01Gentile utente,
benvenuto nell'Ambulatorio per la diagnosi e cura della Malattia di Fabry, in questa brochure vogliamo fornirle le informazioni utili per orientarsi nei nostri servizi.

DI COSA CI OCCUPIAMO

L'ambulatorio della malattia di Fabry presso la SC Nefrologia è Centro di Riferimento Lombardo per le malattie da accumulo lisosomiale e fa parte del MetabERN (European Reference Network).
Si rivolge ai pazienti con sospetto di malattia, con diagnosi accertata, ed in trattamento farmacologico. Seguendo le indicazioni del PDTA Regionale per la malattia di Fabry, viene effettuata la presa in carico del paziente dal team sanitario che gestisce la diagnosi genetica (estesa anche ai familiari), gli accertamenti diagnostici multidisciplinari, organizza il followup periodico, provvede all'erogazione della terapia specifica. Condividiamo con il Centro di Malattie Metaboliche Pediatrico la gestione delle famiglie e la transizione dall'ambulatorio pediatrico a quello dell'adulto. Il nostro Centro infine promuove anche la formazione, l'attività scientifica e la partecipazione a studi clinici.

ATTIVITA' SVOLTE IN AMBULATORIO

Gentile utente, il giorno dell'appuntamento dovrà:

1. presentarsi direttamente in ambulatorio al secondo piano settore D senza passare da CUP;
2. arrivare in ambulatorio **a digiuno** 30 minuti prima della visita nefrologica programmata, per eseguire:

- **prelievo ematico**
- **elettrocardiogramma**

Per l'esecuzione **dell'ecocardiogramma** dovrà recarsi presso l'ambulatorio di Diagnostica Cardiologica al piano terra della Palazzina Accoglienza, secondo l'orario sull'impegnativa.

COSA PORTARE

Il giorno della visita dovrà avere con sé:

1. **le urine delle 24 ore**

Il giorno precedente dovrà raccogliere le urine delle 24 ore in un apposito contenitore graduato che potrà acquistare in farmacia, nel seguente modo:

- scartare le prime urine del mattino;
- poi raccogliere tutte le urine durante il corso della giornata e della notte compresa la prima urina del mattino seguente;
- rilevare il volume totale delle urine leggendo la scala graduata del contenitore e prenderne nota per comunicarlo successivamente all'infermiera che vi accoglierà;
- travasarne nel barattolo, consegnato alla visita precedente, un campione da 100 ml da consegnare in ambulatorio.

2. **Un barattolo da 100 ml** con urine fresche del mattino.
3. **Documentazione clinica** in proprio possesso (esami di laboratorio, o specialistici, radiografie, referti di visite).
4. **Elenco delle terapie in atto** e farmaci assunti.

SUGGERIMENTI PRATICI

Se non riesce a raccogliere le urine delle 24 ore, ci informi telefonicamente.

Se non può presentarsi all'appuntamento la preghiamo di informarci tempestivamente, provvederemo a fissare un altro appuntamento.

Al termine della visita le verranno consegnate le impegnative per la visita successiva, con la data del nuovo appuntamento e non sarà necessario passare al CUP.

Se consegnerà documentazione clinica al medico durante la visita, le dovrà essere restituita al termine della visita, la preghiamo di controllare che tutto le venga reso.
Se il medico durante la visita le chiederà esami di approfondimento può inviarli in copia alla mail: fabrygroup.nefrologia@irccs-sangerardo.it.
Per qualsiasi altra necessità se ci scriverà delle email, riceverà risposta di norma il giovedì dalle 9-12, durante l'attività di ambulatorio dedicato.

Qualora abbia necessità del certificato di presenza ad uso lavorativo, può richiederlo al termine dell'appuntamento.

DOCUMENTI RICHIESTI

- Tessera Sanitaria (TS) o Straniero Temporaneamente Presente (STP);
- Carta d'identità o altro documento di riconoscimento o permesso di soggiorno;
- Modulo esenzione per Patologia di Fabry. Nel caso in cui non ne fosse, già in possesso, se necessario, le verrà rilasciata la richiesta per l'esenzione Malattia di Fabry (RCG080) da registrare presso l'ATS di appartenenza.

CONSENSO INFORMATO

Durante il percorso di cura, potrà esserci la necessità di sottoporle un consenso informato. Il consenso informato è la modalità con cui il paziente esprime la propria volontà di accettare o rifiutare le proposte diagnostiche e terapeutiche presentate dal medico, considerando sia i benefici che i rischi delle stesse. Ogni volta che il medico ritenga necessario effettuare indagini diagnostiche invasive, dopo aver fornito le necessarie spiegazioni, chiederà al paziente di firmare il consenso, attraverso il quale potrà accettare o rifiutare la proposta.

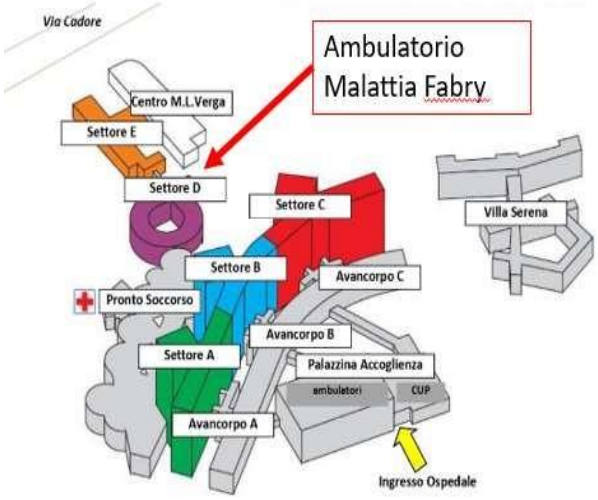
Desideriamo informarla dell'esistenza di AIAF-APS (Associazione Italiana Anderson-Fabry), **vicina ai pazienti Fabry e ai loro familiari per migliorarne la qualità della vita**. L'Associazione si adopera per sconfiggere la solitudine del malato raro a partire dal delicato momento della diagnosi e offre consulenze per la gestione della terapia e della quotidianità. Attiva azioni per fare rete a vantaggio della comunità dei pazienti e si fa portavoce dei loro bisogni. Finanzia e supporta la ricerca e la cura. Promuove

azioni di informazione e sensibilizzazione per aumentare la conoscenza della patologia. Rappresenta un valido aiuto per lei e i suoi familiari ad affrontare questa malattia.

https://www.aiaf-malattiadifabry.org/

AIAF
Associazione Italiana
Anderson-Fabry

Come orientarsi



COMPORTAMENTI DA EVITARE IN OSPEDALE

FOTO/VIDEO	E' vietato fotografare o filmare all'interno dell'Ospedale
FUMO	È vietato fumare nelle stanze di degenza, nei corridoi e in tutti gli spazi comuni dell'Ospedale
MINORI	È sconsigliato l'accesso ai bambini minori di 12 anni.
OGGETTI DI VALORE	Si sconsiglia di portare con sé oggetti di valore (tablet, cellulari, PC portatili, gioielli, ecc.) o grosse somme di denaro
TELEFONI CELLULARI	È possibile usare i telefoni cellulari tranne dove espressamente vietato

Qual è la sua opinione

si invita a compilare il questionario di gradimento utilizzando il seguente collegamento

Questo pieghevole è disponibile sul sito www.irccs-sangerardo.it

NEF-FE-001 rev 01 del 15/01/2025 Mod.4011

Sistema Socio Sanitario
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori
Regione Lombardia

Attività ambulatoriale Malattia di Fabry

Struttura Complessa Nefrologia

2° piano, Settore D

Direttore Prof. Federico Pieruzzi

Dirigenti Medici: Dott. Roggero Letizia

Dott. Agnese Binaggia

Coordinatrice infermieristica Dott.ssa Valentina Citterio

Infermiere Ambulatorio: Anna Angioni, Dora Panico

CONTATTI

Ambulatorio Infermieristico: 039 233 4307

Cellulare 3334749100 dalle ore 8-15 dal lunedì al venerdì

EMail: fabrygroup.nefrologia@irccs-sangerardo