



Associazione Conto alla Rovescia
per Malattia Esostosante, Malattia
di Ollier e Sindrome di Maffucci

XXVI CONGRESSO
NAZIONALE SITOP

Società Italiana di Traumatologia
e Ortopedia Pediatrica

Le attività dell'Associazione pazienti

**per il benessere delle persone che convivono
con Malattia Esostosante ed Encondromatosi**

Andrea Romeo



Associazione Conto alla Rovescia
per Malattia Esostosante, Malattia
di Ollier e Sindrome di Maffucci

XXVI CONGRESSO
NAZIONALE SITOP

Società Italiana di Traumatologia
e Ortopedia Pediatrica

**Alleanze virtuose trasversali per supportare i reali
bisogni di pazienti con malattie rare scheletriche**

INDICE

Chi siamo

- L' Associazione
- Patologie
- Obiettivi

Progetti e Collaborazioni scientifiche

- BioBanche e Registri di Patologia
- Esperti internazionali
- ePAG e Alleanze
- Dialoghi aperti

VI Convegno

Contatti

Fondata nel 2006 da
 un gruppo di genitori

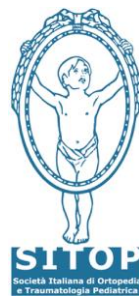
Oseteocondromi Multipli
 (MO)
 Malattia di Ollier
 Sindrome di Maffucci

CHI SIAMO

Board:
 6 membri Direttivo
 3 membri Comitato
 scientifico

Circa 200 associati

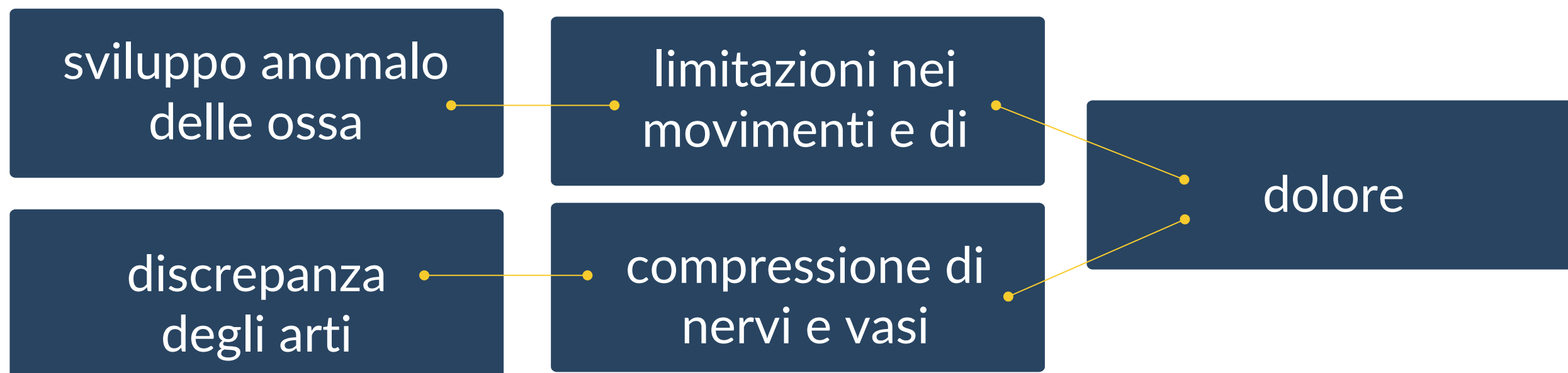
Partnership/Membership



LE NOSTRE PATOLOGIE

- ▶ MALATTIA ESOSTOSANTE (OSTEOCONDROMI MULTIPLI)
- ▶ ENCONDROMATOSI (MALATTIA DI OLLIER E SINDROME DI MAFFUCCI)

Le conseguenze



La Terapia

Attualmente solo chirurgica

OBIETTIVI



Promuovere
**l'informazione
scientifica** per
favorire una diagnosi
precoce ed un
trattamento
adeguato tra quelli
disponibili



**Supportare la
ricerca** per lo
sviluppo di farmaci
efficaci e la
conoscenza dei
meccanismi
molecolari alla
base delle
patologie



Sensibilizzare i
decisioni al fine di
**migliorare
l'assistenza**



Favorire scambi
multidisciplinari e
**il networking tra
esperti,**
associazioni e
fondazioni
nazionali e
internazionali



Fornire **ascolto e
supporto alle
famiglie** nei loro
bisogni socio-
psico assistenziali
e di informazione
sulle patologie

PARTNERSHIP IOR: Registri

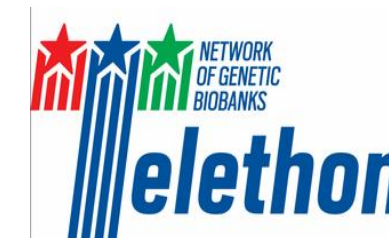
A.C.A.R. Aps supporta l'attività dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna per lo sviluppo del:

- Registro per la Malattia Esostosante (REM)
- Registro per la Malattia di Ollier e la Sindrome di Maffucci (ROM),

per la raccolta ordinata e strutturata di dati relativi a tali patologie.

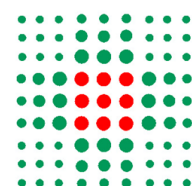
I Registri di patologia REM e ROM sono stati i primi in Europa ad essere avviati per queste malattie.

PARTNERSHIP Telethon: Biobanca BIOGEN



ACAR ha un accordo con la **Biobanca BIOGEN**, parte della Rete Telethon di Biobanche Genetiche situata all'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna

E' stato siglato un accordo tra il dipartimento di Ortopedia chirurgica dell'Istituto Giannina Gaslini e la sede della **Biobanca** per l'invio dei campioni derivati dagli interventi eseguiti in questo Istituto, che si aggiungeranno a quelli provenienti dallo stesso IOR



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA**
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



ISTITUTO GIANNINA GASLINI
ISTITUTO PEDIATRICO
DI RICOVERO E CURA
A CARATTERE SCIENTIFICO

COLLABORAZIONI INTERNAZIONALI

Esperti



Dr. Nara Sobreira
Johns Hopkins, University Baltimore



Dr. Maurizio Pacifici
Children's Hospital of Philadelphia



Dr. Ariane Kwiet
National Resource Centre for Rare Disorders



Dr. Trine Bathen
National Resource Centre for Rare Disorders



Dr. Jens Eckhoff
BG Unfallklinik Murnau

ePAG: ERN BOND

Parte dello *Steering Committee*, e
collaborazione ai *work packages*.

EURORDIS

Coinvolti in uno dei Working group della **Mental health and wellbeing partnership**, che si occupa di valutare gli impatti che la malattia rara ha sulla salute mentale di pazienti e caregivers.

ALLEANZA ASSOCIAZIONI PAZIENTI

EUROPEAN MULTIPLE OSTEONCONDROMAS ALLIANCE

Francia l'A.M.e.m
Germania AG TRPS & MHE beim BKMF e.V
Norvegia Norsk MO-org Olliersforening
Olanda HME-MO Vereniging Nederland
UK HME - The New Generation



EUROPEAN ENCHONDROMATOSIS ALLIANCE

Il 14 settembre 2024, è stata lanciata una seconda Alleanza, dedicata alle Encondromatosi, tra Italia, Norvegia, Francia e UK.

PROGETTI: Dialoghi Aperti

Verso un approccio multidisciplinare e condiviso della presa in carico del paziente con malattia rara, nel **passaggio dall'età pediatrica a quella adulta**

Giornata di lavoro
TIRRENIA - 15 APRILE 2023

Paper



Scognamiglio D. et al. *Defining priorities in the transition from pediatric to adult health care for rare bone disease patients: a dialogic approach*, submitted at European journal of medical genetics

Bisogni identificati

- Supporto pratico, sociale e psicologico
- Comunicazione medico-paziente e empowerment
- Coordinamento e continuità dell'assistenza

Nazionali

Prof. Domenico Campanacci, Dott.ssa Laura Masi, Dott.ssa Elisabetta Pelo*, AOU Careggi Firenze

Dott. Giovanni Gallone, Dott.ssa Marina Mordenti, Dott. Luca Sangiorgi, Istituto Ortopedico Rizzoli Bologna

Dott.ssa Maria Beatrice Michelis Dott. Nunzio Catena Ospedale Giannina Gaslini Genova

Dott.ssa Maria Francesca Badeschi*, Ospedale Maggiore Policlinico Milano

Dott. Giovanni Beltrami, Dott.ssa Marta Cervo, AOU Meyer Firenze

Dott. Gian Luigi Federico, Dott.ssa Emiliana Metania*, AORN Santobono Napoli

Dott. Mauro Celli, Policlinico Umberto I Roma

Dott.ssa Camilla Caldarini, ASST Gaetano Pini-CTO Milano

Dott. Leonardo D'Agruma, Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo

Internazionali

Prof. Maurizio Pacifici, Children's Hospital of Philadelphia

Prof.ssa Nara Sobreira Johns Hopkins, University Baltimore

Dott.ssa Ariane Kwiet - National Resource Centre for Rare Disorders, Nesodden (Norway)

Fase 2: DAI BISOGNI ALLE SOLUZIONI CONDIVISE

Creazione di Gruppi di Lavoro (GdL) tematici

Step I

Con il patrocinio di ERN BOND, coinvolgimento di professionisti della salute che vorranno **presentare la propria manifestazione d'interesse a partecipare attivamente ad uno o a più GdL tematici**, insieme a pazienti e caregiver, per passare dai bisogni alle proposte per l'azione.

Step II

I GdL si riuniranno **2 volte in incontri da remoto della durata di 1 ora ciascuno**, tra dicembre 2024 e febbraio 2025, in date da definire attraverso Doodle.

OBIETTIVO: Creazione di Linee di indirizzo

Una sintesi di quanto emergerà dai GdL, sarà presentata in occasione del XVI Convegno ACAR, che si terrà ad aprile 2025.

INQUADRA QUI!



**MANIFESTA IL TUO INTERESSE
ENTRO IL 15 NOVEMBRE 2024!**

XVI CONVEGNO ACAR



Associazione Conto alla Rovescia

DAI BISOGNI ALLE SOLUZIONI CONDIVISE

Nuove prospettive nella presa in carico
della malattia esostosante e delle encondromatosi

11 | 12 | 13 APRILE 2025

HOTEL AMBASCIATORI | RIMINI

Il nostro appuntamento annuale si conferma anche per il 2025.

Sarà un'occasione di networking importate per i nostri soci e socie, e per tutti gli stakeholder coinvolti nella presa in carico e nella cura delle persone affette da **Malattia Esostosante e Osteocondromatosi**.



Associazione Conto alla Rovescia
per Malattia Esostosante, Malattia
di Ollier e Sindrome di Maffucci

CONTATTI

MAGGIORI INFO

✉ info@acar-aps.org

🌐 www.acar-aps.org

SEGUICI



GRAZIE.