



LE MALATTIE NEFROLOGICHE RARE: CONOSCERLE PER PREVENIRLE E SVILUPPARE TERAPIE INNOVATIVE

STRUTTURE PROPONENTI

DAI Innovazione, sperimentazione e ricerca clinica traslazionale

UOC Genetica Medica

ALTRE STRUTTURE AZIENDALI COINVOLTE

DAI Emergenza-urgenza e dei trapianti

UOC Nefrologia, dialisi e trapianti

ALTRI SOGGETTI COINVOLTI

ERN ERKNet

Associazione sindrome di Alport (A.S.A.L. Onlus)

TIPOLOGIA DI INIZIATIVA



PRINCIPALI OBIETTIVI

Promuovere la **conoscenza** della sindrome di Alport legata al cromosoma X, autosomica recessiva e autosomica dominante

Facilitare la precoce **identificazione** della malattia con un particolare focus sul coinvolgimento audio/visivo e sulle forme atipiche

Diffondere la conoscenza sullo stato attuale della **ricerca** sulla malattia

Informare sulle prospettive in ambito di terapie avanzate quali **terapia genica** e in particolare *gene editing*

MODALITÀ DI SVOLGIMENTO

L'iniziativa prevede l'organizzazione di un incontro trasversale, della durata di mezza giornata, con il coinvolgimento dell'associazione A.S.A.L. Onlus e la partecipazione di: i. clinici afferenti a quelle specializzazioni direttamente coinvolte nella gestione degli aspetti clinici della sindrome (Nefrologi, oculisti, otorinolaringoiatri); ii. altre figure professionali coinvolte nella gestione e nel monitoraggio dei pazienti; iii. ricercatori coinvolti nella ricerca sui meccanismi alla base della sindrome e nello sviluppo di approcci terapeutici avanzati. Il nostro centro aderisce alla rete europea *European Reference Networks (ERNs)*, e in particolare alla **European Rare Kidney Disease Reference Network (ERKNET)**.

L'incontro sarà aperto a tutta la comunità ospedaliera e universitaria e sarà diviso in due fasi:

- una serie di brevi interventi da parte di clinici, terapisti, ricercatori e famiglie. Scopo di questa prima parte sarà condividere tra i partecipanti un quadro a tutto tondo relativamente allo stato dell'arte e alle prospettive presenti e future in ambito clinico e di ricerca. Sarà inoltre dedicato spazio alle testimonianze dirette delle famiglie;
- seguirà una tavola rotonda in cui si farà il punto su quanto discusso nella sessione precedente e si discuteranno gli approcci da implementare per una più efficace presa in carico e gestione dei pazienti e per favorire approcci di ricerca condivisi che mettano insieme le varie figure professionali.

