

Giornata
Mondiale delle
Malattie Rare



RARE DISEASE DAY®

27 FEBBRAIO
2026
ORE 17.00

ALCAPTONURIA

la prima malattia genetica
e le sue sfide di oggi

ACCADEMIA dei
FISIOCRITICI

Saluti

Giuseppe Manganeli

Presidente Accademia dei Fisiocritici

Giuseppe Giordano

Assessore alla Sanità del Comune di Siena

coordina

Annalisa Santucci

aimAKU: la sua storia

Sylvia Sestini

Università di Siena & aimAKU

ApreciseKUre

Anna Visibelli

Università di Siena

Alcaptonuria, la clinica

Bruno Frediani

Università di Siena e AOU Senese

Microbioma e AKU: un progetto

Bianca Roncaglia

Università di Siena

Il PTDA-Percorso Diagnostico

Terapeutico Assistenziale a Siena

Barbara Marzocchi e Luana Peruzzi

Università di Siena e AOU Senese

Nuovi modelli AKU

Pierfrancesco Mastroeni

Università di Siena

La ricerca

Annalisa Santucci

Università di Siena & aimAKU

*Case study AKU per la comprensione
del meccanismo di HGD*

Alfonso Trezza

Università di Siena

La genetica

Andrea Zatkova

Accademia Slovacca delle Scienze

in diretta su

canale youtube **FisiocriticiSiena**



ACCADEMIA dei
FISIOCRITICI 1691



UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240



RARE DISEASE DAY.ORG

con il patrocinio di



COMUNE
DI SIENA



European
Reference
Network



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders



con il contributo di



DIREZIONE GENERALE
EDUCAZIONE,
RICERCA E
ISTITUTI CULTURALI