









Firenze 3 ottobre 2012 Padiglione didattico Careggi

Segreteria scientifica

Prof. Annalisa Santucci Università degli Studi di Siena Dipartimento di Biotecnologie annalisa.santucci@unisi.it

Prof. Sylvia Sestini aimAKU info@aimaku.it

Programma

Benvenuto: Ceciia Berni Regione Toscana

Maria Alice Donati (Unifi): Malattie genetico-metaboliche e coinvolgimento osteo-articolare

Annalisa Santucci (Unisi): Il network FindA KUre e la dimensione internazionale della ricerca sull'alcaptonuria

Daniela Braconi (Unisi): I modelli in vitro ed ex vivo dell'alcaptonuria: uno strumento per la comprensione dei meccanismi fisiopatologici

Lia Millucci (Unisi): Calcoli prostatici in un paziente alcaptonurico

Berardino Porfirio (Unifi): Effetto fondante della mutazione G360R nel gene HGD nell'alcaptonuria Andrea Zatkova (Bratislava): La diagnosi genetica ed il database genetico

V anna Micheli (Unisi): Uno screening neonatale per l'alcaptonuria

Monica Ensini (Eurordis, Paris): Farmaci orfani e malattie rare a livello europeo

Domenica Taruscio (ISS): titolo da definire

Alessandro Mannoni (Azienda Sanitaria di Firenze): L'assistenza ai malati di alcaptonuria in Italia: situazione attuale e prospettive future

Mauro Galeazzi / Enrico Selvi (Unisi): A spetti dinici e nuove prospettive per la terapia dell'alcaptonuria

Lakshimiryan Ranganath (Liverpool): The European Clinical Trial with nitisinone

Sylvia Sestini (Unisi): aimA KU, l'associazione italiana dei malati di alcaptonuria

Nick Sireau (Cambridge): AKU Society, from support to fund raising

Serge Sireau (Paris) : A LCA P, A ssociation pour la lotte contre l'alcaptonurie

Wendy Introne (NIH, Bethesda): A KU research at NIH and cardiovascular aspects

Denise Higgins (San Francisco): AKU Society North America

Roberto Marcolongo: Condusioni