



# **ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA**

## **INQUADRAMENTO E CENTRI DI RIFERIMENTO IN ITALIA**

**U.O. Pediatria - Cerignola (FG)**  
**dr Roberto Bufo**  
**Presidente IPOHA Onlus**



# POH: DEFINITION

- **Progressive osseous heteroplasia (POH) is a rare autosomal dominant developmental disorder of mesenchymal differentiation. Most cases are caused by a GNAS inactivating mutation (20q13.2)**
- **Is characterized by heterotopic ossification that progresses from skin and subcutaneous tissues into deep connective tissues.**
- **Finally POH affects muscle fasciae, muscles and tendons and then comes out to be a highly disabling disease.**



# POH: CLINICAL FEATURES (1)

- Present at birth or in the first months of life.
- Small hard rice-grain nodules often confluent in plaques with a gritty consistency, at first skin-like coloured and then yellowish. It's possible an atrophic erythematous rash with some nodules within maculae.
- Asymmetric and random distribution (mosaicism?) Especially on the limbs.
- Superficial nodules often extrude some chalk-like material and disappear leaving some not very visible rugous scar.
- Deep nodules tend to become deeper involving deepest soft tissues, muscles and tendons





# POH: CLINICAL FEATURES (2)

- The ossifications put on a network-like aspect following the vessels and the nerves in their course and giving them a sort of a “cocoon”, exoskeleton, generally without never spreading all over them, sometimes breaking off tendons.
- The osseous ramifications close to the joints cross them and make bridges bringing about functional limitations and articular blocks, sometimes causing reduced growth of a limb, with even serious disabling injuries.



# POH: CLINICAL FEATURES (3)

- Typically it is not combined with hormone imbalance or primary malformations of skeletal muscle apparatus or other organs.
- Laboratory findings are always normal.
- POH must be differenziated from other disease with ectopic ossification



giovedì 20 maggio 2010



giovedì 20 maggio 2010



giovedì 20 maggio 2010



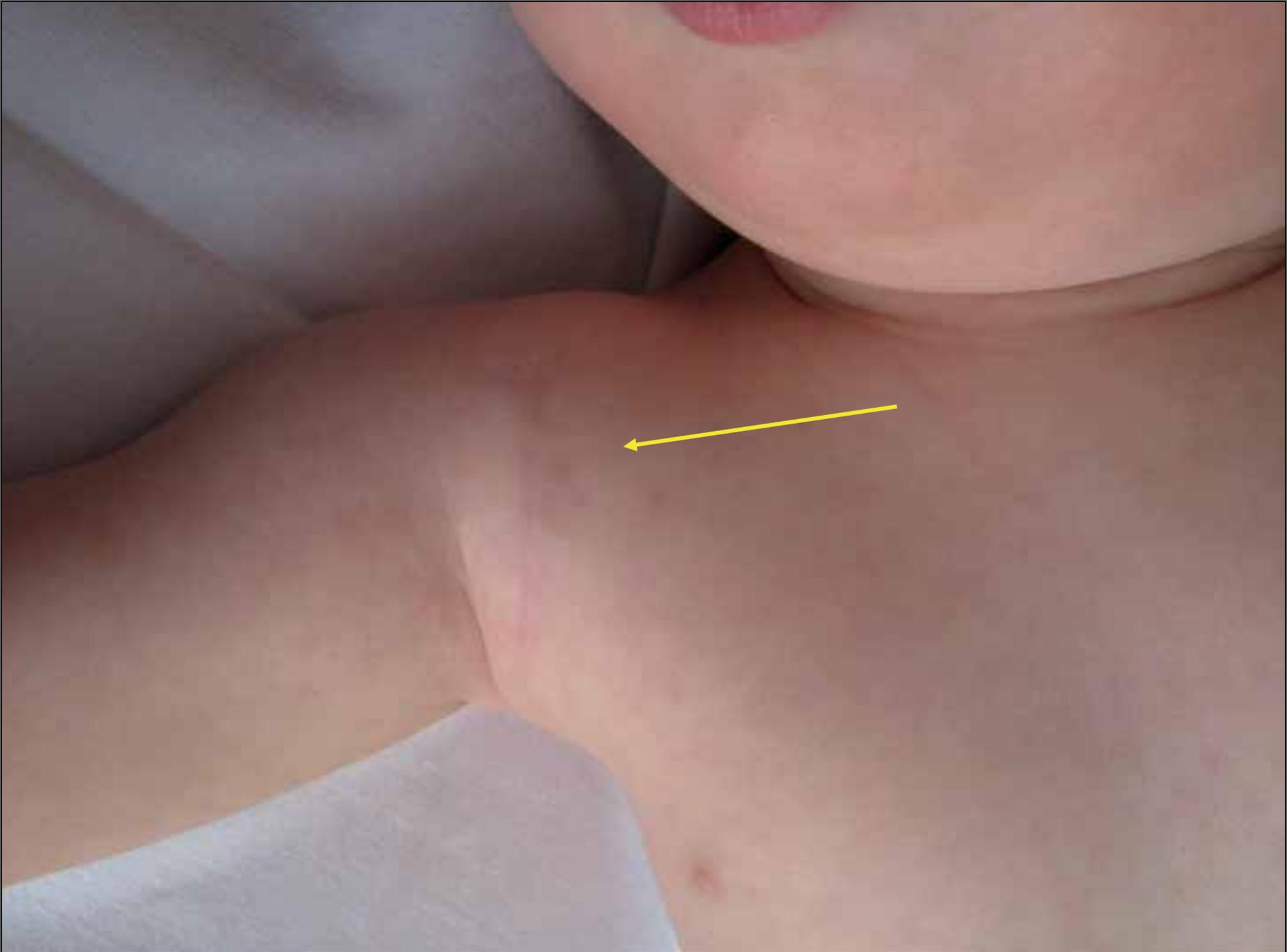
giovedì 20 maggio 2010



giovedì 20 maggio 2010



giovedì 20 maggio 2010



giovedì 20 maggio 2010



giovedì 20 maggio 2010

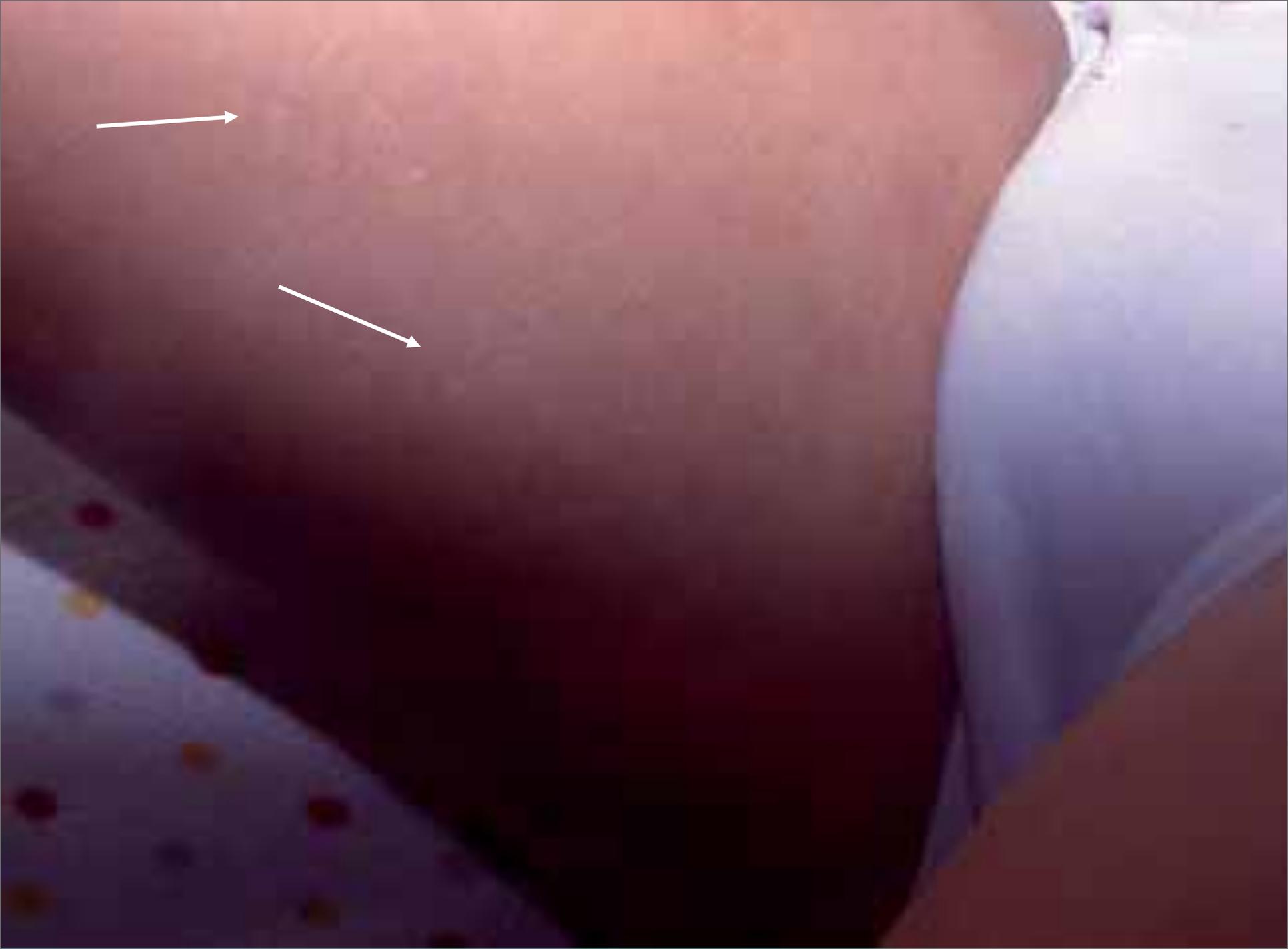


# POH: COURSE

The variable course is characterized by alternate phases of slower and faster production of ectopic bone, without apparent reasons.

However there are not phases of sudden relapse or diffusion as flare-up type ossifications.

Often there is Pain, sometimes very hard to treat, caused by pressure of bony formations on surrounding tissues, or when limb growth is blocked.



giovedì 20 maggio 2010

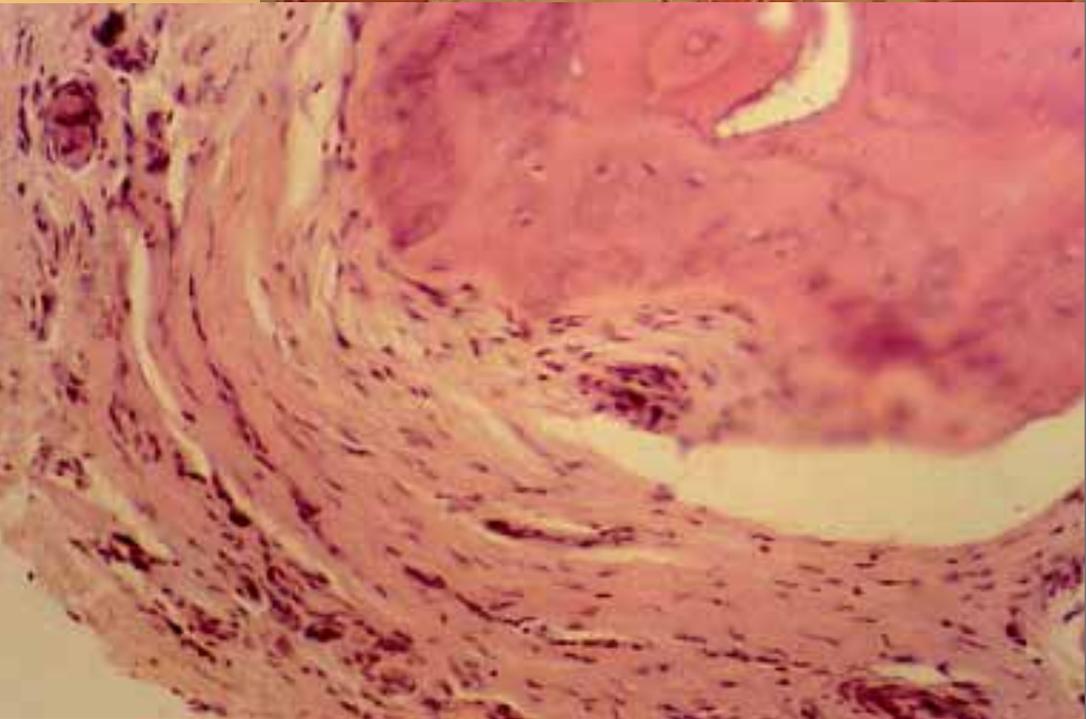
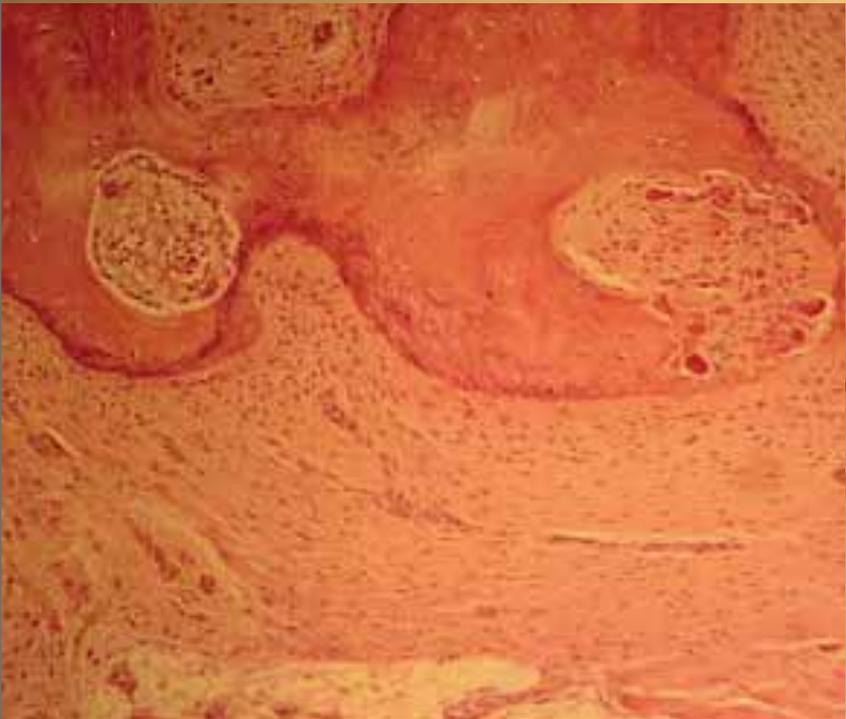
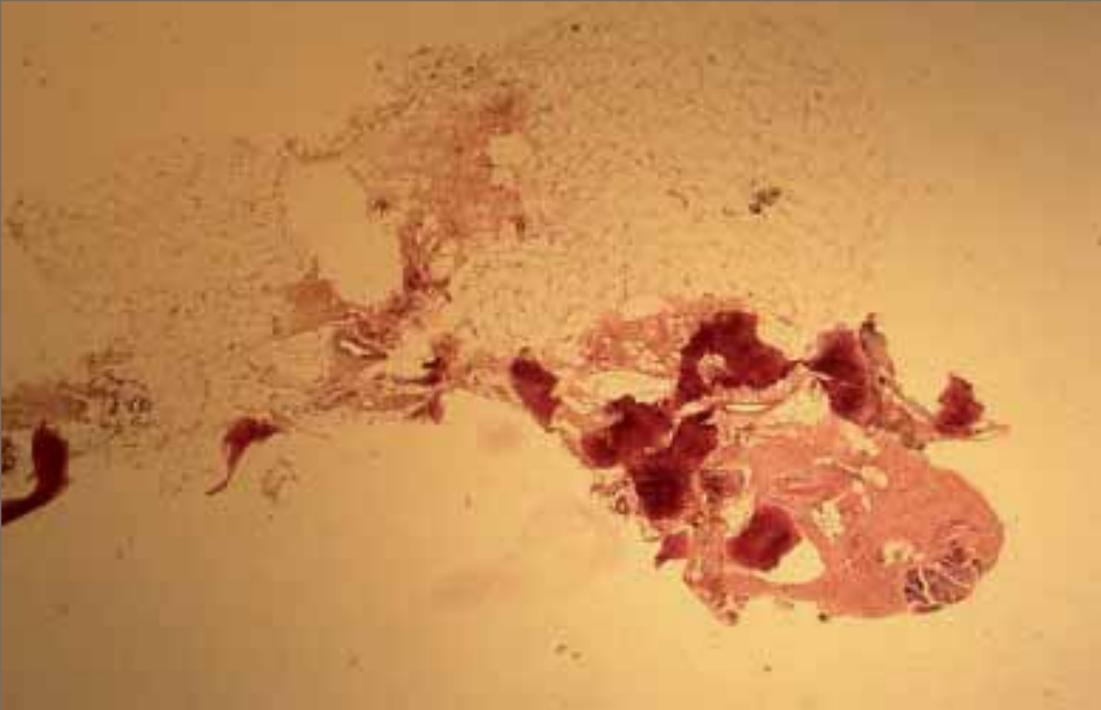


giovedì 20 maggio 2010

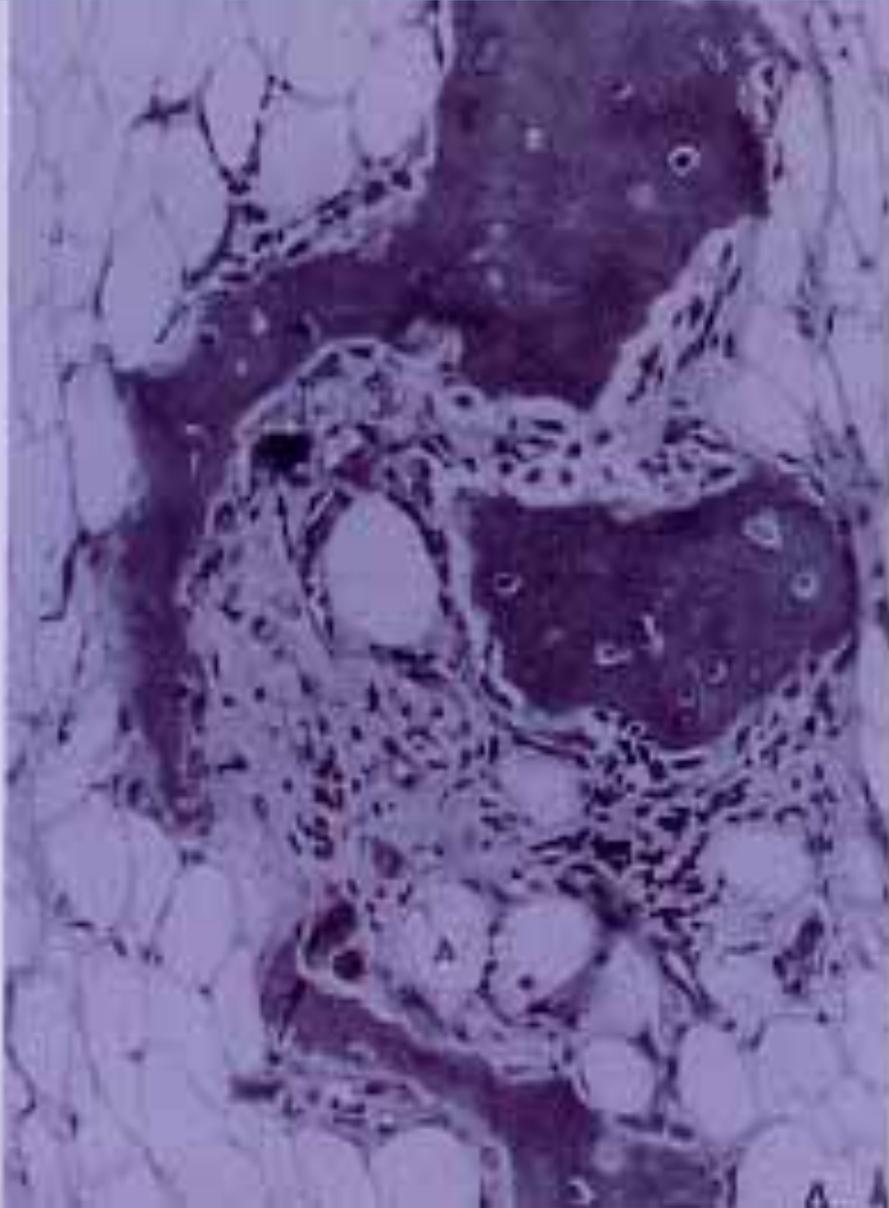


# POH : ISTOPATHOLOGY

**On light microscopy: generally the neoformed bone is of a direct membranous derivation, except for some rare islets of endochondral osseous tissue (30%). The latter are found alone in single cases (20%), contrary to the FOP where the endochondral ossification is prevailing.**



POH



FOP



From Kaplan FS, Shore EM, J Bone Min Res.2000



# P.O.H. : RADIOLOGY

The radiological aspect is quite characteristic.

- The bone formations put on a network- or lace-like aspect, sometimes vaguely lacunar, full of gaps, corresponding to those “vine shoots” that become deeper in the tissues following neurovascular-connective bundle seen at macroscopic examination.
- Secondary deformity



giovedì 20 maggio 2010





E  
0191 0-1.0,+1.0  
FIL 0+0.10875.0

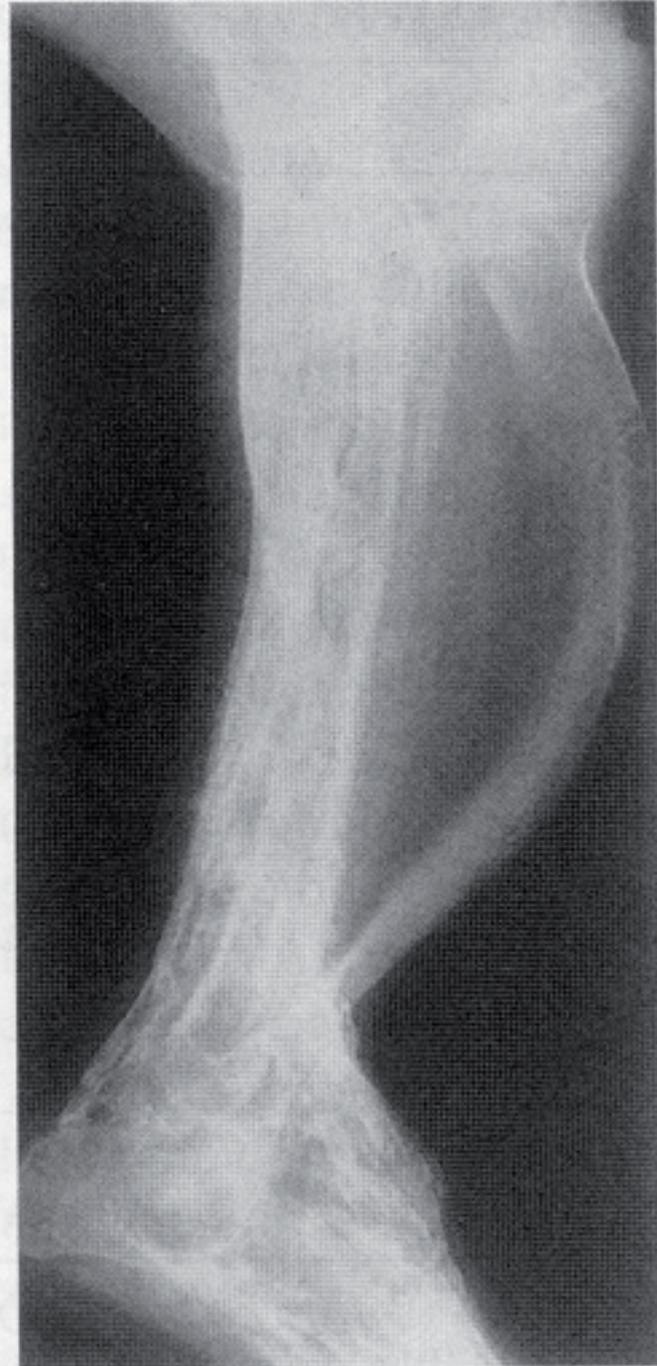
02.05.1997  
13:32  
[M] 13.10.1984



B



C



J Bone Min Res 2000;15; 2084-94; Kaplan and Shore:

giovedì 20 maggio 2010



# GENETICS

- Most cases are caused by a GNAS inactivating mutation with reduced activity of Gs $\alpha$  (20q13.2-q13.3), paternally inherited.
- There are some unaffected ♂ people with GNAS mutation, that have POH sons and AHO grandsons (non-penetrant carriers) (*Shore 2002*)
- About 35% of POH patients haven't GNAS mutation (*Adegbite 2008*)
- The same mutation may cause: PPHP – POC if paternally inherited, or PHPla if maternally inherited.



# POH (MIM 166350): DIAGNOSTICAL CRITERIA

- Peculiar skin features (rash, nodules)
- Normal mental development, no dysmorphic aspect
- No primitive skeletal malformations
- Normal laboratory and endocrinol. findings
- Histopathology (intramembranous predominant ossification )
- Progressive ossification into deepest tissues
- Radiological aspect (network - cocoon)
- GNAS inactivating mutation (probable)
- Familiarity (possible)



# P.O.H. : DIFFERENTIAL DIAGNOSIS

- **FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS  
PROGRESSIVA (MYOSITIS OSSIFICANS)  
(FOP)**
- **ALBRIGHT'S HEREDITARY  
OSTEODYSTROPHY (AHO: PPHP e PHPIa)**
- **OSTEOMA CUTIS (POC)**
- **CALCINOSIS**

# FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA (FOP)(1)

- AUTOSOMAL DOMINANT TRANSMISSION (ACVR1 gene mutation)
- PROGRESSIVE HETEROTOPIC OSTEOGENESIS
- CONGENITAL MALFORMATION OF THE BIG TOES
- ONSET IN THE 1<sup>ST</sup> DECADE OF LIFE
- PAINFUL NODULES OF POST-INFLAMMATORY FIBROPROLIFERATIVE TISSUE INVOLVING TENDONS, LIGAMENTS AND CONNECTIVE TISSUE OF SKELETAL MUSCLE
- ENDOCHONDRAL OSSIFICATION
- PROGRESSIVELY IMMOBILIZATION OF THE JOINTS OF THE AXIAL AND APPENDICULAR SKELETON

# FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA (FOP)(2)

- BONE FORMATION CAN BE TRIGGERED BY BLUNT TRAUMA, BUT IT MOST OFTEN OCCURS SPONTANEOUSLY
- EXCISSION IS FUTILE AS THE TRAUMA LEADS TO THE STIMULATION OF NEW OSSIFICATION, ALSO BIOPSY IS TO AVOID!
- THE DIAPHRAGM, EXTRAOCULAR MUSCLES, CARDIAC AND SMOOTH MUSCLES ARE SPARED
- THE SKIN IS ALWAYS SPARED
- PREMATURE DEATH OFTEN RESULTS FROM RESPIRATORY FAILURE (RESTRICTION OF THE THORACIC CAGE) OR FROM INANITION (ANKYLOSIS OF THE JAW)



# ALBRIGHT'S HEREDITARY OSTEODYSTROPHY (AHO)

## ➤ PPHP (MIM 300800)

- ✓ ECTOPIC BONE FORMATIONS (CUTIS AND SUBCUTIS)
- ✓ PERIOSTEAL EROSIONS
- ✓ OBESITY, ROUND FACE, ALTERED HEIGHT – WEIGHT RATIO
- ✓ SHORT METACARPAL AND METATARSAL BONES
- ✓ MENTAL IMPAIRMENT
- ✓ INACTIVATING MUTATION OF GNAS GENE (PATERNALLY)

## ➤ PHPIa (MIM 103580)

- ✓ ALL THE PREVIOUS +
- ✓ HORMONE RESISTANCE (TSH, FSH, LH, ACTH)
- ✓ >PTH (NORMAL IN PPHP)
- ✓ HYPOCALCEMIA (LATE ONSET, INCOSTANT)
- ✓ INTRACRANIAL CALCIFICATIONS
- ✓ SOMETIMES DIABETES
- ✓ INACTIVATING MUTATION OF GNAS GENE (MATERNALLY)



# Osteoma Cutis

- **AUTOSOMAL DOMINANT TRASMISSION WITH INACTIVATING MUTATION OF GNAS GENE**
- **DERMAL AND SUBCUTANEOUS HETEROTOPIC OSSIFICATION**
- **AT BIRTH OR 1<sup>ST</sup> YEAR OF LIFE**
- **ABSENCE OF TRAUMA, INFECTIONS, METABOLIC OR ENDOCRINE ABNORMALITIES**
- **NEVER PROGRESSED TO DEEPER TISSUE**
- **NO PRIMITIVE SKELETAL MALFORMATIONS, NO DYSMORPHIC ASPECT**



## Clinical characteristics of POH and other GNAS-based disorders of superficial heterotopic ossification (HO)

| Diagnosis        | n  | Superficial<br>HO | Deep<br>HO | >2 AHO<br>Features | PTH<br>Resistance |
|------------------|----|-------------------|------------|--------------------|-------------------|
| POH              | 52 | +                 | +          | -                  | -                 |
| POH/AHO          | 6  | +                 | +          | +                  | -                 |
| POH/PHP1a        | 5  | +                 | +          | +                  | +                 |
| OSTEOMA<br>CUTIS | 26 | +                 | -          | -                  | -                 |
| AHO              | 10 | +                 | -          | +                  | -                 |
| PHP1a            | 12 | +                 | -          | +                  | +                 |

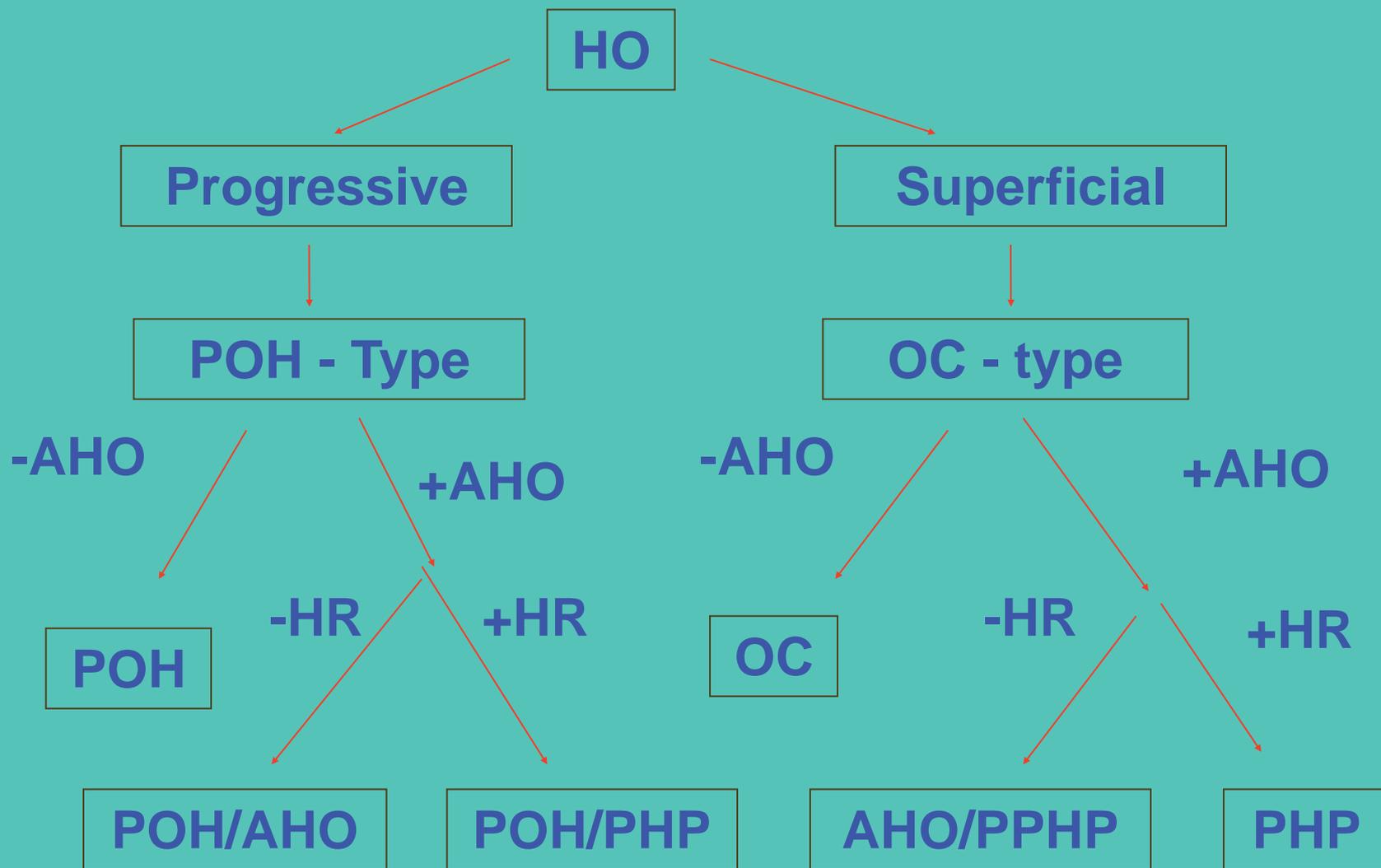
Adegbite et al. Am J Med Gen 2008



# DIAGNOSTIC DIAGRAM

- **MEDICAL EXAMINATION** rash – nodules, morphological aspect, articular blocks (d.d. AHO, FOP)
- **FAMILY ANAMNESIS** (sometimes mute)
- **LABORATORY FINDINGS** (calcium, phosphorus, alk. phosphatase, PTH, TSH, calciuria)(d.d. AHO)
- **RX TOTAL BODY – CT Scan** to detect deep bony lesions and lack of visceral calcifications (d.d. OC and CALCINOSIS )
- **BIOPSY** (ossification, non calcium deposit)
- **GNAS GENE MUTATION** (to confirm clinical diagnosis , but may be present also in AHO and OC, and may be absent in all!)

# DIAGNOSTIC DIAGRAM



da Adegbite et al. Am J Med Genet. A 2008

# **CENTRI DI RIFERIMENTO Malattie Rare**

**(Decreto n. 279 del 18.05.2001)**

- ✓ **Presidi della Rete per le Malattie Rare accreditati e individuati dalle Regioni**
- ✓ **Centri Interregionali di Riferimento individuati dalla Conferenza Stato-Regioni**

**Si riferisce solo alle malattie rare elencate nell'allegato del decreto!**

REGIONE PUGLIA

**ASL FG**

ASL FG  
UFFICIO PUBBLICAZIONI WEB  
PERVENUTO  
- 5 SET. 2008  
Prot. n° 185 *fu*

**AZIENDA SANITARIA LOCALE DELLA PROVINCIA DI FOGGIA**

(Istituita con L.R. 28/12/2006, n. 39)

**DELIBERAZIONE DEL COMMISSARIO STRAORDINARIO**

N. 2694 del 4 SET. 2008

**Affissione all'Albo Pretorio**  
dal 5 SET. 2008 al 20 SET. 2008

**OGGETTO: Istituzione ambulatorio per lo studio e la cura della Eteroplasia Ossea Progressiva e richiesta alla Regione Puglia di riconoscimento quale Centro di Riferimento Regionale e Interregionale.**



### Domenica Taruscio

Istituto Superiore di Sanità  
Viale Regina Elena 299  
00161 - Roma (I)  
Telefono: 06 4990 4017  
Fax: 06 4990 4370  
taruscio@iss.it

## Centri di diagnosi e cura

I centri di diagnosi e cura (o presidi ospedalieri) della Rete nazionale malattie rare sono strutture individuate dalle Regioni attraverso atti normativi (es. delibera di Giunta Regionale) accreditate per la formulazione della diagnosi di malattia rara e per l'erogazione delle relative cure in regime di esenzione.

I centri di diagnosi e cura erogano le prestazioni finalizzate alla diagnosi (comprese le indagini genetiche ai fini della diagnosi di malattia rara di origine ereditaria) in regime di esenzione e, una volta diagnosticata la malattia rara, provvedono anche alla formulazione del piano terapeutico appropriato.

Nel caso in cui nella propria Regione di residenza non vi siano centri specifici, l'assistito può rivolgersi ad una struttura riconosciuta dalle altre Regioni.

Tutte le delibere di riferimento sono disponibili nella sezione ["Le malattie rare regione per regione"](#).

Per ulteriori informazioni chiamare il **Telefono Verde Malattie Rare** al numero **800.89.69.49**.  
Il Centro Nazionale Malattie Rare ha realizzato un data base consultabile attraverso la

**Ricerca geografica**

Home > DB Associazioni Pazienti

- La Rete**
- Rete Malattie Rare
  - Normativa
  - Malattie Rare Esenti
  - Coordinamento
  - Presidi di Rete e ASL
  - Modulistica

- Il Percorso**
- A Chi Rivolgersi
  - L'Esenzione
  - I Farmaci
  - La Riabilitazione
  - Statistiche Esenzioni

**Consulta i Database**

- Malattie Rare Esenti e Relativi Presidi di Rete
- Schede Informative sulle Malattie Rare
- Associazioni di Pazienti
- MA.RES.CO. (Malattie e Malformazioni Respiratorie Congenite)**

**ASSOCIAZIONI ITALIANE**

|                        |       |   |           |
|------------------------|-------|---|-----------|
| nome associazione      |       | ASSOCIAZIONE ITALIANA PER L'ETEROPLASIA OSSEA PROGRESSIVA - ONLUS |           |
| sigla                  | IPOHA | regione   | PUGLIA    |
| indirizzo              |       |   |           |
| XXV APRILE, 17 PAL. B1 |       |   |           |
| cap                    | 71042 | località  | CERIGNOLA |
|                        |       | provincia   | FOGGIA    |

*Coordinamento Regionale per le Malattie Rare - Regione Veneto*  
*Rare diseases centre - Venetian Region - Italy*

**Benvenuti nel sito del Registro delle malattie rare**  
Welcome to rare diseases register web page

**Regione Veneto**  
Venetian Region

**Dipartimento di Pediatria di Padova**  
Padua Paediatrics Department



**Università di Padova**  
University of Padua

**Azienda Ospedaliera Padova**  
Padua Hospital

*(René Magritte, Decalcomania, 1966)*



Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani

Homepage  
Aiuto  
Contatti

- Malattie rare
- Farmaci orfani
- Consulenze
- Laboratori di diagnosi
- Ricerca e sperimentazioni
- Associazioni dei pazienti
- Cerca in Orphanet
- Altre informazioni

Homepage » Malattie rare » Cerca

Seleziona lingua  
Powered by Google™ Traduci

### RICERCA SEMPLICE

(\*) campo obbligatorio

- Nome della malattia → OK
- Nome/signa del gene
- Numero MIM
- Codice CIM 10
- Numero Orpha

### ALTRE OPZIONI DI RICERCA

> Elenco alfabetico

## :: Ossificazione ectopica familiare

|                                  |                    |              |                               |
|----------------------------------|--------------------|--------------|-------------------------------|
| Numero Orpha :                   | ORPHA2762          | Sinonimi o : | Eteroplasia ossea progressiva |
| Prevalenza delle malattie rare : | -                  |              |                               |
| Trasmissione :                   | Autosomal dominant |              |                               |
| Età di esordio :                 | -                  |              |                               |
| Codice CIM 10 :                  | -                  |              |                               |



# Sito ORPHANET

- Ossificazione ectopica familiare
- Numero Orpha ORPHA2762
- Numero MIM **166350**
- Sinonimo/i Eteroplasia ossea progressiva
- Informazioni supplementari
  - Ulteriori informazioni su questa malattia
    - Altri siti (4)
  - Risorse mediche per questa malattia
    - Consulenze (93)
    - Test diagnostici (2)
    - Associazioni dei pazienti (5)
    - Farmaco(i) orfano(i) (0)
  - Attività di ricerca su questa malattia
    - Progetti di ricerca (11)
    - Ricerche cliniche (0)

# ORPHANET: Centri di Consulenze in Italia per la POH

**BOLOGNA:** Consulenza Specialistica per le malattie ossee  
Istituto Ortopedico Rizzoli

**BOLOGNA:** Consulenza Specialistica per le malattie rare della pelle ?  
Università di Bologna

**ROMA:** Consulenza Specialistica per le malattie rare della pelle ?  
Istituto Dermopatico dell'Immacolata - IRCCS

**ROMA:** Consulenza Specialistica per le malattie rare della cute ?  
Policlinico Umberto I

**MILANO:** Consulenza Specialistica per le malattie ossee  
Fondazione IRCCS Osp.le Maggiore Policlinico Mangiagalli e  
Regina Elena

**MILANO:** Consulenza Specialistica per le malattie rare della pelle ?  
IRCCS Ospedale Maggiore

**CERIGNOLA:** Consulenza Specialistica per l'Eteroplasia Ossea  
Progressiva - Ospedale "G. Tatarella"

**RUFFANO:** Consulenza Specialistica di Radiologia e Diagnostica per  
Immagini per le malattie ossee ?  
Ars Radiologica srl

# CENTRI DI RIFERIMENTO

## Eteroplasia Ossea Progressiva (sec. IPOHA ONLUS)

- **DIAGNOSI CLINICA:**

- Bologna: Ist. Ortop. Rizzoli - V<sup>^</sup> Divisione  
Dipartimento Oncologia M.lo-Scheletrica (Prof.  
Mario Mercuri)
- Bari – Clinica Dermatologica - Ambulatorio di  
Dermatologia Pediatrica (Prof. Ernesto Bonifazi –  
d.ssa Lucrezia Garofalo)
- Bari – Dipartimento di Medicina dell'età evolutiva  
– U.O. Nefrologia Pediatrica (Prof.ssa Rosa Penza  
– d.ssa Gabriella Aceto)
- Cerignola (FG) – P.O. G. Tatarella – U. Operativa  
Pediatrica (dr Roberto Bufo)



# ORPHANET: Centri per test genetici diagnostici (?) per la POH

## GERMANIA Sachsen WEIßWASSER

Molekulare Diagnostik der progressiven ektopischen  
Ossifikation (GNAS-Gen : Sequenzierung)

Praxis Dr. Mato Nagel

---

## FRANCIA BASSE NORMANDIE CAEN

Diagnostic en biologie moléculaire de l'ossification  
ectopique familiale (gène GNAS)

CHU Hôpital Clémenceau

# Centri italiani per test genetici per la POH

**MILANO**: Laboratorio di Endocrinologia, U.O. Endocrinologia e Diabetologia, Dipartimento di Scienze Mediche, Fondazione IRCCS Cà Granda Policlinico, Università degli Studi di Milano

Esegue le seguenti indagini:

1. Analisi di sequenza diretta degli esoni 1-13 del gene GNAS che codifica per la proteina Gs-alpha (POC, POH, PPHP, PHPIa)
2. Analisi di metilazione di GNAS e ricerca delle delezioni di STX 16 (PHPIb)
3. Analisi di sequenza dell'esone 8 per la ricerca di mutazioni attivanti (McCune-Albright)
4. Ricerca mutazione sugli alleli di origine paterna e materna
  - a. Su RNA: mutazione presente sul trascritto XL o A/B
  - b. Su DNA (paziente e genitori): analisi dei polimorfismi sui due alleli clonati della Gs-alpha

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup\_Search\_Simple.php?lng=IT&nkid=2516&Typ=Pat orphanet itala

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Norton Carte e dati di accesso

Preferiti Meteo.it Score24live.com Siti suggeriti Collegamento a SL373653 HotMail gratuita Personalizzazione collegamenti WindowsMedia

Orphanet: Ricerca per associazioni dei pazienti

Cerca Servizi per le associazioni dei pazienti Contatta altri pazienti Registra / Aggiorna la tua attività

Homepage » Associazioni dei pazienti » Cerca

Seleziona lingua

Stampare

Powered by Google Traduci

### RICERCA SEMPLICE

Nome della malattia

OK

(\*) campo obbligatorio

Paese

### ALTRE OPZIONI DI RICERCA

- > Elenco alfabetico
- > Nome dell'associazione

## :: 5 Risultato/i

**FINLANDIA** | Etelä-Suomen lääni | HELSINKI

- > Harvinaisten ihotautilien keskus
- > [Ulteriori informazioni](#)

**GRECIA** | ATTIKI | ATHENS

- > TO MELLON - Association of people with genetic disorders
- > [Ulteriori informazioni](#)

**ITALIA** | PUGLIA | CERIGNOLA

- > IPOHA - Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva - ONLUS
- > [Ulteriori informazioni](#)

**MAROCCO** | Rabat | RABAT

- > AMDG - Association Marocaine des Génodermatoses
- > [Ulteriori informazioni](#)

**POLONIA** | Gorzow Wielkopolski | POZNAŃ

- > GEN - Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi
- > [Ulteriori informazioni](#)

## W Websites in English

### **National Organization for Rare Disorders, USA [ ]**

[http://www.rarediseases.org/search/rdbdetail\\_abstract.html?disname=Progressive%20Osseous%20Heteroplasia%20%28POH%29](http://www.rarediseases.org/search/rdbdetail_abstract.html?disname=Progressive%20Osseous%20Heteroplasia%20%28POH%29)

Free access | American patient organisation | Additional information on the disease | General public

### **Progressive Osseous Heteroplasia Association, USA [ ]**

<http://www.pohdisease.org/>

Free access | American patient organisation | Additional information on the disease | General public

### **eMedicine.com, USA [ ]**

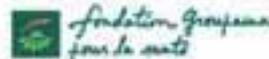
<http://www.emedicine.com/radio/topic336.htm>

Free access | Altro | Additional information on the disease | General public

### **Fondation Genevoise pour la formation et la recherche médicales, Suisse [ ]**

[http://www.gfmer.ch/genetic\\_diseases\\_v2/gendis\\_detail\\_list.php?cat3=550](http://www.gfmer.ch/genetic_diseases_v2/gendis_detail_list.php?cat3=550)

Free access | Public health agency | Iconography | Health professionals



http://www.ipohaonlus.org/index.php?option=com\_content&view=article&id=1&Itemid=2

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Norton - Carte e dati di accesso -

Preferiti Meteo.it Score24live.com Siti suggeriti Collegamento a SL373653 HotMail gratuita Personalizzazione collegamenti WindowsMedia

Dizionario d'ortografia e di pr... Orphanet: Registra la tua att... La malattia



# Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva

# ONLUS

**Benvenuti nel sito ufficiale dell'IPHA**

HOME COS'È LA POH IPOHA ONLUS AIUTA IPOHA LINKS NEWS CONTATTI

Pagina 1 di 4

## Inquadramento Nosografico e Diagnostico della Eteroplasia Ossea Progressiva

L'Eteroplasia Ossea Progressiva (POH) è una rarissima malattia a trasmissione autosomica dominante che interessa la differenziazione delle cellule mesenchimali durante lo sviluppo.

È caratterizzata da ossificazione eterotopica della cute e dei tessuti mesenchimali profondi con una tipica progressione dell'ossificazione dal derma medio agli strati più profondi. Colpisce quindi successivamente e progressivamente derma profondo, sottocute, fasce muscolari, muscoli, tendini e legamenti, risultando infine una malattia notevolmente invalidante.

Già presente e/o evidente alla nascita o nei successivi primissimi mesi di vita, si manifesta con la comparsa di un rash cutaneo rappresentato da lesioni nodulari compatte, dure, di consistenza lapidea, a grani di riso, talvolta aghiformi, puntute, isolate o raggruppate, che alla palpazione appaiono di consistenza ghiaiosa, proprio come se stessi palpando,

### Indice

- [La malattia](#)
- [Pagina2](#)
- [Pagina3](#)
- [Pagina4](#)
- [Tutte le pagine](#)

### MENU PRINCIPALE

- [Home](#)
- [Cos'è la POH](#)
- [Cenni storici](#)
- [La Malattia](#)
- [Consulenze mediche](#)
- [Manuale pratico](#)
- [Novità scientifiche](#)
- [IPOHA ONLUS](#)
- [Aiuta IPOHA](#)
- [Links](#)
- [News](#)

Ipoha in breve - Windows Internet Explorer

http://www.ipohaonlus.org/index.php?option=com\_content&view=article&id=116&Itemid=3

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Norton - Carte e dati di accesso -

Preferiti - Meteo.it - Score24live.com - Siti suggeriti - Collegamento a SL373653 - HotMail gratuita - Personalizzazione collegamenti - WindowsMedia

Dizionario d'ortografia e di pr... Orphanet: Registra la tua att... Ipoha in breve

 Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva **ONLUS**

**Benvenuti nel sito ufficiale dell'IPPHA**

HOME COS'È LA POH IPOHA ONLUS AIUTA IPOHA LINKS NEWS CONTATTI

**MENU PRINCIPALE**

- Home
- Cos'è la POH
- IPOHA ONLUS**
- Cenni storici
- Statuto
- Eventi
- Organigramma
- Aiuta IPOHA
- Links
- News
- Contatti

L'Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva nasce nel 2001 a Cerignola, in Italia, sulla spinta della organizzazione madre statunitense, la Progressive Osseous Heteroplasia Association - POHA, per avere un punto di riferimento europeo per i malati affetti da questa patologia invalidante caratterizzata da ossificazione dei tessuti connettivi, cioè da presenza di osso in regioni del corpo dove normalmente non si forma osso. Quest'osso si forma dapprima subito sotto la pelle e poi passa a interessare i tessuti sottocutanei, le fasce muscolari, i tendini, i legamenti e quindi i muscoli, portando ad invalidità progressiva e permanente.

L'IPPHA Onlus è una organizzazione senza fini di lucro che statutariamente persegue esclusivamente scopi di solidarietà sociale ed ha come finalità principale la diffusione delle informazioni in campo sociale e medico sulla Eteroplasia Ossea Progressiva (nome originale in Inglese: Progressive Osseous Heteroplasia, nota anche con l'acronimo di P.O.H.), rara e grave malattia invalidante, prefiggendosi il fine ultimo di contribuire al miglioramento delle condizioni di vita dei malati affetti da questa patologia ancora oggi orfana di terapia adeguata, ma anche dei malati affetti da patologie primitive similari dove sono presenti ossificazioni eterotopiche come la Fibrodiplosia Ossificante Progressiva, l'Osteodistrofia di Albright, l'Osteoma Cutis. Essa intende operare nei seguenti settori:

- Ricerca scientifica di particolare interesse sociale, promuovendo e supportando la ricerca scientifica e tecnologica nell'ambito della diagnosi e della terapia della P.O.H. e delle altre osteomatosi primitive atte a sviluppare terapie efficaci e

Internet 100%

start Microsoft Powe... Ipoha in breve ... Posta in arrivo ... materiale per r... IT 19:35

Eventi - Windows Internet Explorer

http://www.ipohaonlus.org/index.php?option=com\_content&view=article&id=14&Itemid=15

TRASCRIZIONE FONETICA

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Norton - Carte e dati di accesso -

Preferiti Meteo.it - Score24live.com - Siti suggeriti - Collegamento a SL373653 - HotMail gratuita - Personalizzazione collegamenti - WindowsMedia

Dizionario d'ortografia e di pr... Orphanet: Registra la tua att... Eventi



# Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea Progressiva

# ONLUS

## Benvenuti nel sito ufficiale dell'IPOHA

[HOME](#) [COS'È LA POH](#) [IPOHA ONLUS](#) [AIUTA IPOHA](#) [LINKS](#) [NEWS](#) [CONTATTI](#)

Qui di seguito manifesti, pieghevoli e foto dei vari meeting.

Mostra dal 20 al 28 Dicembre 2008

[Manifesto](#)

Meeting (1° Meeting Italiano Internazionale Congiunto su POH & FOP) del 20 e 21 marzo 2009:

[Pieghevole fronte](#)

[Pieghevole retro](#)

[Foto Meeting 20 e 21 marzo 2009](#)

[Articolo Cristina Bufò](#)

Relazioni Meeting:

[20 marzo 2009: Taruscio, Battista Papagni, Galluppi, Cali, Kaplan, Morhart, Boccardi, Ravazzolo](#)

[21 marzo 2009: Baldo, Bonifazi, Bufò, Cavallo Faienza, Mantovani, Mercuri, Moresco, TRC](#)

### MENU PRINCIPALE

- [Home](#)
- [Cos'è la POH](#)
- [IPOHA ONLUS](#)**
  - [Cenni storici](#)
  - [Statuto](#)
  - [Eventi](#)**
    - [Meeting 20 e 21 marzo 2009](#)
  - [Organigramma](#)
  - [Aiuta IPOHA](#)
- [Links](#)

http://www.ipohaonlus.org/index.php?option=com\_content&view=article&id=4&Itemid=5

Internet

100%

start Microsoft Powe... Eventi - Windo... Posta in arrivo... materiale per r... IT 19.36

giovedì 20 maggio 2010

11 Risultato/i

Partnership : Accademici = ■, Industria = ▲, Investitori finanziari = ●

- |   |  |
|---|--|
| FRANCIA   BASSE NORMANDIE   CAEN        | <ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>Lésions génétiques au locus GNAS1 et anomalies de l’empreinte parentale</b></li><li>➤ Université de Caen</li><li>➤ Laboratoire estrogènes et reproduction</li><li>➤ <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>  |
| GERMANIA   Baden-Württemberg   FREIBURG | <ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>Molekulare Grundlage der Skelettdysplasien</b></li><li>➤ Universitätsklinikum Freiburg</li><li>➤ Klinik I - Allgemeine Kinderheilkunde, Neonatologie und Jugendmedizin</li><li>➤ <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>   |
| GERMANIA   Bayern   ERLANGEN            | <ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>SKELNET : Charakterisierung von Skelettdysplasie Kandidatengenen</b></li><li>➤ Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg</li><li>➤ Humangenetisches Institut</li><li>➤ <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>   |
| GERMANIA   Bayern   ERLANGEN            | <ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>SKELNET : Analyse der Genotyp-Phänotyp Beziehung bei Skelettdysplasien durch Zellkultursysteme und rekombinante Protein-Technologie</b></li><li>➤ Medizinische Fakultät der Universität Erlangen-Nürnberg</li><li>➤ Experimentelle Medizin I</li><li>➤ <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul> |
| GERMANIA   Bremen   BREMEN              | <ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>SKELNET : Kooperativer Ansatz von Selbsthilfegruppen und Fachleuten zum Verständnis und zur Versorgung von Skelettdysplasien</b></li><li>➤ Bundesverband Kleinwüchsige Menschen und ihre Familien e.V.</li><li>➤ <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>                                       |
| GERMANIA   Nordrhein-Westfalen   ESSEN  | <ul style="list-style-type: none"><li>➤ <b>SKELNET : Chondrozyten-spezifische Gene als Teil des Signalnetzwerks Regulation der Chondrozyten Differenzierung</b></li><li>➤ Universität Duisburg-Essen</li></ul>   |

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ResearchTrials\_ResearchProjects\_Simple.php?ng=IT&nrId=2516 orphanet italia

File Modifica Visualizza Preferiti Strumenti ?

Norton - Carte e dati di accesso

Preferiti Meteo.it Score24live.com Siti suggeriti Collegamento a SL373653 HotMail gratuita Personalizzazione collegamenti WindowsMedia

Orphanet: Ricerca per malattia/gene

|   |  |
|---|--|
| <b>GERMANIA</b>   Nordrhein-Westfalen   ESSEN                       | <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; <b>SKELNET : Chondrocyten-spezifische Gene als Teil des Signalnetzwerks Regulation der Chondrocyten Differenzierung</b></li><li>&gt; Universität Duisburg-Essen</li><li>&gt; Abteilung Entwicklungsbiologie</li><li>&gt; <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul> |
| <b>GERMANIA</b>   Sachsen   WEIßWASSER                              | <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; <b>CNAS1-Gen : Duplikations- und Deletions-Analyse</b></li><li>&gt; Praxis Dr. Mato Nagel</li><li>&gt; Molekulargenetisches Labor</li><li>&gt; <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>   |
| <b>ITALIA</b>   LAZIO   ROMA  | <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; <b>GENESKIN: European network on rare genetic skin diseases (coordination)</b></li><li>&gt; Istituto Dermopatico dell'Immacolata - IRCCS</li><li>&gt; Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare</li><li>&gt; <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>        |
| <b>REGNO UNITO; GRAN BRETAGNA</b>   Greater London   LONDON         | <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; <b>Natural history and management in Skeletal Dysplasias</b></li><li>&gt; Great Ormond Street Hospital for Children</li><li>&gt; NE Thames Regional Genetics Service</li><li>&gt; <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>  |
| <b>REGNO UNITO; GRAN BRETAGNA</b>   Greater Manchester   MANCHESTER | <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; <b>ESDN: European Skeletal Dysplasia Network (coordination)</b></li><li>&gt; St Mary's University Hospital</li><li>&gt; Regional Molecular Genetics Service</li><li>&gt; <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>   |
| <b>SVEZIA</b>   Stockholms läns landsting   STOCKHOLM               | <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; <b>EURO-GENE-SCAN: European genetic disease diagnostics (coordination)</b></li><li>&gt; Karolinska Institute</li><li>&gt; Department of laboratory medicine</li><li>&gt; <a href="#">Ulteriori dettagli</a></li></ul>   |



# COSA DOBBIAMO SAPERE

- **Esiste una malattia rara con ossificazioni eterotopiche notevolmente invalidante**
- **Se si conosce è abbastanza facile da diagnosticare da parte del Neonatologo, Pediatra e Dermatologo Pediatra seguendo i criteri diagnostici descritti**
- **Non ha terapia al momento**
- **C'è bisogno ancora di molta ricerca per dare risposte a questi malati**
- **La ricerca sulle vie metaboliche dell'ossificazione può essere utile a tante altre malattie più comuni**



# Ma anche...

- Che questa malattia non è ancora riconosciuta dallo stato Italiano
- Che ha bisogno di centri di riferimento nazionali ma anche internazionali per l'esiguità dei pazienti
- Che i centri di riferimento spesso sono difficili da reperire, e che molti si propongono senza esperienza specifica
- Che solo le associazioni possono tessere la rete delle referenze sulle malattie rare (il “patuto” meglio del “saputo”)



?

# Cosa Possiamo fare di più?!?

Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea  
Progressiva ONLUS

?

# Cosa Possiamo fare di più?!?

1. Versamento su c.c. postale n. 30708853
2. Bonifico bancario a BancoPosta  
IBAN:IT82 K076 0115 7000 0003 0708  
853 (deducibile/detraibile in sede di dichiarazione dei redditi: + *dai* – *versi!*)
3. “5 per mille” inserendo nella dichiarazione dei redditi alla voce “5 per mille” il codice fiscale n. **90017210718** (*non ti costa nulla, ma dai tanto!*)

Associazione Italiana per l'Eteroplasia Ossea  
Progressiva ONLUS