

Portale Web Regionale Malattie Rare

AZIENDA OSPEDALIERA REGINA MARGHERITA – S. ANNA

Informazioni generali

PUNTI ACCOGLIENZA

Ospedale Infantile Regina Margherita

- ✓ **Struttura Complessa Endocrinologia-Ambulatorio Malattie Rare**
 - ✓ *Responsabile* Dott. Roberto Lala
 - ✓ *Sede:* p.za Polonia 94 – 2° piano percorso d
 - ✓ *Orari:* dal lunedì al venerdì ore 9.00-13.00
 - ✓ *Recapiti:* 0113135520 – 5402 – 5854
 - ✓ *E-mail:* info@malattie-rare.org

Ospedale Ostetrico Ginecologico S.Anna

- ✓ **Struttura Semplice Medicina Interna e Patologia della Riproduzione**
 - ✓ *Referente* Dott. Aldo Maina
 - ✓ *Sede:* C.so Spezia , 60 piano terra – percorso a
 - ✓ *Orari:* dal lunedì al venerdì ore 8.00-14.00
 - ✓ *Recapiti:* 0113134345
 - ✓ *E-mail:* aldomaina1@virgilio.it

Altri riferimenti

- ✓ **Ufficio relazioni con il pubblico ASO OIRM-S.Anna**
 - ✓ *Responsabile* Lalla Cerrato
 - ✓ *Sede:* Ospedale S.Anna - C.so Spezia 60
 - ✓ *Orari:* lun-mar-giov ore 8.30-12.30/13.30-16.00 + mer-ven ore 8.30-12.30
 - ✓ *Recapiti:* 0113134355 – 0113135704
 - ✓ *E-mail:* urp@oirmsantanna.piemonte.it

- ✓ **Punto incontro Federazione Associazioni Malattie Rare Infantili**
 - ✓ *Presidente:* Alberto Musso
 - ✓ *Sede:* C.so Galileo Galilei 38
 - ✓ *Orari:* su appuntamento
 - ✓ *Recapiti:* 011676002
 - ✓ *Sito internet:* www.malattie-rare.org

Referente Regionale per le Malattie Rare (Coordinamento Malattie-Rare Infantili)

- ✓ *Referente:* Dott. Roberto Lala
- ✓ *Sede:* p.za Polonia 94 – 2° piano percorso D
- ✓ *Orari:* dal lunedì al venerdì ore 9.00-13.00

Aggiornato al 07/08/2008

- ✓ *Recapiti:* 0113135520
- ✓ *E-mail:* info@malattie-rare.org

Associazioni di Volontariato

- ✓ **M.E.T.A.** Associazione Malattie Metaboliche Ereditarie
- ✓ **A.N.F.** Associazione Neurofibromatosi
- ✓ **A.N.I.P.I.** Associazione Patologie Ipofisarie
- ✓ **A.P.A.D.E.S.T.** Associazione Piemontese Amici Sindrome di Turner
- ✓ **A.R.F.S.A.G.** Associazione Piemontese per la prevenzione e cura della Sindrome Adrenogenitale
- ✓ **A.P.W.** Associazione Aiuto Soggetti Prader-Willi
- ✓ **E.A.M.A.S.** European Association Friends of McCune-Albright

Presidenti, sedi e recapiti di ogni Associazione si possono trovare sui siti

www.oirmsantanna.piemonte.it - dall'home page sotto il bottone Oirm – Associazioni di Volontariato www.malattie-rare.org

Offerta assistenziale per le singole Malattie Rare dell'Azienda Sanitaria Ospedaliera Regina Margherita S. Anna

OSPEDALE INFANTILE REGINA MARGHERITA

- ✓ Dipartimento PEDIATRIA OSPEDALIERA
 - ✓ S.S. Centro Down
- ✓ Dipartimento CHIRURGIA PEDIATRICA
 - ✓ S.C. Chirurgia Pediatrica A – B
 - ✓ S.C. Neurochirurgia
 - ✓ S.C. Ortopedia e Traumatologia
 - ✓ S.C. Urologia
 - ✓ S.S. Spina Bifida
 - ✓ S.S. Chirurgia plastica delle malformazioni
- ✓ Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITARIA
 - ✓ S.S. Centro Neonati a Rischio
 - ✓ S.C.D.U. I° Divisione Pediatrica
 - ✓ S.S. Malattie Metaboliche
 - ✓ S.S. Genetica
 - ✓ S.C.D.U. Diabetologia
 - ✓ S.C.D.U. Auxologia
 - ✓ S.C.D.U. II° Divisione Pediatrica Lattanti - Divezzi
 - ✓ S.C.D.U. Gastroenterologia
 - ✓ S.S. Nutrizione Clinica
- ✓ Dipartimento ONCOEMATOLOGIA – MALATTIE INFETTIVE IMMUNOLOGIA
 - ✓ S.C.D.U. Ematologia
 - ✓ S.C.D.U. Malattie Infettive – Immunologia – Reumatologia
- ✓ Dipartimento CARDIOLOGIA - CARDIOCHIRURGIA
 - ✓ S.C. Cardiologia
- ✓ Dipartimento SPECIALISTICO MEDICO
 - ✓ S.C. Endocrinologia
 - ✓ S.C. Nefrologia -Trapianto Renale
 - ✓ S.C. Pneumologia
 - ✓ S.S. Fibrosi Cistica
- ✓ Dipartimento NEUROPSICHIATRIA INFANTILE UNIVERSITA'
 - ✓ S.C.D.U. Neuropsichiatria Infantile
- ✓ Dipartimento PATOLOGIA CLINICA
 - ✓ Centro Screening Neonatali della Regione Piemonte e Valle d'Aosta
 - ✓ S.C. Immunoemologia e Medicina Trasfusionale

Aggiornato al 07/08/2008

OSPEDALE OSTETRICO GINECOLOGICO S.ANNA

- ✓ Dipartimento ospedaliero DI OSTETRICIA E GINECOLOGIA
 - ✓ S.C. Ostetricia e Ginecologia A-B-C
 - ✓ S.C. Ginecologia Endocrinologica
 - ✓ S.S. Ecografia e Diagnosi Prenatale
 - ✓ S.S. Medicina Interna e Patologia della Riproduzione
- ✓ Dipartimento universitario OSTETRICIA E GINECOLOGIA
 - ✓ S.C.D.U. Ostetricia e Ginecologia A - B
 - ✓ S.C.D.U. Ostetricia e Ginecologia C
 - ✓ S.C.D.U. Ostetricia e Ginecologia UMF (Unità Materno Fetale)

OSPEDALE INFANTILE REGINA MARGHERITA

Dipartimento PEDIATRIA OSPEDALE

Struttura Semplice Centro Down

La struttura segue circa 600 pazienti in età pediatrica e adulta provenienti da Torino e provincia, dal Piemonte e da altre regioni d'Italia.

Patologie seguite

Sindrome di Down

- ✓ Diagnosi e trattamento medico e chirurgico delle malformazioni congenite associate.
- ✓ Prevenzione, diagnosi precoce, terapia adeguata, follow up delle patologie acquisite secondo protocolli diagnostico-terapeutici standardizzati ma, adattati al singolo paziente.
- ✓ Consulenza genetica

Modalità di accesso

- ✓ Ambulatorio: martedì ore 10.30 12.30 giovedì ore 14.30 – 16.30 presso Poliambulatori piano terra Regina Margherita.
- ✓ Prenotazione visite tel. 011- 3135.839 - 011.3135.203

Riferimenti

- ✓ Responsabile Centro Down: Dott.ssa Maria Teresa Tosi
- ✓ Tel. 011- 3135.839 (dalle ore 14.00 alle ore 15.00) - 011.3135.203. Fax: 011.3135.455
- ✓ E-mail: pediatriab@oirmsantanna.piemonte.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento CHIRURGIA PEDIATRICA

- ✓ *Referente Dipartimento Chirurgico* Dott. Antonio Andreacchio
- ✓ *tel* 011.3135270
- ✓ *fax* 011.3135091

Struttura Complessa DI CHIRURGIA PEDIATRICA “A e B”

Struttura Semplice “Centro ustioni”

Patologie seguite

- ✓ Malformazioni congenite (atresia esofagea, atresie intestinali, atresia delle vie biliari, malformazioni ano-rettali, sindrome di VATER, Sindrome di CHARGE, Morbo di Hirschsprung, Sindrome da pseudostruzione intestinale, onfalocele, gastroschisi, Sindrome da regressione caudale), Nefroblastoma.

Per ciascuna delle patologie sopraelencate esiste un percorso assistenziale che va dal counseling prenatale per le malformazioni diagnosticabili in utero, al ricovero presso la nostra struttura, al follow-up sino all'età adolescenziale.

Modalità di accesso

- ✓ Ambulatori presso Poliambulatori piano terra Regina Margherita
- ✓ Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011/6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- ✓ Degenza 2° piano percorso d ; telefono di reparto: 011/3135276/277/278

Riferimenti

- ✓ Chirurgia Pediatrica B
 - ✓ Responsabile: Prof. Ferdinando Canavese,
 - ✓ *tel.* 011 3135276 – 277 – 278 ;
 - ✓ *fax:* 011 3135489
 - ✓ e-mail : ferdinandocanavese@hotmail.it
 - ✓ Referente malattie rare: Dr.ssa Maria Grazia Cortese
 - ✓ *tel.* 011 3135370,
 - ✓ e-mail : mg.cortese@yahoo.it
- ✓ Chirurgia Pediatrica A
 - ✓ Responsabile: Prof. Sebastiano Cavallaro
 - ✓ *tel.* 011 3135276 – 277 – 278
 - ✓ e-mail: sebastianocavallaro@libero.it
 - ✓ Referenti malattie rare:
 - ✓ Dott.ssa Elisabetta Teruzzi
 - ✓ *tel.* 011 3135834
 - ✓ Dott.ssa Federica Andolfi
 - ✓ *tel.* 011 3135640

Aggiornato al 07/08/2008

Struttura Complessa NEUROCHIRURGIA

Patologie seguite

- ✓ Malformazione di Chiari
- ✓ Craniosinostosi semplici
- ✓ Craniosinostosi sindromiche
- ✓ Quadri malformativi cerebrali: comune denominatore di svariate malattie genetiche e non solo che possono causare anche un'anomala circolazione liquorale e determinare un'idrocefalia che prevede un trattamento neurochirurgico
- ✓ Quadri malformativi a carico del midollo: mielomeningocele, quadri disrafici occulti, sindrome da regressione caudale
- ✓ Sclerosi tuberosa di Bourneville
- ✓ Neurfibromatosi
- ✓ Sindrome di Goldenar
- ✓ Sindrome di Pallister-Hall
- ✓ Sindrome di Meckel
- ✓ Sindrome di Seckel

Modalità di accesso

- ✓ Ambulatori presso Poliambulatori piano terra Regina Margherita martedì 11.00-13.00
- ✓ Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011.6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- ✓ Degenza 5° piano percorso D
- ✓ telefono di reparto 011.3135116

Riferimenti

- ✓ Direttore responsabile Neurochirurgia f.f.: Dott.ssa Paola Peretta
 - ✓ *tel:* 011 3135116
 - ✓ *fax:* 011 3135587
 - ✓ *E-mail:* paolaperetta@hotmail.com
- ✓ Referenti Malattie Rare:
 - ✓ Dr.ssa Paola Peretta
 - ✓ Dr.ssa Paola Ragazzi
 - ✓ *tel:* 011 3135322 – 5277
 - ✓ *fax:* 011 3135587
 - ✓ *E-mail:* paolaragazzi@gmail.com

Struttura Complessa ORTOPEDIA E TRAUMATOLOGIA

Patologie seguite

- ✓ Osteocondrodistrofie, tutte le patologie rare che presentano patologie associate di pertinenza ortopedica (rachide, piede, malformazioni, deviazioni e deformità degli arti, etc)
 - ✓ Inquadramento clinico – diagnostico - terapia medica e chirurgica
- ✓ Ambulatorio Piede Torto Congenito
- ✓ Ambulatorio Patologie Neuro muscolari, Neuro ortopediche, Sindrome di Down e Patologie Rare

Modalità di accesso

- ✓ Ambulatorio Piede Torto Congenito: martedì e giovedì pomeriggio 14-16
- ✓ Ambulatorio Patologie Neuro muscolari, Neuro ortopediche, Sindrome di Down e Patologie Rare: lunedì e giovedì pomeriggio 14-16
 - ✓ Ubicazione :Sala Gessi Reparto Ortopedia 4° piano percorso D
 - ✓ tel: 011 3135269
 - ✓ segreteria: 011 3135270
- ✓ Degenza 4° piano percorso D
 - ✓ tel: 011 3135271

Riferimenti

- ✓ Direttore della Struttura : Dott. Giuseppe Ingrosso
 - ✓ tel: 011 3135271
 - ✓ e-mail: giuseppeingrosso@virgilio.it
- ✓ Referente Malattie Rare : Dott. Antonio Andreacchio
 - ✓ tel: 011 3131271
 - ✓ e-mail: a.andreacchio@libero.it

Orari e modalità prenotazione

- ✓ Ambulatori dedicati Ambulatorio Piede Torto Congenito c/o segreteria reparto Ortopedia
 - ✓ 011.3135270
- ✓ Ambulatori Patologie Neuro muscolari, Neuro ortopediche, Sindrome di Down e Patologie Rare :
 - ✓ lunedì e giovedì pomeriggio 14-16 c/o CUP Regina Margherita

Aggiornato al 07/08/2008

Struttura Complessa UROLOGIA

Struttura Semplice SPINA BIFIDA

Vengono trattate tutte le patologie congenite dell'apparato urinario e genitale maschile, i tumori e le calcolosi del rene e della vie urinarie

La Struttura Semplice Spina bifida Centro multidisciplinare segue i mielomeningocele e altri disrafismi spinali

Patologie seguite

- ✓ Sindrome Adreno-genitali,
- ✓ Pseudoermofroditismi,
- ✓ Ermafroditismo vero,
- ✓ Rene a spugna,
- ✓ Tumore di Wilms,
- ✓ Estrofia della vescica,
- ✓ Epispadia.
- ✓ Sindrome da regressione caudale,
- ✓ Mielomeningocele

Modalità di accesso

- ✓ Ambulatorio multidisciplinare spina bifida
 - ✓ tel. 0113135660
 - ✓ Fax : 011.313.5039
 - ✓ Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011.6640510 - 8.00 -12.00, telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona.
- ✓ Ambulatorio Urodinamica
 - ✓ tel . 0113135223 ore 8.00-14.00 lunedì/venerdì
- ✓ Degenza 4° piano percorso D,
 - ✓ tel 011.3135264

Riferimenti

- ✓ Direttore della Struttura: Prof. Mario Bianchi
 - ✓ tel: 011.3135364
 - ✓ fax: 011.3135540
- ✓ Referente Malattie Rare: Dott. Antonio Andreacchio
 - ✓ tel: 011.3135270
 - ✓ fax: 011.3135091

Struttura Semplice a valenza Dipartimentale di Chirurgia Plastica delle Malformazioni

L'ospedale Infantile "Regina Margherita" dispone di una "Struttura Semplice a Valenza Dipartimentale di Chirurgia Plastica delle Malformazioni", dotata di 4 posti letto. L'attività clinica si giova di un ambulatorio multidisciplinare e di un servizio di consulenze eseguite presso i diversi reparti dell'azienda OIRM S. Anna o su pazienti inviati da tutti i punti nascita del Piemonte e di altre Regioni Italiane. Vengono, attualmente, eseguiti una media di circa 190 interventi chirurgici l'anno.

Patologie seguite

Le patologie trattate sono le più varie ma occupano un ruolo preminente le malformazioni labiopalatine (labiopalatoschisi) e le malformazioni della mano e del piede. Una parte non indifferente dell'attività riguarda tutte le patologie congenite della testa e del collo, le malformazioni vascolari (emangiomi, malformazioni venose, arteriose, capillari, linfatiche), la patologia congenita della cute di interesse chirurgico (nevi, aplasie cutanee, ecc.).

Modalità di accesso

- ✓ Presso il CUP
- ✓ tel: 011 313 5238

Riferimenti

- ✓ Responsabile: Dr. Ernesto Pepe
- ✓ tel: 011 313 5116 (reparto); 011 313 5020 (studio medici)
- ✓ fax: 011 313 5115
- ✓ e-mail: chirplast@oirmsantanna.piemonte.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Semplice Centro Neonati a Rischio

Patologie seguite

Il Centro Neonati a Rischio è un Centro di Riferimento Regionale di II livello per la patologia neonatale. In tale Struttura vengono presi in carico neonati con malattie e sindromi rare eterogenee e proteiformi, provenienti dalle ASO del territorio Regionale. In questo Centro viene attuata un'assistenza multidisciplinare ad alta specializzazione per quanto riguarda il percorso diagnostico, il trattamento ed il follow-up specifici.

Modalità di accesso

- Reparto di degenza 4° piano, percorso a, tel 011/3135224
- DH e ambulatorio 3° piano, percorso a, Tel. 011/3135240

Riferimenti

- Responsabile della Struttura: Prof. Leandra Silvestro, Tel 011/3135224 Fax: 011/3135510
- Referente Reparto Malattie Rare: Dr. Luisa de Sanctis, Tel 011/3135224 Fax: 011/3135510

Dr. M. Chiara Russo, Tel 011/3135224 Fax: 011/3135510

Aggiornato al 07/08/2008

Struttura Complessa Dipartimento Universitario 1° Divisione di Clinica Pediatrica Struttura Semplice “MALATTIE METABOLICHE”

In queste strutture viene effettuata attività di diagnosi, cura e ricerca nel campo delle malattie ereditarie del metabolismo, settore di altissima specializzazione pediatrica, che comprende oltre 500 malattie rare su base genetica.

Nelle strutture di cui sopra vengono effettuate molteplici attività cliniche in tema di malattie ereditarie del metabolismo.

Negli anni queste attività hanno reso il Centro un punto di riferimento sia regionale che nazionale in alcuni capitoli della moderna medicina genetica.

Patologie seguite

Centro di riferimento regionale per la diagnosi e il follow-up delle patologie metaboliche rare sottoposte a screening neonatale quali:

- sindromi iperfenilalaninemiche
- galattosemia
- difetto di biotinidasi
- malattie lisosomiali

Centro di riferimento su scala regionale per:

la diagnosi, la terapia d'emergenza-urgenza e il follow-up delle patologie ereditarie del catabolismo proteico (acidosi organiche, leucinosi, difetti del ciclo dell'urea) ad esordio acuto in epoca neonatale e post-neonatale.

- Diagnosi e follow-up delle malattie lisosomiali
- Diagnosi e follow-up delle malattie perossisomiali
- Diagnosi e follow-up dei difetti congeniti di glicosilazione
- Nuove indicazioni per il trapianto di fegato nelle malattie ereditarie del catabolismo proteico
- Terapia fetale nelle malattie ereditarie del metabolismo della vitamina B12
- Terapia materno-fetale delle sindromi iperfenilalaninemiche
- Terapia farmacologica dei difetti ereditari di tetraidrobiopterina

Modalità di accesso

- Day Hospital: tel. 011.3135363
- Degenza 1° Divisione di Clinica Pediatrica tel: 011.3135121 - 4° - lato clinica
- Degenza 6° piano lato ospedale, tel: 011-3135225

Riferimenti

Direttore Struttura Complessa - 1° Divisione di Clinica Pediatrica Prof. Alberto Ponzone
Responsabile malattie metaboliche: Dr. Marco Spada : tel: 011-3135225

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Semplice GENETICA

La Struttura Semplice di Genetica fa parte del Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza, all'interno dell'ASO S. Anna/ Ospedale Infantile Regina Margherita. Si occupa della diagnosi, del follow up, della consulenza genetica dei pazienti di età pediatrica affetti da patologie malformative sindromiche, da ritardo mentale e/o disturbi comportamentali, da patologie congenite complesse.

Il Servizio è articolato in ambulatori bisettimanali ed in DH programmati settimanali, in consulenze genetiche interne per pazienti ricoverati presso i reparti dell'OIRM e dei Nidi del S. Anna e delle Cliniche Ostetriche. Le visite ambulatoriali vengono prenotate attraverso il CUP dell'OIRM e vengono effettuate bisettimanalmente, presso i poliambulatori generali

Patologie seguite

- Sindromi polimalformative, ritardi mentali, malattie genetiche pediatriche. Queste patologie rappresentano più del 60% delle Malattie Rare esentate a livello regionale e nazionale.
- Inquadramento clinico di quadri complessi con o senza ritardo mentale, conferma citogenetica e/o molecolare per le sindromi di cui è nota dell'eziopatogenesi.
- Consulenza genetica familiare. Follow up clinico e strumentale per la prevenzione delle complicanze.
- Follow up delle principali patologie : S. di Williams, s. di DiGeorge, s. di Beckwith, s. di Sotos, patologia cromosomica

Modalità di accesso

- Ambulatori presso Poliambulatori piano terra Regina Margherita
- Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011.6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- Day Hospital genetica 3° piano percorso a

Riferimenti

Responsabile della Struttura : Prof.ssa Margherita Cirillo Silengo, tel. 011. 3135689, fax 011677082

e – mail: margherita.cirillosilengo@unito.it

Referente/i Malattie Rare : Prof.ssa Margherita Cirillo Silengo

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Complessa D.U. DIABETOLOGIA

Patologie seguite

- Sindrome ipoglicemica persistente da iperinsulinismo
- Glicogenosi
- Diabete neonatale

Modalità di accesso

- Ambulatori diabetologia presso Poliambulatori piano terra Regina Margherita
- Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011.6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- Day Hospital Diabetologia 011.3135363

Riferimenti

Direttore della Struttura Diabetologia e referente per le malattie rare: Prof. Franco Cerutti
tel. 011.3135363

E-mail : franco.cerutti@unito.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Complessa D.U. AUXOLOGIA

Centro Regionale per le Neurofibromatosi diagnosi e terapia del difetto di Ormone della Crescita.

Centro di riferimento italiano della Società Internazionale di Auxologia, Dipartimento di Biometria dell'Università di Milano, Olga Hospital di Stoccarda, Growth and Development Department di Londra, ANF (Associazione Nazionale Neurofibromatosi) a sua volta in collegamento con l'associazione europea e americana.

Patologie seguite

- Neurofibromatosi
- Difetto di ormone della crescita
- Pubertà precoci e tarde
- S. Turner
- Displasie scheletriche e sindromi varie
- Indicazioni del Growth and Development Department di Londra

Modalità di accesso

- Ambulatorio sede 6° piano
- Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011.6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- Day Hospital 6° piano percorso a , tel. 011.3134952-4953

Riferimenti

Direttore della Struttura : Prof. Lodovico Benso 011-3135952 - fax: tel. 011-3135217
e-mail :lodovico.benso@unito.it

Referenti Malattie Rare: Dott.ssa Vannelli Silvia 011-3131935 - fax 011-3134951
e-mail :silvia.vannelli@unito.it

Dott.ssa Barbara Stasiowska 011-3134952-953 - fax 011-3134951
e-mail : barbara.stasiowska@unito.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Complessa II DIVISIONE PEDIATRICA LATTANTI- DIVEZZI

Patologie seguite

Disponibilità a ricoverare patologie complesse che necessitano assistenza continuativa con approccio multidisciplinare

Linee guida in essere per le singole con malattie approccio multidisciplinare

Ipotiroidismo congenito.

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Ipotiroidismo congenito tel. 011.3135240
- Degenza Lattanti 3° piano percorso a , tel. 011.3135257
- Degenza Divezzi 6° piano percorso d, tel. 011.3135225

Riferimenti

Direttore della Struttura : Prof. Roberto Miniero-011.3135272 fax 011.3135023

E-mail: roberto.miniero@unito.it

Referente/i Malattie Rare : Prof. Roberto Miniero - Dott.ssa Paola Pianino – Dott.ssa

Daniela Marzari tel. 011 3135257- fax 011.3135108

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Complessa GASTROENTERIOLOGIA

Patologia trattate

Centro di riferimento regionale in ambito pediatrico per la Malattia Celiaca

Dermatite Erpetiforme

Atresia delle Vie Biliari.

Protocolli diagnostici e terapeutici a livello europeo per il morbo di Wilson, malattia epatica-neurologica da accumulo di rame.

Sindrome di Alagille, Acrodermatite Enteropatica, Alterazioni congenite del metabolismo delle lipoproteine, Abeta e Ipobetalipoproteinemia, Sindrome di Budd-Chiari, Colangite Sclerosante Primitiva, Carenza congenita di α 1-antitripsina, Sindrome di Schwachman-Diamond, Malattia di Caroli, Fibrosi epatica congenita, Fruttosemia, Glicogenosi con interessamento epatico-intestinale, Malattia da fegato policistico, Gastroenterite eosinofila, Malattia di Hirschsprung, Acalasia, Glicogenosi epatiche, Deficit di Sucrasi-Isomaltasi, Sindrome di Peutz-Jeghers, Malattia da inclusione dei microvilli, Linfangectasia intestinale, Lipodistrofia intestinale, Emocromatosi, Malattia di Behcet's, Sindrome di Crigler-Najjar, Disturbi da accumulo di lipidi, Gastrite ipertrofica gigante, Sindrome di Ivemark, Lipodistrofia intestinale, Ittiosi congenite, Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale, malattia di Whipple.

Ci occupiamo inoltre della riabilitazione nutrizionale, spesso post-chirurgica, della Atresia del digiuno, della Atresia esofagea, della Atresia o stenosi duodenale, della Associazione di CHARGE e delle Neuropatie ereditarie

Modalità di accesso

- Poliambulatori piano terra Regina Margherita
- Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel. 011.6640510 - 8.00 -12.00, telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- Degenza 6° piano percorso d, tel. 011.3135225
- Day Hospital 6° piano percorso b, tel. 011.3135246

Riferimenti

Direttore della Struttura : Prof. Cristiana Barbera, tel. 011.3135445 e-mail: cristiana.barbera@unito.it

Referente/Malattie rare: Dott. Calvo Pier Luigi tel. 011.3135246 ore 12-13 e-mail: pierluigi.calvo@fastwebnet.it

Reparto e Day Hospital al 6° piano

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PEDIATRIA UNIVERSITA'

Struttura Semplice di NUTRIZIONE CLINICA

Centro di riferimento regionale per la nutrizione artificiale domiciliare (nad)

Patologia trattate

Le patologie seguite sono diverse, essendo il nostro intervento mirato all'aspetto nutrizionale.

- Fibrosi Cistica
- Atresia esofagea
- Insufficienza intestinale benigna
- Associazione CHARGE
- Sindrome di WATER
- S. Down
- Malattie Metaboliche
- Malattie Neuromuscolari
- Malattie genetiche
- Anoressia
- Malattia Celiaca

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Nutrizione Clinica lunedì pomeriggio e giovedì mattina
- Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel. 011.6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- Ambulatori di Nutrizione Clinica –
- Day Hospital Gastroenterologia 6° piano percorso b

Riferimenti

Direttore della Struttura :Prof. ssa Bruna Santini tel. 011.3135391 - fax 011.3135332

e-mail: bruna.santini@unito.it

Referente/i Malattie Rare Prof. ssa Bruna Santini

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento ONCOEMATOLOGIA – MALATTIE INFETTIVE IMMUNOLOGIA

Struttura Complessa Ematologia

La Divisione di Ematologia segue pazienti affetti da malattie del sangue, quali: anemie di varia eziologia, aplasie midollari congenite e acquisite, malattie della coagulazione, emopatie autoimmuni, leucemie acute e croniche, mielodisplasie, trombocitemie, policitemie.

La Divisione comprende un Reparto di Degenza con 10 letti, un servizio di Day-Hospital e Ambulatorio, un Laboratorio di Biologia molecolare e un Laboratorio di Biologia Cellulare e il Centro Microcitemie.

Patologia trattate

Tutte le malattie rare del sangue sono seguite e trattate dalla Divisione. In particolare delle anemie emolitiche congenite, sia dovute ad alterazioni della membrana eritrocitaria come la Sferocitosi ereditaria, le Ellissocitosi, le anemie diseritropoietiche congenite..., sia le anemie da difetto enzimatico eritrocitario (favismo, deficit di piruvato chinasi, pirimidin-5-nucleotidasi). Vi sono protocolli diagnostico e terapeutici in cui è principalmente coinvolta la Divisione (piastrinopenie, anemia di Diamond Blackfan, aplasie midollari, mielodisplasie)

Modalità di accesso

- Poliambulatori piano terra Regina Margherita
- Prenotazione presso CUP Regina Margherita, ufficio prenotazioni tel 011.6640510 - 8.00 -12.00 , telefonicamente, 8.00 – 16.00 di persona. Fax : 011.313.5039
- Degenza 7° piano percorso b, tel. 011.3135356
- Day Hospital 1° piano percorso b

Riferimenti

Direttore della Struttura: Prof. Luca Cordero di Montezemolo tel. 011.3135396; fax 011.3135382;

e-mail luca.corderodimontezemolo@unito.it

Referente/i Malattie Rare : Prof Ugo Ramenghi; tel. 011.3135259; fax : 011.3135382; e-mail : ugo.ramenghi@unito.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento ONCOEMATOLOGIA – MALATTIE INFETTIVE IMMUNOLOGIA

Struttura Complessa **IMMUNOLOGIA, REUMATOLOGIA E MALATTIE INFETTIVE**

Patologie seguite

- Deficit dell'immunità umorale (agammaglobulinemia, ipogammaglobulinemia comune variabile, deficit di CD40 e CD40L, deficit di sottoclassi)
- immunodeficienze combinate gravi
- deficit dell'immunità cellulare
- immunodeficienze associate o secondarie ad altre condizioni congenite o ereditarie (sindrome di Wiskott-Aldrich, sindrome di Di George, Atassia teleangectasia)
- difetti congeniti numerici o funzionali dei fagociti (deficit di molecole di adesione, malattia granulomatosa cronica)
- difetti del complemento
- malattie autoinfiammatorie
- dermatomiosite e polimiosite
- malattia di Behçet
- sindrome di Kawasaki
- connettivite mista
- connettivite indifferenziata
- policondrite

Nell'ambito del Comitato Strategico e di Studio delle Immunodeficienze e del gruppo Pronto vengono adottati i seguenti protocolli:

- agammaglobulinemia legata al sesso (X-linked)
- agammaglobulinemia autosomica recessiva
- ipogammaglobulinemia comune variabile
- ipogammaglobulinemia transitoria dell'infanzia
- sindrome di Wiskott-Aldrich e Piastrinopenia X-recessiva
- malattia granulomatosa cronica
- malattie autoimmuni nei deficit umorali
- sindrome di Di Gorge

In ambito reumatologico vengono adottati i seguenti protocolli:

- dermatomiosite
- sindrome di Kawasaki

Modalità di accesso

- Prenotazione dal lunedì al venerdì, dalle ore 10 alle ore 13, al numero 011.3135032
- Immunologia: Mercoledì ore 14 -16 Giovedì ore 11-13
- Reumatologia: Lunedì ore 13.30 -15.30 Martedì ore 11-12.30 Giovedì ore 9 -11 Venerdì ore 13.30-15.30
- Degenza 7° settimo piano percorso b

Riferimenti

Direttore della Struttura: Prof. Pierangelo Tovo, tel. 011.3135256, fax 011.3135565, e-mail pierangelo.tovo@unito.it

Referente/i Malattie Rare: Dott.ssa Silvana Martino, tel. 011.3135045, fax 011.3135517, e-mail silvana.martino@unito.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento CARDIOLOGIA – CARDIOCHIRURGIA

Direttore Prof. Piero Abbruzzese

Struttura Complessa CARDIOLOGIA

Divisione di Cardiologia Pediatrica; comprende Degenza, Emodinamica, Ambulatori (con ambulatori dedicati per aritmologia, cardiologia fetale, genetica, scompenso)

Patologie seguite

Sindrome del QT lungo,

sindrome del QT corto,

cardiopatie nell'ambito di sindromi genetiche rare (ad esempio sindrome di Down, di Di George, di Williams...) e di patologie rare (Kawasaki, reumatismo articolare acuto)

Il paziente e i familiari sono seguiti sin dall'epoca prenatale con un programma personalizzato di controlli ambulatoriali, eventuali day-hospital e ricoveri e l'assistenza viene integrata con la Divisione di Cardiologia Pediatrica, con cui collaboriamo a stretto contatto, nei casi in cui vi è indicazione a intervento cardiocirurgico

Per le cardiopatie nell'ambito delle sindromi disgenetiche è attiva una collaborazione con il servizio di Day-hospital della Genetica e con l'ambulatorio di Genetica, afferenti alla I° Divisione di Clinica Pediatrica di quest' Ospedale.

Modalità di accesso

- Prenotazione segreteria Ambulatori di Cardiologia, 4° piano Regina Margherita
- Prenotazione telefonica per Ambulatorio di Aritmologia , Cardiologia fetale, Scompenso: 011 – 3135253 (ore 13-15)
- Prenotazione telefonica per Ambulatorio Genetica, previa colloquio con Drssa Banaudi: 011 – 3135492 (ore 8 –17)
- Degenza 4° piano

Riferimenti

Direttore della Struttura Cardiologia : Prof. Gianni Ciriotti tel. 011.3135209

Referente/i Malattie Rare : Dr.ssa E. Banaudi tel. 011.3135492- 3135209 , fax: emodinamica 011.3135482

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento SPECIALISTICO MEDICO

Struttura Complessa ENDOCRINOLOGIA

Diagnosi e terapia delle endocrinopatie in età evolutiva. Si tratta prevalentemente di patologie rare, delle quali molte di natura genetica

Patologie seguite

- Ipofisi: Ipopituitarismo congenito, Ipopituitarismo acquisito (craniofaringiomi, istiocitosi, altre patologie)
- Tiroide: Ipotiroidismo congenito, Iperitiroidismo, Nodi tiroidei
- Paratiroidi: Ipoparatiroidismo, Pseudoipoparatiroidismo
- Surrene: Ipocortisismo (congenito, acquisito), Ipercorticosurrenalismo, Sindrome adrenogenitale congenita, Iperandrogenismi nella femmina, Feocromocitoma
- Gonadi: Pubertà precoce, Genitali ambigui, Ipogonadismi, Criptorchidismo

Centro di riferimento nazionale per:

- Sindrome di McCune-Albright
- Pseudoipoparatiroidismo

Centro di riferimento regionale per:

- Diabete insipido
- Deficit di ormone della crescita
- Sindrome adrenogenitale congenita
- Ipotiroidismo
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Klinefelter
- Feocromocitoma
- Neoplasia Endocrina Multipla
- Disordini endocrini in pazienti oncologici
- Disordini endocrini in pazienti talassemici
- Disordini endocrini in pazienti con sindromi genetiche
- Disordini endocrini dopo trauma cranico

Protocolli assistenziali:

- Sindrome di Turner
- Sindrome di McCune-Albright
- Pseudoipoparatiroidismo
- Ipopituitarismo congenito
- Sindrome adrenogenitale congenita

Modalità di accesso

- Ambulatori prenotazione dal lunedì al venerdì dalle ore 9 alle ore 12 con le seguenti modalità:
- lunedì malattie ipofisarie, diabete insipido e panipopituitarismo
- martedì malattie rare, andrologia pediatrica, osteologia pediatrica
- mercoledì malattie tiroidee ed endocrinopatie in malattie oncologiche
- giovedì patologie surrenaliche ed ovariche
- venerdì malattie ipofisarie, deficit di ormone della crescita

Aggiornato al 07/08/2008

Prenotazioni telefoniche dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 15.30 al numero 011 3135086
Degenza 8° piano percorso d , tel 011.0113135571
Day hospital di Endocrinologia 2° piano

Riferimenti

Direttore della Struttura Endocrinologia Prof. Carlo de Sanctis tel 011.3135086 fax
011.3135394

e-mail:endo@oirmsantanna.piemonte.it

Referente/i Malattie Rare Dr. Roberto Lala tel. 011.3135520 fax 011.3135394

e-mail : info@malattie-rare.org

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento SPECIALISTICO MEDICO

Struttura Complessa NEFROLOGIA – DIALISI - TRAPIANTO RENALE

Struttura in cui vengono seguite patologie renali primitive e secondarie e sindromi con interessamento renale dalla nascita alla maggiore età

Patologie seguite

- Porpora di Schoenlein Henoch
- Patologie tubulari primitive
- Disturbi metabolismo purine
- di Williams
- S. di Joubert
- S. di Alport
- S. di Denys Drash
- Sindrome emolitico uremica
- Rene fegato policistico
- Granulomatosi di Wegener
- Poliartrite microscopica
- S. di Goodpasture
- Cistinosi
- Malformazioni renali

Modalità di accesso

- Prenotazione in orario: 9-16 al numero 011/3135362 oppure 011/3131758
- Degenza 8° piano percorso d, tel. 011.3135362

Riferimenti

Direttore della Struttura: Prof.ssa Rosanna Coppo 011.3135848, fax 011.6635543, e-mail: nefrologia@oirmsantanna.piemonte.it

Referente/i Malattie Rare :fax 011.6635543 e-mail: rene@oirmsantanna.piemonte.it

Prof.ssa Rosanna Coppo: porpora di Schoenlein Henoch tel. 011.3135848

Dr.ssa Licia Peruzzi: tubulopatie primitive, disturbi metabolismo purine, S. di Williams tel. 011.3131761

Dr.ssa Gabriella Porcellini: tubulopatie primitive, sindrome emolitico uremica tel. 011.3131760

Dr. Bruno Gianoglio : S. di Joubert, S. di Denys Drash tel. 011.3135629

Dr. Roberto Bonaudo: uropatie congenite, rene fegato policistico tel. 011.3135848

Dr. Alessandro Amore: granulomatosi di Wegener, poliartrite microscopica, S. di Goodpasture, S. di Alport tel. 011.3135846

Dr. Maurizio Gaido: cistinosi tel. 011.3131759

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento SPECIALISTICO MEDICO

Struttura Complessa PNEUMOLOGIA

Centro regionale di riferimento per l'insufficienza respiratoria cronica in età evolutiva – SC
Pneumologia

Patologie seguite

Solo per quanto di competenza funzionale respiratoria malattie rare che portino a quadri di insufficienza respiratoria cronica o a quadri ostruttivi delle alte vie aeree (OSAS) quali :

- malattie neuromuscolari (Duchenne, Becker, Steinert, SMA, SMARD,)
- miopatie (miopatia miotubulare, miopatia mitocondriale)
- malattie metaboliche
- malattie endocrinologiche quali sdr di Prader Willi

Modalità di accesso

- Ambulatorio :dalle ore 10 dalle 12 dal lunedì al venerdì al n. tel. 011 3135544
- Degenza 2° piano percorso d , tel. 011.313527

Riferimenti

Direttore della Struttura : Dott. ssa E. Bignamini tel. 011.3131830 fax 011.3135265,
e-mail: pneumoirm@oirmsantanna.piemonte.it

Referente/i Malattie Rare Dott. G. Cordola – Dott.ssa S. Fassio tel. 011.3131830 fax
011.3135265,
e-mail: pneumoirm@oirmsantanna.piemonte.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento NEUROPSICHIATRIA INFANTILE UNIVERSITA'

Struttura Complessa NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Consulenza neuropsichiatria per la componente specifica nei casi di malattie rare seguiti presso altre S.C. o S.S. del complesso universitario e ospedaliero del Ospedale Regina Margherita

Patologie seguite

Patologie seguite come presa in carico nell'ambito di Reperto di degenza e di DH e ambulatori specialistici di II livello su invio di altre strutture NPI:

- sindrome epilettiche ad alta complessità diagnostica e terapeutica, spesso espressione di patologie genetico – malformative o metaboliche
- patologia neuromuscolare congenita e acquisita
- disturbi pervasivi dello sviluppo
- aspetti neurologici delle patologie metaboliche, malformative, autoimmuni.

Modalità di accesso

- Reparto di NPI tel. 011.3135242 Day Hospital : tel. 011.3135545

Riferimenti

Direttore della Struttura : Prof.ssa Roberto Rigardetto tel. 011.3135242, fax: 011.3135439
Referente/i Malattie Rare: Dott.ssa Aba Tocchet tel. 011.3135255 - 5545

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento **PATOLOGIA CLINICA**

CENTRO SCREENING NEONATALI della Regione Piemonte e Valle d' Aosta

Il settore effettua analisi di **screening di massa** per la ricerca di **malattie rare** in stretta collaborazione con i Centri di follow-up del Regina Margherita per:

- Centro Regionale Fibrosi Cistica
- Centro Regionale di Endocrinologia pediatrica
- Centro Malattie Metaboliche tel 011/3135363
- Centro Universitario Follow up Ipotiroidismo Congenito

Le malattie rare ricercate

- **Ipotiroidismo Congenito** dosaggio su DBS del TSH seguito nei casi positivi dal dosaggio del T4
- **Iperfenilalaninemia** dosaggio su DBS della Fenilalanina
- **Sindrome Adreno Genitale** (deficit della 21-idrossilasi) dosaggio su DBS del 17 Oh-Progesterone
- **Galattosemia** (deficit della Gal-1P-U-Transferasi) dosaggio su DBS di galattosio e galattosio 1P
- **Deficit di Biotinidasi** dosaggio su DBS della 'Attività' biotinidasica
- **Fibrosi Cistica** dosaggio su DBS dell'IRT seguito dalla ricerca di mutazioni del gene CFTR (la ricerca delle mutazioni viene effettuata dalla struttura semplice di genetica clinica)

Presso il settore si effettua anche dosaggi specifici :

- il dosaggio su emazie dell'attività **Gal-1P-U-Transferasica**
- il dosaggio su siero dell'attività **Biotinidasica**
- Il dosaggio su DBS dell'attività **DHPR** per la diagnostica differenziale delle iperfenilalaninemiche (attività svolta per tutto il territorio nazionale)
- Isoelettrofocalizzazione su DBS delle **Sialotransferrine** per la diagnostica delle sindromi CDG (attività svolta per tutto il territorio nazionale)

Presso il settore si offre la possibilità di screening selettivi o di massa per le seguenti malattie rare (attività unica a livello internazionale):

- **Malattia di Fabry** Dosaggio su DBS dell'alpha Galattosidasi A
- **Malattia di Gaucher** Dosaggio su DBS della beta Glucosidasi
- **Mucopolisaccaridosi tipo I** Dosaggio su DBS dell' alpha-L-Iduronidasi
- **Malattia di Pompe** Dosaggio su DBS dell'alpha-Glucosidasi
- **Mucopolisaccaridosi tipo VI** Dosaggio su DBS dell' Arylsolfatasi B
- **Marker generico di malattia metabolica** : Dosaggio attività' Chitotriosidasica

Modalità di accesso

- Settore del laboratorio analisi dell'OIRM : tel. 011.3135317

Riferimenti

Direttore della Struttura: Dott. Leone Leonello

Referente/i Malattie Rare: Dott. Pagliardini Severo telefax 011.3135552

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento PATOLOGIA CLINICA

Struttura Complesse IMMUNOLOGIA e MEDICINA TRASFUSIONALE

- Distribuzione emocomponenti
- Centro di Riferimento Regionale per le malattie emorragiche e trombotiche ereditarie
- Unità di Emaferesi pediatrica
- Centro di Riferimento Banca sangue placentare, banca valvole cardiache e segmenti vascolari umani
- Laboratorio di Immunoematologia
- Laboratorio di Coagulazione
- Laboratorio di Autoimmunità
- Laboratorio HLA
- Ambulatorio per le malattie emorragiche e trombotiche
- Ambulatorio controlli annuali pazienti emofilici
- Diagnosi laboratoristica e clinica, terapia e follow up delle malattie emorragiche e trombotiche, accesso diretto 24 h su 24 per emergenze emorragiche

Patologie Seguite

- Emofilia A e B, M.di vonWillebrand,
- Deficit altri fattori della coagulazione
- Stati trombofilici
- Patologie trombotiche

Modalità di accesso

- Ambulatorio: lunedì-giovedì h 9-11
- Accesso diretto 24 h su 24 per urgenze previo avviso telefonico al n° 011.3135653 - 5595
- Prenotazioni: lunedì – venerdì h 10 -16 al n° 011/3135305 - 5652
- Numeri telefonici: 011.3135305 - 5653 (per chiamate dopo le 20 e fino alle 8) - 5652
- Servizio di Immunoematologia e Medicina Trasfusionale, 1° piano percorso c, tel. 011.313.5305

Riferimenti

Direttore della Struttura SIMT- OIRM: Dr.ssa Laura Perugini tel
011.3135305 – Fax 011.3135589
Referente Malattie Rare: Dr.ssa Maria Messina tel 011.3135098 - 5305 Fax
011.3135589
e-mail: maria_messina@libero.it

Aggiornato al 07/08/2008

OSPEDALE OSTETRICO GINECOLOGICO S.ANNA

Dipartimento ospedaliero OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Referente malattie Rare per il Dipartimento Ospedaliero:

Dott. Aldo Maina Tel:011.3134316; Fax:011.3134744 e-mail:medgen@oirmsantanna.piemonte.it.

Struttura Complessa Ostetricia e Ginecologia B

Ambulatorio delle Gravidanze a Rischio

Servizi dedicati

Patologie materne, in gravidanza e/o pregravidiche; patologie fetali; consulenze su farmaci e agenti patogeni e chimici in gravidanza.

Modalità di accesso

- Giovedì mattina 9.00/13.00, previa prenotazione C.U.P. S. Anna tel 011.6640510 dalle ore 11.00 alle ore 15.30 telefonicamente, dalle ore 8.00 alle ore 16.00 di persona.
- Numero di telefono ambulatorio : 011.3134349

Riferimenti

Direttore della Struttura: Prof. Mario Campogrande ; Tel: 011.3134382, 011.3134384;

Fax:011.3134912;

e-mail: dipart1@oirmsantannapiemonte.it

e-mail: divisioneb@oirmsantanna.piemonte.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento ospedaliero OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Struttura Semplice ECOGRAFIA E DIAGNOSI PRENATALE

Responsabile Dott.ssa Elsa Viora

Servizi dedicati:

Ecografie ostetriche di II Livello, ecocardiografie e diagnosi prenatale invasiva(biopsia coriale, amniocentesi, funicolocentesi)

Modalità di accesso

- Prenotazioni telefonica e di persona dalle ore 11.30 alle ore 13.30 tel. 011.3134394
- Orario di accesso:8.00-16.00 II° piano ingresso via Ventimiglia 1 - e-mail: ecosanna@oirmsantanna.piemonte.it

Riferimenti

Direttore della Struttura: Prof. Mario Campogrande ; Tel: 011.3134382, 011.3134384;
Fax:011.3134912;
e-mail: dipart1@oirmsantannapiemonte.it .

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento ospedaliero OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Struttura Complessa GINECOLOGIA ENDOCRINOLOGICA

Si occupa del percorso riproduttivo di ogni donna in età fertile dal punto di vista ormonale e della prevenzione delle patologie relative. Si occupa anche di menopausa

Patologie seguite:

- Sindrome adrenogenitali congenite
- Anemie ereditarie
- Pseudoermafroditismi (S. diSwyer e S. di Morris)
- Gravi anomalie congenite senza disturbo mentale (S. di Rokitansky)
- Sindrome di Kallman e sindrome di Turner

Modalità di accesso

- Prenotazione presso ambulatori ore 12 – 15 dal lunedì al venerdì al n. 011.3134340, di persona ore 9 – 15 allo sportello della segreteria della Ginecologia Endocrinologica piano terra ingresso ospedale S. Anna C.so Spezia 60.

Riferimenti

Responsabile della Struttura Dott.ssa Clementina Peris tel. 011.3134309 - fax 011.3134798

e-mail:ginendocrinol@oirmasantanna.piemonte.it

Referente/i Malattie Rare : Dott.ssa Peris Clementina tel: 011.3134309 - Fax 011.3134798

Dott.ssa Maria Gina Lanza tel: 011.3134309 - Fax 011.3134798

Dott.ssa Paola Belforte , tel: 011.3134309 - Fax 011 .3134798

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento ospedaliero OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Struttura Semplice MEDICINA INTERNA e PATOLOGIA della RIPRODUZIONE

Patologie seguite:

- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi
- Morbo celiaco
- Talassemie
- Connettiviti - polimiositi

Modalità di accesso

- Prenotazione presso il prenotazione C.U.P. S.Anna tel 011.6640510 dalle ore 11.00 alle ore 15.30 telefonicamente, dalle ore 8.00 alle ore 16.00 di persona.
- Orario di accesso ambulatorio: ore 8 - 14

Riferimenti

Referente/i Malattie Rare: Dott. Aldo Maina tel. 011- 3134345 – 313.4874
fax:011.3134744;
e-mail:medgen@oirmsantanna.piemonte.it
e-mail : aldomaina1@virgilio.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento universitario OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Referente malattie Rare per il Dipartimento Universitario Prof. Francesco D'Addato tel 011.3134415 011.3135762 ore 8.00 -14.00
e-mail: francesco.daddato@unito.it

Struttura Complessa Divisione Universitaria Ostetricia e Ginecologia Cattedra "C"

Patologie seguite

Gli ambulatori di questa struttura hanno in carico pazienti affette da diverse patologia tra cui quelle rare pubblicate nella tabella presente sulla Gazzetta Ufficiale.

Modalità di accesso

- Ambulatorio di malattie infettive e tossicodipendenza: martedì e mercoledì dalle ore 8 -13.
Prenotazione telefonica 011.3134540 lunedì, mercoledì e venerdì dalle ore 13.30 -15.30.
- Ambulatorio gravidanza a rischio: giovedì e il venerdì dalle ore 8.30 - 11.30
prenotazione presso CUP (lun/ven prenotazione telefonica ore 11.00 – 15.30 – di persona ore 8.00 –16.00)
- Ambulatorio patologia tropicale e gravidanza - patologia ginecologica paziente extracomunitarie martedì 8 – 13 prenotazione presso CUP
- Ambulatorio aborto ricorrente lunedì ore 8 – 12, prenotazione presso CUP (lun/ven prenotazione telefonica ore 11.00 – 15.30 – di persona ore 8.00 –16.00)

Riferimenti

Direttore della Struttura : Prof.ssa Chiara Benedetto tel. 011.3134415 fax 011.3134424
e-mail: chbened@tin.it

Referente malattie Rare Prof. Francesco D'Addato tel 011.3134415 011.3135762 ore 8.00-14.00

e-mail: francesco.daddato@unito.it

Aggiornato al 07/08/2008

Dipartimento universitario OSTETRICIA E GINECOLOGIA

Struttura Complessa Divisione Universitaria Unità Materno Fetale

Patologie seguite

L'ambulatorio segue le gravidanze affette da patologie varie incluse quelle richiedenti un approccio multidisciplinare come le patologie rare ufficialmente pubblicate nella G.U.

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Patologia della Gravidanza ed Ambulatorio di Ecografia e Diagnosi prenatale afferenti alla Unità di Medicina Materno-Fetale Via Ventimiglia 3, 4° piano, stanza 26 e stanza 29
- Orario di accesso 09:00 – 14:00 dal lunedì al venerdì tel. 011.3135696 – 011.3131752 e-mail : ambulatoriopatologia.umf@yahoo.it

Riferimenti

Direttore della Struttura: Prof.ssa Tullia Todros

Referente/i Malattie Rare:Dott. Salvatore Bontempo - tel. 011.3135696 , e-mail:salvatore.bontempo@unito.it