisti in malattie rare) e Ortopedici di centri con esperienza nel trattamento della patologia.

ECM

Sulla base del regolamento applicativo approvato dalla CNFC, Accademia Nazionale di Medicina (provider n. 31), assegna alla presente attività (**31-480722**): **15.6 crediti ECM**.

Obiettivo formativo: Contenuti tecnico-professionali (conoscenze e competenze) specifici di ciascuna professione, di ciascuna specializzazione e di ciascuna attività ultraspecialistica, ivi incluse le malattie rare e la medicina di genere.

L'attestazione dei crediti ottenuti è subordinata a:

- corrispondenza professione/disciplina a quelle per cui l'evento è accreditato;
- partecipazione all'intera durata dei lavori;
- compilazione della scheda strutturata condivisa a fine lavori.

PROGRAMMA

Bologna, sabato 30 maggio 2026

- 10:30 **Introduzione, metodologia di lavoro e obiettivi del Gruppo di Miglioramento** – Maurizio Mazzantini
- 10:45 **HPP: Epidemiologia** – Maurizio Mazzantini
- 11:00 **La fosfatasi alcalina: fisiopatologia** – Maurizio Mazzantini
- 11:15 **La sfida della diagnosi** – Luigi Di Filippo
- 11:30 **Il sospetto diagnostico: red flags** – Chiara Crotti
- 11:45 **Discussione**
Modera: Maurizio Rossini
Intervengono tutti i membri del Gruppo di Miglioramento
- 12:00 **Fratture atipiche: il punto di vista dell'ortopedico**
Lorenzo Andreani, Domenico Campanacci
- 12:15 *Pausa*
- 12:30 **Ortopedico-bone specialist: come collaborare**
- **Introduzione** – Laura Masi
- **Sessione pratica per la creazione di una checklist**
Il Gruppo di Miglioramento si divide in 5 gruppi
- 13:30 **Condivisione dei lavori di gruppo e definizione della checklist condivisa**
5 rappresentanti del GdM presentano le loro checklist
Modera: Maurizio Mazzantini
- 14:15 **Questionario SIR: presentazione** – Maurizio Rossini
- 14:30 **Next steps e prospettive future** – Maurizio Mazzantini
- 14:45 *Chiusura dei lavori*

Evento digitale, lunedì 6 luglio 2026

- 14:00 **Introduzione e obiettivi del Gruppo di Miglioramento**
Maurizio Mazzantini
- 14:15 **Situazioni cliniche significative sul territorio. Dati dalla pratica clinica. L'esperienza dei centri**
Intervengono tutti i membri del Gruppo di Miglioramento
- 15:15 **Discussione**
- 15:30 *Conclusioni e prossimi step operativi*

Bologna, venerdì 11 dicembre 2026

- 10:00 **Introduzione e obiettivi della giornata**
Maurizio Mazzantini
- 10:15 **Le esperienze dei centri**
Intervengono tutti i membri del Gruppo di Miglioramento
- 13:00 *Light lunch*
- 14:00 **Discussione collegiale**
- 16:00 **Definizione del corretto percorso diagnostico-assistenziale del paziente con HPP**
Discussione guidata da Maurizio Mazzantini
Intervengono tutti i membri del Gruppo di Miglioramento
- 16:30 **Compilazione della scheda conclusiva**
Maurizio Mazzantini
- 18:00 *Chiusura dei lavori*

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Maurizio Mazzantini
U.O. Reumatologia
A.O.U. Pisana

RELATORI E MODERATORI

Veronica Abate, Napoli
Mattia Alessio Mazzola, Milano
Lorenzo Andreani, Pisa
Angela Buffa, Bologna
Domenico Andrea Campanacci, Firenze
Mauro Celli, Roma
Maria Antonietta Coppola, Bologna
Costantino Corradini, Milano
Chiara Crotti, Milano
Luigi Di Filippo, Milano
Lorena Martini, Roma
Laura Masi, Firenze
Pietro Olivi, Verona
Maria Rizzo, Napoli
Maurizio Rossini, Verona

SEDE

Hotel NH De La Gare
Piazza XX Settembre, 2
40121 Bologna

PROMOSSO DA

Accademia Nazionale di Medicina
www.accmed.org
Direttore Generale: Stefania Ledda
Via Martin Piaggio, 17/6
16122 Genova



Per informazioni e iscrizioni
fad.accmed.org
Tel. 010 83794243
Fax 010 83794260
segreteriacorsi@accmed.org

SERVIZI LOGISTICI E TECNOLOGICI

Forum Service
www.forumservice.net
info.fs@forumservice.net

CON LA SPONSORIZZAZIONE NON CONDIZIONANTE DI

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease