Malattie del metabolismo minerale e osseo

Descrizione

Direttore Dr.ssa Laura Masi
sostituto Dr.ssa Federica Cioppi

Équipe

Luisella Cianferotti

Federica Cioppi

Lisa Di Medio

Gemma Marcucci

Letizia Vannucci

Gianna Galli (biologo)

Questa struttura afferisce al Dipartimento Neuromuscoloscheletrico e organi di senso.

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 stuttura 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 turmori 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

Sede di attività

- Ambulatorio e Day hospital Malattie del metabolismo minerale e osseo e 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
- 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 per i pazienti affetti da Ipofosfatemie legata all'X (XLH)- sponsor:Kyowa Kirin International
- Paradighm : Physicians advancing disease Knowledge in Hypoparathyroidism): a registry for patients with chrionic hypoparathyroidism. Sponsor: Shire
- An observational longitudinal prosepective 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 Ipofsofatasia

Altre informazioni

- Osteogenesi imperfetta (opuscolo)