

Rete Regionale Malattie Rare

AZIENDA OSPEDALIERA SAN LUIGI Offerta assistenziale

Offerta assistenziale per le singole Malattie Rare dell'Azienda Sanitaria Ospedaliera San Luigi

Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Malattie Metaboliche e Diabetologia	2
Struttura Medicina Interna I	3
Struttura Complessa a Direzione Universitaria Medicina Interna I	4
Struttura Complessa a Direzione Ospedaliera di Recupero e Rieducazione Funzionale	5
Struttura Complessa Direzione Universitaria Neurologia	6
Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Odontostomatologia e Chirurgia maxillo facciale	7
Ambulatorio Interstiziopatie e Malattie Rare Polmonari – SCU Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio	8
Struttura Medicina d'Urgenza	9
Struttura S.S.D. Endocrinologia	10
Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica	11

Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Malattie Metaboliche e Diabetologia

L'Unità Operativa segue da 10 anni pazienti affetti da ipertrigliceridemia familiare, ipercolesterolemia familiare, ipoalfalipoproteinemia, sindrome di Tangier e ipo-abetalipoproteinemia.

Patologie seguite

- Alterazioni Congenite del Metabolismo delle Lipoproteine

Riferimenti e modalità d'accesso

- Ambulatorio
 - *Responsabile:* Prof. Giovanni Anfossi
 - *Riferimenti:* Dott.ssa Chiara Frascaroli
 - *Orari:* dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle 13.00
 - *Prenotazione visite:* tel. 011 9026011 – 011 9026312
 - *E-mail:* giovanni.anfossi@unito.it

Struttura Medicina Interna I

L'ambulatorio dell'Unità Operativa permette l'approccio diagnostico, la terapia ed il follow up dei pazienti affetti dalle patologie sottoindicate. È inoltre disponibile una rete integrata di servizi che garantisce la continuità diagnostico-terapeutica necessaria a far fronte alla complessità delle patologie in oggetto.

Patologie seguite

- Deficienza di ACTH
- Poliendocrinopatie Autoimmuni
- Iperaldosteronismi Primitivi
- Sindrome di Refetoff
- Sindrome da carcinoide

Riferimenti e modalità di accesso

- Ambulatorio delle Malattie Ipofisarie
 - *Patologie seguite:* deficienza di ACTH
 - *Responsabile:* Prof. Massimo Terzolo
 - *Riferimenti:* Dr. G. Reimondo
 - *Orari:* mercoledì dalle 9.00 alle 11.00
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026573 / 011 9026292
 - *E-mail:* massimo.terzolo@unito.it

- Ambulatorio di Endocrinologia
 - *Patologie seguite:* poliendocrinopatie autoimmuni, sindrome di Refetoff, sindrome da carcinoide
 - *Responsabile:* Prof. Massimo Terzolo
 - *Riferimenti:* Dr. G. Reimondo
 - *Orari:* lunedì dalle 14.30 alle 16.00
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026573 / 011 9026292
 - *E-mail:* massimo.terzolo@unito.it

- Ambulatorio delle Ipertensioni Secondarie
 - *Patologie seguite:* iperaldosteronismi primitivi
 - *Responsabile:* Prof. Massimo Terzolo
 - *Riferimenti:* Dr. E. Rovero, Dr. F. Daffara, Dr. S. Bovio
 - *Orari:* mercoledì dalle 11.00 alle 13.00,
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026573 / 011 9026573
 - *E-Mail:* massimo.terzolo@unito.it

Struttura Complessa a Direzione Universitaria Medicina Interna I

La Struttura è dotata di un ambulatorio di primo livello in cui avviene il primo contatto con il paziente e l'inquadramento clinico, di un ambulatorio di secondo livello in cui è possibile affrontare le patologie seguite con un approccio collegiale, di un Day Hospital per la somministrazione di terapie infusionali. È inoltre possibile ricorrere al ricovero ordinario nei casi a rapido peggioramento (es. sindrome da anticorpi antifosfolipidi e sindrome catastrofica).

Patologie seguite

- Sindrome da Anticorpi Antifosfolipidi
- Sclerosi Sistemica Progressiva
- Angioedema da Deficit Acquisito di C1 esterasi inattivatore
- Sindrome di Felty
- Still dell' Adulto
- Crioglobulinemia Mista
- Immunodeficienze Primarie
- Malattia di Behçet
- Sindrome di Churg-Strauss
- Poliarterite Nodosa
- Arterite a Cellule Giganti
- Dermatomiosite
- Polimiosite
- Connettiviti Indifferenziate

Riferimenti e modalità di accesso

- *Responsabile:* Dr. Renato Carignola
- *Riferimenti:* Dr.ssa Valeria Data, Dr.ssa rosetta Vitetta
- *Orari:* dal Lunedì al venerdì dalle ore 12.30 alle 14.30
- *E-mail:* cariren@tiscali.it

Struttura Complessa a Direzione Ospedaliera di Recupero e Rieducazione Funzionale

La struttura per la cura e la riabilitazione della SLA svolge da 9 anni, in collaborazione con il Prof. Adriano Chiò della Clinica Neurologica delle Molinette, attività di diagnosi e terapia delle patologie neuromuscolari con interessamento cardio-respiratorio di cui la SLA fa parte. La possibilità assistenziale della Struttura consiste in un'ambulatorio, nella possibilità di ricovero presso il Day hospital ed ordinario.

Patologie seguite

- Sclerosi Laterale Amiotrofica

Modalità di accesso

Mercoledì dalle 14.00 alle 16.00

Day – Hospital : lunedì, mercoledì, venerdì

Riferimenti e modalità di accesso

- *Responsabile:* Dr. F. Gamna
- *Riferimenti:* Dr. Mario Zerbini
- *Sede:* S.S. Riabilitazione cardio – respiratoria
- *Orari:* Mercoledì ore 14-16
- *Recapiti telefonici:* 011 9026469 / 0119026527
- *E-mail:* fgamna@inrete.it

Struttura Complessa Direzione Universitaria Neurologia

Sono numerose le Malattie Rare con coinvolgimento del sistema nervoso centrale, del sistema nervoso periferico e neuromuscolare. Per alcune di queste patologie siamo in grado di offrire un'esperienza ultraspecialistica maturata nel corso degli anni. Mettiamo a disposizione ambulatori e laboratori specifici. È inoltre possibile il ricovero, in day hospital o ordinario, per terapie specifiche.

Patologie seguite

- Miastenia Gravis
- Polineuropatia Cronica Infiammatoria Demielinizzante
- Polineuropatie Disimmuni
- Polimiosite
- Sclerosi Laterale Amiotrofica
- Sindrome di Lennox – Gastaut
- Malattie Neurologiche Paraneoplastiche
- Malattie Prioniche

Riferimenti e modalità di accesso

- Ambulatorio e laboratorio di neuroimmunologia:
 - *Responsabile:* Dr. Bruno Ferrero
 - *Orari:* lunedì, mercoledì, venerdì
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026302 / 011 9026429
- Ambulatorio dedicato alle neuropatie
 - *Orari:* mercoledì, venerdì
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026302
- Servizio di elettromiografia
- Diagnostica neurofisiologica
- Percorso diagnostico-terapeutico per la gestione delle problematiche bulbari (disfagia e dispnea)
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026636
- Ambulatorio Epilessia :
 - *Orari:* mercoledì e venerdì
 - *Recapiti telefonici:* 011 9026302

Struttura Complessa a Direzione Universitaria di Odontostomatologia e Chirurgia maxillo facciale

La struttura offre possibilità diagnostiche, cliniche e biotiche, e terapeutiche relativamente alle patologie autoimmuni e malformative che coinvolgono il cranio, il volto e la bocca. Relativamente alle patologie malformative vengono effettuati trattamenti di preparazione agli interventi correttivi.

Patologie seguite (relativamente alle manifestazioni craniche, facciali e orali)

- Neurofibromatosi
- Istiocitosi croniche
- Malattia di Behcet
- Dermatite erpetiforme
- Pemfigo
- Pemfigoide benigno delle mucose
- Lichen
- Malformazioni cranio – maxillo – facciali
- Sindrome di Sjogren - Larsson

Riferimenti e modalità di accesso

- Patologie autoimmuni ed immunomediate
 - *Patologie seguite:* istiocitosi croniche, malattia di Behcet, dermatite erpetiforme, pemfigo e pemfigoide benigno delle mucose, lichen
- Malformazioni cranio-maxillo-facciali
 - *Patologie seguite:* Malformazioni cranio – maxillo – facciali, Sindrome di Sjogren – Larsson.
 - *Riferimenti:* Dr.ssa Mossino, Dr. Pomatto
 - *Sede:* Ambulatori di Odontostomatologia
 - *Orari:* 8.30-11.30
 - *Prenotazione visite:*
 - *Recapiti telefonici:* 0119026447

Ambulatorio Interstiziopatie e Malattie Rare Polmonari – SCDU Clinica di Malattie dell'Apparato Respiratorio

Per tutte le patologie seguite presso l'Unità Operativa sono fornite prestazioni diagnostiche e terapeutiche.

Patologie seguite

- Interstiziopatie polmonari rare
- Ipertensione polmonare
- Patologia polmonare in corso di malattie collagene-vascolari
- Fibrosi Polmonare Idiopatica e altre interstiziopatie Polmonari Primitive Fibrosanti
- Sarcoidosi
- Ipertensione Polmonare Idiopatica
- Istiocitosi polmonare
- Poliangoite microscopica
- Sindrome di Churg – Strauss
- Granulomatosi di Wegener
- Connettiviti indifferenziate
- Malattia di Behcet
- Linfangioleiomiomatosi
- Sclerosi Tuberosa
- Polmoniti da ipersensibilità
- Polmonite eosinofila idiopatica

Altre patologie seguite dalla Struttura

Per queste patologie vengono offerti i servizi di diagnosi e terapia relativamente al coinvolgimento polmonare:

- Deficit di α -1 antitripsina
- Malattia di Niemann – Pick
- Proteinosi Alveolare
- Amartoccondroma cistico
- Rendu Osler
- Penumopatie da farmaci
- Amiloidosi primaria e familiare
- Difetti ereditari della Coagulazione
- Malattia Granulomatosa Cronica
- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi
- Sindrome di Kartagener
- Cirrosi biliare primitiva

Riferimenti e modalità di accesso

- *Responsabile:* Prof. Carlo Albera
- *Riferimenti:* Dott. Luca Gagliardi, Dr.ssa Chiara Carraro, Dr.ssa Lorena Mercante
- *Sede:* Sezione 15 A
- *Orari:* lunedì e mercoledì dalle 12.00 alle 13.00 e dalle 14.30 alle 17.00; martedì dalle 8.30 alle 13.30 e dalle 14.30 alle 16.30;
- *Prenotazione visite:* 011 9026432 (sig.ra Antonia Mancuso dalle 8.45 alle 12 e dalle 14.00 alle 15.00)

Aggiornato al 20/07/2007

Struttura Medicina d'Urgenza

Fornisce prestazioni d'emergenza ai pazienti affetti da malattie rare afferenti alle diverse strutture operative dell'ASO San Luigi, anche in assenza dei medici di riferimento. E' inoltre garantita la continuità assistenziale attraverso l'immediato contatto degli specialisti curanti.

Riferimenti e modalità di accesso

- *Responsabile:* Dott. Mauro Francisco
- *Recapiti telefonici:* DEA: 011 9026227; Degenza: 011 9026693 / 301

Struttura S.S.D. Endocrinologia

Presso la struttura vengono seguiti i pazienti ipogonadici. Tali pazienti sono inseriti in percorsi diagnostici e terapeutici stabiliti e possono anche accedere ad ambulatori specialistici dedicati.

Patologie seguite

- Sindrome di Kallmann
- Sindrome di Klinefelter
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Werner

Riferimenti e modalità di accesso

- *Responsabile:* Dr. Fabio Orlandi
- *Riferimenti:* Dr. Fabio Orlandi
- *Orari:* Visite dalle 8.30 alle 11.30
- *Recapiti telefonici:* 011 9026506
- *E-mail:* fabio.orlandi@unito.it

Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica

Patologie seguite

- Diagnosi molecolare di:
 - Diagnosi molecolare del cancro non poliposico del colon
 - Diagnosi molecolare della iperossaluria di tipo 1 (gene AGXT)
 - Diagnosi molecolare della malattia midollare cistica del rene autosomica dominante
 - Diagnosi molecolare della nefropatia ereditaria con gotta
 - Diagnosi molecolare della sindrome di Bannayan-Zonana
 - Diagnosi molecolare della sindrome di Cowden
 - Diagnosi molecolare della sindrome di Jabs Houk Bias
 - Diagnosi molecolare della sindrome di Proteus

Riferimenti e modalità d'accesso

- Laboratorio
 - *Responsabile:* Mario De Marchi
 - *Riferimenti:* Dott.ssa Daniela Giachino
 - *Sede:* Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche
 - *Recapiti telefonici:* 0116705465, 0116705425 Fax: 0119038639
 - *E-mail:* genmed-dscb@unito.it, geneticamed@sanluigi.piemonte.it