

Rete dei Presidi per le Malattie Rare

Conferenze dei Presidi per la definizione dei percorsi diagnostico-terapeutici

La Regione Toscana, in collaborazione con la Fondazione G. Monasterio CNR-Regione Toscana, il Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare e le strutture di coordinamento per la rete dei presidi delle malattie rare, organizza anche nel 2012 una serie di Conferenze dei Presidi volte alla definizione dei percorsi assistenziali di rete per le patologie rare e alla contestuale implementazione del Registro Toscano Malattie Rare.

I percorsi dovranno inquadrare i ruoli che ogni singolo presidio/unità operativa potrà svolgere nella rete, ivi compresa la possibilità di certificazione diagnostica ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione.

Alle Conferenze dei Presidi partecipano i responsabili delle unità operative coinvolte nella gestione dei pazienti affetti dalla patologia rara cui sarà dedicata la Conferenza, i rappresentanti delle associazioni dei pazienti e i referenti per la medicina di base.

Il percorso di rete elaborato in sede di Conferenza dei Presidi, a valle del parere di competenza da parte delle Direzioni Aziendali e del Consiglio Sanitario Regionale, diventerà il percorso di riferimento regionale per i pazienti.

Le unità operative assenti alla Conferenza non saranno incluse nel percorso di rete condiviso in quella sede, ma potranno accedere al percorso in una successiva fase di aggiornamento.

Oltre ai responsabili delle unità operative potranno partecipare gli specialisti collaboratori coinvolti direttamente.

Responsabile gruppo di coordinamento:

*Prof.ssa Maria Alice Donati
Resp. Struttura Malattie Metaboliche e
Muscolari Ereditarie, AOU Meyer, Firenze*

Segreteria Scientifica:

*Prof.ssa Annalisa Santucci, Dipartimento di Biotecnologie,
Chimica e Farmacia, Università degli Studi, Siena*

Segreteria Organizzativa:

*Maria Cristina Imiotti
Fondazione G. Monasterio CNR-Regione
Toscana/IFC-CNR, Pisa
tel 050 3152110 email: crisim@ifc.cnr.it*

Programma della giornata

- 9.30** *Registrazione dei partecipanti*
- 10.00** *Saluti di benvenuto*
- 10.10** *Il network internazionale per lo studio dell'alcaptonuria
A. Santucci (Università degli Studi, Siena)*

Prima Sessione

Moderatori:

- 10.15** *Malattie genetico-metaboliche e coinvolgimento
osteo-articolare
M.A. Donati (AOU Meyer, Firenze)*
- 10.30** *Fisiopatologia dell'alcaptonuria
A. Santucci (Università degli Studi, Siena)*
- 10.45** *I modelli in vitro ed ex vivo dell'alcaptonuria
D. Braconi (Università degli Studi, Siena)*
- 11.00** *Calcoli prostatici in un paziente alcaptonurico
L. Millucci (Università degli Studi, Siena)*
- 11.15** *Effetto del fondatore della mutazione G360R nel gene HGD
nell'alcaptonuria
B. Porfirio (Università degli Studi, Firenze)*
- 11.30** *Pausa caffè*
- 11.45** *La diagnosi genetica ed il database genetico
A. Zatkova (Slovak Academy of Sciences, Bratislava, SK)*
- 12.00** *Uno screening neo-natale per l'alcaptonuria
V. Micheli (Università degli Studi, Siena)*
- 12.15** *Registri di pazienti e biobanche: strumenti chiave per la
ricerca sulle malattie rare
M. Ensinì (Eurordis, Paris, F)*

- 12.30** *Il contributo scientifico del Centro Nazionale Malattie Rare ISS
D. Taruscio (Istituto Superiore di Sanità, Roma)*
- 12.45** *Discussione*
- 13.00** *Pausa pranzo*

Seconda Sessione

Moderatori:

- 14.00** *The European Clinical Trial with Nitisinone
L. Ranganath, Royal University Hospital Liverpool, UK)*
- 14.15** *L'assistenza ai malati di alcaptonuria in Italia: situazione
attuale e prospettive future
A. Mannoni (Ospedale Palagi, ASL 10, Firenze)*
- 14.30** *Aspetti clinici e nuove prospettive per la terapia
dell'alcaptonuria
M. Galeazzi (Università degli Studi, Siena)*
- 14.45** *The view from the patient groups: the AKU Society and
ALCAP
N. Sireau (AKU Society, Cambridge, UK)*
- 15.05** *Alkaptonuria in North America
D. Higgins (AKU Society North America, San Francisco, USA)*
- 15.20** *AimAKU, l'Associazione italiana dei malati di alcaptonuria
S. Sestini (Università degli Studi, Siena)*
- 15.35** *Conclusioni
R. Marcolongo (Università degli Studi, Siena)*
- 16.00** *Compilazione dei questionari ECM
Discussione ed incontro con i pazienti*



www.regione.toscana.it/salute



Malattie rare: Conferenze dei Presidi Percorsi diagnostico-terapeutici

REGIONE
TOSCANA



XXVII Conferenza

La centralità della Toscana nella
ricerca mondiale su una
malattia rara: l'Alcaptonuria

Mercoledì 3 ottobre 2012

Aula Magna CTO
Largo Palagi, 1 - Firenze

