

Razionale

Il Rachitismo ipofosfatemico X-linked (XLH) rappresenta una delle più comuni malattie scheletriche rare ereditarie, caratterizzata da alterazioni del metabolismo fosfo-calcico che determinano un impatto significativo sulla crescita, sulla qualità di vita e sulla salute ossea sia in età pediatrica sia nell'adulto. La gestione della malattia richiede competenze altamente specialistiche e un approccio multidisciplinare strutturato, in grado di accompagnare il paziente lungo tutto il percorso di cura, inclusa la delicata fase di transizione dall'età pediatrica a quella adulta. Negli ultimi anni, l'evoluzione delle conoscenze fisiopatologiche e lo sviluppo di nuove opzioni terapeutiche hanno profondamente modificato lo scenario assistenziale dell' XLH, rendendo necessario un continuo aggiornamento del personale sanitario coinvolto. In tale contesto, i Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA) rappresentano uno strumento fondamentale per garantire appropriatezza, uniformità e continuità delle cure, favorendo al contempo l'integrazione tra i diversi livelli assistenziali. L'evento si propone di offrire un aggiornamento mirato sulle più recenti evidenze relative alla gestione dell' XLH nel bambino e nell'adulto, con particolare attenzione alle strategie terapeutiche e alle prospettive future. Un focus specifico è dedicato al ruolo della rete europea di riferimento per le malattie rare dell'osso (ERN BOND), che promuove la condivisione delle competenze e l'armonizzazione dei percorsi assistenziali a livello internazionale. Di particolare rilievo è il contributo delle associazioni dei pazienti, attori fondamentali nella costruzione di percorsi di cura realmente centrati sulla persona, nonché al confronto interdisciplinare tra specialisti, elemento chiave per una presa in carico globale ed efficace. Attraverso momenti di approfondimento e discussione collegiale, l'incontro intende favorire il rafforzamento della collaborazione tra professionisti sanitari e istituzioni, con l'obiettivo di migliorare la qualità dell'assistenza e l'implementazione del PDTA dedicato alla XLH nel contesto locale e in sinergia con le reti nazionali ed europee.

Obiettivi

L' aggiornamento sulle strategie terapeutiche nell'XLH, l'integrazione multidisciplinare nel PDTA Aziendale AOUP, il rafforzamento della collaborazione con ERN BOND, il Coinvolgimento delle associazioni pazienti.

Faculty

Dr.ssa Arcuri Angela
Dr.ssa Azadegan Mojgan
Dr. Baroncelli Giampiero
Dr.ssa Berni Cecilia
Prof.ssa Cetani Filomena
Prof. Comberiati Pasquale
Dr.ssa Masi Laura
Prof.ssa Mosca Marta
Dr.ssa Pelosini Caterina
Prof. Peroni Diego
Prof. Sangiorgi Luca
Dr.ssa Sessa Maria Rita
Dr.ssa Scaletti Cristina

14 OTTOBRE 2026

XLH: UNIAMO LE FORZE PER LE MALATTIE SCHELETRICHE RARE

Biblioteca Ed.1A Pediatria, Ospedale Santa Chiara

Responsabile Scientifico:
Prof. Pasquale Comberiati
Università di Pisa
Referente ERN BOND per AOUP



ERN BOND
EUROPEAN REFERENCE NETWORK
ON RARE BONE DISEASES



UNIVERSITÀ
DI PISA



Programma

MERCOLEDÌ 14 OTTOBRE 2026

14.30-14.45 APERTURA E SALUTI ISTITUZIONALI

*Cristina Scaletti e Cecilia Berni (Regione Toscana)
Mojgan Azadegan (Direzione AOUP)
Marta Mosca (Malattie Rare AOUP)
Diego Peroni (Università di Pisa)
Luca Sangiorgi (Coordinatore ENR BOND)*

14.45-15.00 ERN BOND: ATTIVITÀ E MISSION

Pasquale Comberiatì

15.00-15.15 XLH NEL BAMBINO: TERAPIA E PROSPETTIVE

Giampiero Baroncelli

15.15-15.30 XLH NELL' ADULTO: TERAPIA E PROSPETTIVE

Filomena Cetani

15.30-15.45 FORUM TOSCANO ASSOCIAZIONI MALATTIE RARE

Angela Arcuri

MERCOLEDÌ 14 OTTOBRE 2026

15.45-16.00 RACHITISMO IPOFOSFATEMICO: IL PDTA in AOUP

Caterina Pelosini

16.00-16.30 TAVOLA ROTONDA: COLLABORAZIONE INTERDISCIPLINARE E TRANSIZIONE DEL PAZIENTE

Moderatrici: Laura Masi e Maria Rita Sessa

16.30 CONCLUSIONE E CHIUSURA LAVORI

Pasquale Comberiatì

Faculty

Dr.ssa Arcuri A., Presidente del Forum Toscano Associazioni Malattie Rare
Dr.ssa Azadegan M., Coordinatrice Aziendale Direzione Sanitaria Malattie Rare AOUP
Dr. Baroncelli G., ex referente ERN BOND per AOUP
Dr.ssa Berni C., Responsabile Rete Malattie Rare Regione Toscana
Prof.ssa Cetani F., UO Endocrinologia 2 AOUP
Prof. Comberiatì P., Referente ERN BOND per AOUP
Dr.ssa Masi L., Responsabile Coordinamento Malattie Rare dell'Osso Regione Toscana
Prof.ssa Mosca M., Coordinatrice Aziendale Rete Clinica Malattie Rare AOUP
Dr.ssa Pelosini C., SOD Laboratorio Chimica e Endocrinologia AOUP
Prof. Peroni D.G., Direttore UO Pediatria Universitaria Pisana
Prof. Sangiorgi L., ERN BOND Coordinator, IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Dr.ssa Sessa M.R., SOD Laboratorio Chimica e Endocrinologia AOUP
Dr.ssa Scaletti C., Responsabile Rete Malattie Rare Regione Toscana