

**Direttore Dr.ssa Laura Masi**

## **Equipe**

Luisella Cianferotti

Federica Cioppi

Lisa Di Medio

Gemma Marcucci

Laura Masi

Letizia Vannucci

Gianna Galli(biologo)

L'attività della struttura è rivolta alla diagnosi e cura delle malattie metaboliche dell'osso: osteoporosi primitive e secondarie, disordini rari primitivi dello scheletro, malattie sistemiche con coinvolgimento scheletrico e dei Tumori Endocrini Ereditari.

La struttura fa parte dell' European Reference Network on Rare Endocrine Conditions (ENDOERN), dell' European Reference Network on rare bone diseases (ERN BOND) e del presidio di Rete della Regione Toscana per le malattie rare come struttura di coordinamento delle malattie rare dell'osso dell'AOU Careggi.

La SOD è stata riconosciuta come Centro di Riferimento Regionale sui tumori ereditari (delibera N. 437 del 19.04.1999).

## **Visite Malattie metabolismo minerale e osseo con Quesito Diagnostico**

Informazioni

## **Attività**

- Infusioni di bisfosfonati per il trattamento di patologie metaboliche dello scheletro
- Test dinamici per la diagnosi di tumori endocrini ereditari
- Ambulatorio di I e II livello per le malattie metaboliche dello scheletro
- Ambulatorio condiviso con Ortopedia Oncologica per pazienti con malattie rare dello scheletro
- Ambulatorio CORD per pazienti con neoplasia endocrina multipla e pazienti oncologici in terapia antiormonale

## **Sedi di attività**

- Ambulatorio e Day hospital Malattie del metabolismo minerale e osseo Day Service

## **Percorsi Diagnostico Terapeutici (PDTA)**

- PDTA per iperparatiroidismo e Neoplasia Endocrina Multipla tipo 1
- PDTA per fratture vertebrali / PDTA per pazienti con fratture vertebrali sottoposti a vertebroplastica
- PDTA per osteogenesi imperfetta
-

# MALATTIE DEL METABOLISMO MINERALE E OSSEO

---

PDTA per Displasia Fibrosa Ossea

•

PDTA per Calcinosi Tumorale

•

PDTA per pazienti con carcinoma mammario in terapia antiormonale

## Attività di laboratorio

Preparazione campioni di pazienti inseriti in studi clinici controllati e gestione di farmaci studi clinici.

## Studi clinici

- A Phase 3b Open-label Study of the Anti-FGF23 Antibody, Burosumab (KRN23) in Adult Patients with X-linked Hypophosphatemia (XLH) - sponsor: Kyowa Kirin Pharmaceutical Development
- Studio randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, adattativo per valutare il miglioramento dei sintomi e il controllo metabolico tra soggetti adulti affetti da ipoparatiroidismo sintomatico trattati con ormone paratiroideo ricombinante umano [rhPTH(1-84)] sponsor: Shire
- Registro osservazionale internazionale, multicentrico, prospettico, non interventistico per i pazienti affetti da Ipofosfatemie legata all'X (XLH)- sponsor:Kyowa Kirin International
- Paradigm : Physicians advancing disease Knowledge in Hypoparathyroidism): a registry for patients with chronic hypoparathyroidism. Sponsor: Shire
- An observational longitudinal prospective long-term registry of patients with hypophosphatasia. Sponsor: Alexion
- Uso compassionevole di Burosumab (Crysvita-Kyowa Kirin S.) in pazienti affetti da Osteomalacia Oncogenica
- Uso di Asfotase Alfa (Strensiq- Alexion Pharma Italy S.r.l.) per pazienti affetti da Ipofosfatasi