

AVVISO PER PROGETTI PER IL MIGLIORAMENTO DELL'ORGANIZZAZIONE DEI PERCORSI E DELLA GESTIONE DI PAZIENTI CON MALATTIE RARE CON ASSEGNAZIONE DI PREMI CONSISTENTI IN 10 BORSE DI STUDIO (DD 18057/2024)	
AZIENDA/ENTE	TITOLO
AOU CAREGGI	Monitoraggio indicatori di processo e all'interno del percorso diagnostico per la sindrome di Lynch nell'azienda ospedaliera universitaria Careggi
AOU CAREGGI	Risk factors and prediction for thromboembolic events in patients with Anderson-Fabry disease: evaluation of the role of CHA2DS2-VA scale
AOU CAREGGI	Introduzione della tecnologia Optical Genome Mapping finalizzata al miglioramento dei percorsi diagnostici pre e post-natali dei riarrangiamenti genomici nelle malattie genetiche complesse
AOU CAREGGI	Modello di Transizione Pediatrico/Adulto nei pazienti affetti da Emoglobinopatia
AOU CAREGGI	L'analisi dei microRNA circolanti quali biomarcatori precoci della Fibrosi Polmonare Idiopatica e Progressiva e la gestione multidisciplinare delle Malattie Rare in Pneumologia
AOU CAREGGI	Sviluppo di una strategia diagnostico-terapeutica clinica e di laboratorio dall'età pediatrica all'età adulta attraverso il potenziamento di un approccio di ricerca di tipo "system medicine" applicato a disordini ereditari rari del tessuto connettivo
AOU CAREGGI	Presenza in carico del paziente con sclerosi sistemica e ipertensione polmonare accertata o sospetta: l'importanza del Team MultiDisciplinare (TMD) .
AOU CAREGGI	Malattia polmonare da micobatteri non tubercolari (NTM-PD): implementazione del percorso diagnostico-terapeutico multidisciplinare a partire dal PDTA dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi
AOU CAREGGI	Malattia di Anderson-Fabry: istituzione di un protocollo diagnostico terapeutico e assistenziale integrato, finalizzato al miglioramento della gestione clinica e all'implementazione del Registro Regionale di malattia
AOU CAREGGI	Implementazione del percorso prenatale di screening non invasivo delle aneuploidie cromosomiche con analisi genomwide per l'identificazione di riarrangiamenti cromosomici rari (RATs/CNV)
AOU CAREGGI	Studio del genotipo-fenotipo delle distrofie retiniche ereditarie
AOU CAREGGI	Osteogenesi Imperfecta: Nuovo percorso clinico-assistenziale
AOU CAREGGI	Interstiziopatia polmonare ANCA-associata (ANCA ILD): presentazione e progressione di malattia, sviluppo di un algoritmo diagnostico-terapeutico e implementazione dei registri.
AOU CAREGGI	Coinvolgimento digestivo nelle immunodeficienze primitive dell'adulto: costruzione di un algoritmo diagnostico-terapeutico. DG-IDEA (digestive involvement in immunodeficiencies: elaboration of correct assessment)
AOU MEYER IRCCS	Strutturazione di un PDTA in ambito pediatrico sulla gestione multidisciplinare dell'Osteogenesi Imperfecta
AOU MEYER IRCCS	Management delle Malattie Rare Pediatriche: Un Modello di cura basato su una Survey multicentrica Europea
AOU MEYER IRCCS	Esplorare il sovrinvertimento biografico nelle famiglie di bambini con sindrome dell'intestino corto: un approccio multidimensionale per comprendere impatti e strategie adattamento
AOU MEYER IRCCS	Percorso diagnostico terapeutico ed assistenziale multidisciplinare per bambini con encefalopatia epilettica e dello sviluppo
AOU MEYER IRCCS	Trattamento dei neonati con atresia digiuno-ileale: l'uso delle tubostomie nella pratica clinica e ottimizzazione della loro gestione
AOU MEYER IRCCS	Transizione delle cure dei pazienti con insufficienza intestinale cronica dall'età pediatrica a quella adulta: pianificazione, implementazione e monitoraggio degli esiti
AOU PISANA	Integrazione di supporto psicologico e fisioterapico nel percorso di cura dei pazienti oncologici affetti da sarcomi dell'osso e delle parti molli: dalla diagnosi alla nuova normalità
AOU PISANA	Percorso integrato aortopatie e valvulopatie rare
AOU SIENA	Le interstiziopatie polmonari nell'era della medicina personalizzata: nuove possibilità terapeutiche
AOU SIENA	PDTA multidisciplinare per pazienti affetti da alcaptonuria
ASL TCE	Miglioramento del percorso di diagnosi genetica ed assistenziale dei pazienti pediatrici con disturbo del neurosviluppo e sostegno alle loro famiglie
ASL TCE	Organizzazione di un percorso multidisciplinare che convogli i pazienti affetti da vasculite IgA skin-limited e/o skin-dominant (ex porpora di Henoch-Schönlein ricorrente) presso un centro di riferimento per la gestione di tale patologie