

Malattie rare, l'Alcaptonuria: un convegno della Regione per fare il punto su cause e terapie

Scritto da **Lucia Zambelli** martedì 2 ottobre 2012 alle 15:13

FIRENZE – L'Alcaptonuria è una malattia rarissima, per la quale gli studi dei ricercatori toscani e dell'Università di Siena sono all'avanguardia nel mondo. Per fare il punto sulle ultime ricerche su cause e terapie, Regione Toscana, in collaborazione con la Fondazione Gabriele Monasterio, il Forum delle associazioni toscane malattie rare e le strutture di coordinamento per la Rete dei presidi delle malattie rare, hanno organizzato un convegno, **“La centralità della Toscana nella ricerca mondiale su una malattia rara: l'Alcaptonuria”**, che si terrà domani, **mercoledì 3 ottobre**, nell'**Aula Magna dell'Azienda ospedaliero-universitaria di Careggi**, durante la XXVII Conferenza dei Presidi.

L'Alcaptonuria è data da un accumulo di acido omogentisico, che provoca una patologia articolare invalidante. Al momento, l'Università di Siena è l'unico centro in Italia in cui si svolgono studi di base sulla malattia e in cui si avviano terapie innovative. La patologia è poco studiata specialmente dal punto di vista molecolare, settore in cui si è distinto il gruppo di studio della professoressa Annalisa Santucci, dell'Ateneo senese. Le ricerche, uniche a livello internazionale, hanno ricevuto ampi consensi dalla comunità scientifica. La collaborazione con il reumatologo professor Mauro Galeazzi, che ha provveduto alla registrazione del maggior numero dei casi di alcaptonuria in Toscana e in Italia, ha permesso di condurre studi di base che promettono di portare alla scoperta di nuove terapie.

Inoltre, a Siena è nata e ha sede Aimaku (Associazione italiana malati di alcaptonuria), che mette in contatto i pazienti tra loro e con i centri medici, e collabora con le altre associazioni europee e americane.

I ricercatori senesi, assieme ad Amaku, a numerosi ricercatori e medici italiani e stranieri, parteciperanno alla giornata fiorentina, nel corso della quale incontreranno i rappresentanti delle associazioni dei malati europei e americani e alcuni pazienti.

Guarda il programma della giornata sul sito dell'associazione dei malati di alcaptonuria: **www.aimaku.it**