

Siena Workshop

Università di Siena

Dipartimento di Biotecnologie
Chimica e Farmacia

FEBS
Science & Society



Siena Workshop

ApreciseKUre digital ecosystem: la prima malattia genetica indica la via verso la medicina di precisione

How the first human genetic disease may show the way toward Precision medicine
The case of the ultra-rare disease Alkaptonuria and ApreciseKUre digital ecosystem

giovedì 16
dicembre
ore 9

Auditorium
Center Research
Medicine

Toscana Life Sciences

modalità ibrida

9.00-9.20

Introduzione

Annalisa Santucci, Università degli Studi di Siena e Consiglio Direttivo SIB
Andrea Paolini, Direttore generale Fondazione TLS

Saluti istituzionali

Francesco Frati, Magnifico Rettore dell'Università degli Studi di Siena
Antonio Mazzeo, Presidente Consiglio Regionale, Regione Toscana
Fabrizio Landi, Fondazione TLS
Isabel Varela Nieto, FEBS Science and Society
Raffaele Porta, Consiglio Direttivo SIB e FEBS Science and Society
Luigi De Mossi, Sindaco di Siena

9.20-11.00

La ricerca @DBCF Unisi

Annalisa Santucci - AKU
Andrea Zatkova, Accademia delle Scienze, Bratislava - Genetica
Serena Milella, Martina Rossi, Giorgia Scavello - Biologia e patologia cellulare
Andrea Bernini - Metabolomica
Daniela Braconi - Nitisinone
Giulia Bernardini, Alfonso Trezza, Fabrizio Manetti, Elena Petricci - Analoghi funzionali del nitisinone
Anna Visibelli, Vittoria Cicaloni - ApreKure
Ottavia Spiga - Intelligenza artificiale, malattie rare e medicina di precisione

Break

11.20-12.15

La clinica

Bruno Frediani, Unisi e AOUS - Clinica di AKU
Barbara Marzocchi, DBCF Unisi e AOUS - Il PDTA per AKU
Marco Bardelli, AOUS - Il protocollo terapeutico con nitisinone
Lakshminarayan Ranganath, Royal Liverpool University Hospital - UK AKU reference center

12.15-12.35

I pazienti

Sylvia Sestini, aimAKU
Maurizio Scarpa, MetabERN
Nick Sireau, AKU Society
Serge Sireau, ALCAP
Leona Wagner, DSAKU
Denise Higgins, NAKU
Annalisa Scopinaro, Presidente NIAMO

12.35- 13.1

Le istituzioni - Tavola rotonda - Malattie rare e medicina di precisione

Simone Bezzini, Assessore Sanità Regione Toscana
Cristina Scaletti, Rete regionale delle malattie rare e difetti congeniti, Regione Toscana
Cecilia Berni, Rete regionale delle malattie rare e difetti congeniti, Regione Toscana
Antonio Davide Barretta, Direttore generale AOUS
Francesco Dotta, Advisory board Rete regionale delle malattie rare, Presidente CREMEP
Valter Fraccaro, Presidente SAIHUR
Sylvia Sestini, Presidente Forum Toscano Malattie Rare e MetabERN
Cristina Tinti, Fondazione TLS, EAMP

13.15-13.30

Conclusioni

Francesca Appolloni, Assessore Sanità Comune di Siena
Annalisa Santucci, Università degli Studi di Siena
Andrea Paolini, Fondazione TLS

Lunch

14.30-17.00

Incontro medici-pazienti

aimAKU, Bruno Frediani, Marco Bardelli, Giuseppe Greco, Dario Gambera, Gabriella Iacomelli, Luana Peruzzi

Ottavio Rosati, Psicoterapeuta - Uso terapeutico dello psicodramma
Federico Biliotti, Psicoterapeuta

Streaming su pagina Facebook DBCF e canale YouTube DBCF

Partecipano le scuole Monna Agnese e Sarrocchi di Siena, scuole superiori di Grosseto e ITS VITA

Lancio della campagna di crowdfunding per aimAKU