

Presidenti del Convegno
Annalisa Santucci (Siena)
Sylvia Sestini (Siena)

Comitato Scientifico
Maria Alice Donati (Firenze)
Antonio Federico (Siena)
Mauro Galeazzi (Siena)
Barbara Marzocchi (Siena)
Domenica Taruscio (Roma)
Andrea Zatkova (Bratislava)

Comitato Organizzatore
Giulia Bernardini (Siena)
Daniela Braconi (Siena)
Federico Galvagni (Siena)
Michela Geminiani (Siena)
Lia Millucci (Siena)
Maurizio Orlandini (Siena)

Relatori e Moderatori
Marco Bardelli (siena)
Daniela Braconi (Siena)
Antonio Federico (Siena)
Anna Ferretti (Siena)
Georgios Filippou (Siena)
Bruno Frediani (Siena)
Mauro Galeazzi (Siena)
Dario Gambera (Siena)
Giuseppe Greco (Siena)
Fabio Maria Mattei (Siena)
Vanna Micheli (Siena)
Lia Millucci (Siena)
Federico Perfetto (Firenze)
Berardino Porfirio (Firenze)
Marco Prosdocimi (Milano)
Annalisa Santucci (Siena)
Enrico Selvi (Siena)
Sylvia Sestini (Siena)
Ottavia Spiga (Siena)
Domenica Taruscio (Roma)
Stefano Trovarelli (Siena)
Bruno Valentini (Siena)
Andrea Zatkova (Bratislava)

Con il patrocinio di:

REGIONE



TOSCANA

COMUNE DI SIENA

CESVOT
CENTRO SERVIZI VOLONTARIATO TOSCANA

Coordinamento
Aziendale AOUS

RESEARCH Life

UNIAMO
FEDERAZIONE ITALIANA
MALATTIE RARE
ONLUS
Rare Diseases Italy



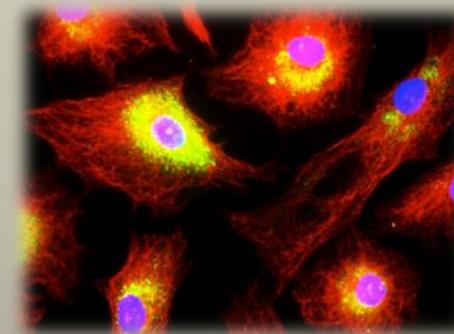
FORUM ASSOCIAZIONI
TOSCANE
MALATTIE RARE

aim **AKU**
aimaku.it
ASSOCIAZIONE ITALIANA MALATTIE ALICANTONURIA



Azienda Ospedaliera
Universitaria Senese

Complesso Ospedaliero
di Rilevo Nazionale e di Alta Specializzazione
Ospedale Santa Maria alle Scotte



Coordinamento Aziendale AOUS Malattie Rare

Focus sulla prima malattia genetica: l'Alcaptonuria

Siena
30 settembre 2015

Auditorium
Presidio Didattico Università
Ospedale Santa Maria alle Scotte
Viale Bracci
Siena



DIPARTIMENTO DI BIOTECNOLOGIE,
CHIMICA E FARMACIA



Programma

8.30 Registrazione dei partecipanti

9.00 Saluti di benvenuto:

Anna Ferretti (Assessore Sanità, Politiche Sociali, Casa - Siena)

Viro Pacconi (Presidente della delegazione territoriale)

I sessione - Moderatori: S. Sestini, A. Zatkova

9.15 Annalisa Santucci (Siena): La ricerca nazionale ed internazionale sull'alcaptonuria

9.30 Gianfranco Biolcati (Roma): Introduzione all'alcaptonuria

9.45 Vanna Micheli (Siena): Diagnosi

10.00 Berardino Porfirio (Firenze): Genetica

10.15 Georgios Filippou (Siena): Ruolo dell'*imaging* nell'alcaptonuria

10.30 Marco Bardelli (Siena): Un percorso diagnostico terapeutico per l'alcaptonuria

10.45 Discussione

11.00 *Coffee break*

II sessione - Moderatori: A. Santucci, F. M. Mattei

11.30 Sylvia Sestini (Siena): aimAKU: la parola ai pazienti

11.45 Antonio Federico (Siena): Il Coordinamento delle Malattie Rare a Siena

12.00 Dario Gambera (Siena): Chirurgia ortopedica – Case report

12.15 Stefano Trovarelli (Siena): Aspetti urologici – Case report

12.30 Discussione

12.45 Saluti della dott.ssa Domenica Taruscio (Direttore del Centro Nazionale Malattie Rare, CNMR, dell'Istituto Superiore di Sanità)

13.00 Lunch

III sessione - Moderatori: M. Galeazzi, B. Frediani

14.00 Saluti della dott.ssa Maria Alice Donati (Coordinatore regionale Malattie del Metabolismo in età pediatrica, Malattie metaboliche e muscolari ereditarie, AOU Meyer)

14.15 Giuseppe Greco (Siena): Aspetti oculistici

14.30 Enrico Selvi (Siena): Artropatia occronotica: infiammatoria o degenerativa?

14.45 Andrea Zatkova (Bratislava): Database delle mutazioni di HGD

15.00 Ottavia Spiga (Siena): Molecular modelling di HGD

15.15 Daniela Braconi (Siena): DevelopAKUre: la sperimentazione clinica con nitisinone

15.30 Federico Perfetto (Firenze): L'amiloidosi secondaria

15.45 Lia Millucci (Siena): Amiloidosi secondaria in alcaptonuria

16.00 Marco Prosdocimi (Milano): Rare Partners

16.15 Discussione e Conclusioni

16.30 Verifica ECM

In parallelo incontro medici-pazienti

La partecipazione al convegno è **gratuita**, l'iscrizione è **obbligatoria** e accettata fino all'esaurimento dei posti disponibili.

L'iscrizione è effettuabile tramite il sito <http://formazione.sigmainformatica.com> e disponibile nel portale dell'AOUS <http://www.ao-siena.toscana.it>, (spazio arancio – Area della Formazione)

Segreteria organizzativa
0577585549-5528

Il convegno è incluso nel Piano Formativo dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese secondo il Programma di Educazione Continua in Medicina del Ministero della Salute; in fase di accreditamento presso la Regione Toscana.

L'accREDITAMENTO ECM è previsto per le seguenti figure professionali: medico, farmacista, biologo, assistente sanitario, dietista, fisioterapista, infermiere, ortottista, tecnico audiometrista, tecnico di laboratorio biomedico, MMG, specialista ambulatoriale.