



Associazione Per i Pazienti con Ipoparatiroidismo

## Ipofosfatasia, Malattia di Gaucher, Ipoparatiroidismo: rare ma non troppo. Un convegno a Firenze per conoscerle

*Firenze, 27 marzo 2017*

In parallelo al 17° Congresso WCO-IOF-ESCEO, tenutosi a Firenze dal 23 al 26 marzo, la Fondazione FIRMO ha organizzato nell'auditorium dell'Hotel Albani di Firenze una **giornata di studio dedicata alle Malattie Rare**.

I numerosi intervenuti, hanno potuto ascoltare gli interventi dei più esperti scienziati relativamente alla **Ipofosfatasia**, alla **Malattia di Gaucher** e all'**Ipoparatiroidismo**, i quali si sono avvicendati nell'illustrare i diversi aspetti delle patologie, la loro genesi, incidenza e sintomatologia, senza tralasciare uno sguardo sulle più recenti scoperte e prospettive per la cura.

Un primo significativo dato emerso è il fatto che, in generale, ogni volta che ci si sofferma ad osservare con occhio più attento queste malattie, si scopre che esistono **moltissimi casi non riconosciuti**: complice la **sintomatologia varia**, che a volte rende difficile ai non specialisti di focalizzare la malattia, ma complice anche la **scarsa diffusione di notizie e informazioni** relativamente a queste patologie. Sono dunque indispensabili eventi come questo, che contribuiscono a

APPI – Associazione Per i Pazienti con Ipoparatiroidismo

c/o F.I.R.M.O. Fondazione Raffaella Becagli

Via Reginaldo Giuliani 195/A • I-50141 Firenze • Italia • T +39 055 2336 663 F +39 0552306919

appi@fondazionefirmo.com



Associazione Per i Pazienti con Ipoparatiroidismo

mantenere alta l'attenzione su patologie le quali, pur essendo definiti 'rare' riguardano, nel complesso **milioni di persone in tutto il mondo**.

Come ci ha spiegato la Professoressa **Maria Luisa Brandi**, Presidente FIRMO, la Fondazione considera l'impegno verso le malattie rare un **dovere morale**, oltre che un investimento indispensabile per la scienza: attraverso l'approfondimento dell'epidemiologia, nonché delle cause che le generano e dei meccanismi attraverso i quali queste malattie si presentano, si riesce non solo a verificare che spesso sono meno rare di quanto si pensi, ma si arrivano a **comprendere meglio** alcuni processi ancora non perfettamente chiariti della **nostra fisiologia**.



Associazione Per i Pazienti con Ipoparatiroidismo

## **Programma della giornata di studio Malattie Rare:**

### IPOFOSFATASIA

Fisiologia del processo di mineralizzazione

*Maria Luisa Brandi*

Espressione clinica dell'ipofosfatasia nel bambino

*Stefano Stagi*

Ipoposfatasia nell'adulto

*Francesco Conti*

### MALATTIA DI GAUCHER

Malattia di Gaucher: fenotipo e trattamento farmacologico

*Silvia Linari*

Complicanze ossee della Malattia di Gaucher

*Gemma Marcucci*

Analisi Genetico Molecolare

*Laura Masi*

### IPOPARIROIIDISMO

Epidemiologia dell'Ipoparatiroidismo

*Luisella Cianferotti*

Eziopatologia dell'Ipoparatiroidismo

*Laura Masi*

Unmeet Need Ipoparatiroidismo

*Maria Luisa Brandi*

APPI – Associazione Per i Pazienti con Ipoparatiroidismo

c/o F.I.R.M.O. Fondazione Raffella Becagli

Via Reginaldo Giuliani 195/A • I-50141 Firenze • Italia • T +39 055 2336 663 F +39 0552306919

[appi@fondazionefirmo.com](mailto:appi@fondazionefirmo.com)