STATI GENERALI DELLE MALATTIE RARE

UN ANNO DOPO

Diritto alla salute e sostenibilità del sistema

18 Dicembre 2013

Roma

Prof.ssa Maria Luisa Brandi

F.I.R.M.O

Fondazione Italiana ricerca malattie ossee

Fondazione onlus fondata in memoria di Raffaella Becagli.

Prof.ssa Maria Luisa Brandi
-Presidente FIRMO
-Responsabile, per la Regione Toscana, del Centro di Coordinamento malattie rare dell'osso.



OBIETTIVO

la lotta contro le malattie metaboliche dello scheletro!

numerose sono le iniziative che la Fondazione promuove per la ricerca in campo diagnostico per queste patologie, supportando attività quali:

-Dottorati di ricerca
-Master Universitario di II livello
-Progetti di ricerca (assegni e borse di studio)

Le malattie metaboliche dell'osso sono numerose, circa 200, possono causare :

-semplici anomalie

-alterazioni nell'accrescimento e nel modellamento dell'osso

Alcune delle patologie:

-Osteogenesi Imperfetta

-Calcinosi Tumorale

-Osteopetrosi

-Osteocondrodisplasie congenite

-Osteodistrofie congenite……

necessitano di una Rete dei servizi che permetta loro un equo accesso alle prestazioni ed ai servizi sanitari appropriati.

La rarità di tali patologie, con le loro implicite difficoltà, e la peculiarità di essere trasmissibili geneticamente hanno ulteriormente suscitato l' interesse e l'impegno di **FIRMO**

con donazioni al laboratorio di genetica dell' Unità di Malattie del Metabolismo Minerale ed Osseo, ciò ha permesso l'identificazione di nuove mutazioni in questi pazienti

durante il congresso dell'International Osteoporosis Foundation (IOF) 2010 abbiamo presentato la scoperta di tre differenti mutazioni genetiche nei geni FGF23, GALNT3 e Klotho nei pazienti affetti da Calcinosi Tumorale Familiare

aprendo la strada alla messa a punto di diagnosi e terapie specifiche per patologie ad oggi per lo più incurabili.

-sito “**OSTEORARE”** per i malati affetti da queste rare patologie, nel quale i pazienti e/o i loro familiari possano trovare informazioni a loro necessarie e rapportarsi anche con il personale medico dedicato.

-Coordinamento dell’International Osteoporosis Foundation (IOF) ha creato un Gruppo di lavoro sulle Malattie Rare dell’Osso, nato nel 2010 per l’esigenza di studiare queste patologie anche a livello internazionale

Cosa chiediamo:

-Maggiori aiuti da parte delle istituzioni

-Maggiore attenzione da parte dei mass media per diffondere e migliorare la conoscenza di tali patologie

GRAZIE PER L'ATTENZIONE

