

ORARI E MODALITÀ DI ACCESSO

SUGGERIMENTI PRATICI

L'attività di servizio si svolge dal lunedì al venerdì:

- dalle ore 8.00 alle ore 15.30: dispensazione terapeutica;
- dalle ore 8.00 alle ore 9.30: prelievi ematochimici (per i pazienti sottoposti a trasfusione);
- dalle ore 8.30 alle ore 17.30: visite ambulatoriali.

Gli orari di segreteria sono:

- lunedì, mercoledì e giovedì: dalle ore 8.30 alle ore 17.30;
- martedì e venerdì: dalle ore 8.30 alle ore 15.00.

Gli utenti possono accedere al Centro previo appuntamento solo a seguito di una prescrizione specialistica o del medico di medicina generale con indicazione per "prima visita internistica presso centro malattie rare" (DM 89.7).

L'accesso all'ambulatorio avviene con due differenti modalità:

- CUP o **numero verde** regionale o portale Regione Lombardia esclusivamente per le prime visite;
- gestione diretta della prenotazione da parte del Centro (in presenza negli orari di segreteria, telefonicamente al numero 0392339555 o per via telematica: malattie.rare@irccs-sangerardo.it).

- Porti con sé tutta la documentazione clinica in proprio possesso, l'elenco delle terapie in atto e l'impegnativa.
- Se non può presentarsi all'appuntamento, La preghiamo di informarci tempestivamente così provvederemo a fissare un altro appuntamento.
- Al termine della visita verrà fissato il successivo appuntamento direttamente presso la nostra segreteria.
- Qualora abbia necessità del certificato di presenza ad uso lavorativo, può richiederlo al termine dell'appuntamento.

QUAL È LA SUA OPINIONE?

La invitiamo a compilare il questionario di gradimento utilizzando il seguente QR code



Desideriamo informarLa che la nostra attività è sostenuta dall'Associazione per lo studio dell'Emocromatosi e delle Malattie da Sovraccarico di Ferro ETS www.emocromatosi.it



Un volontario dell'Associazione è presente il giovedì dalle 9 alle 13.

SSD Malattie Rare



4° Piano

Palazzina Accoglienza

Area Medica

Direttore: Dr.ssa Raffaella Mariani

Dirigenti Medici: Dr.ssa Mara Botti
Dr.ssa Anna Commone

Coordinatrice Infermieristica: Laura Bonfanti

Infermiere: Laura Cantoreggi, Antonella Lainà,
Alice Ripamonti

CONTATTI

Segreteria:  039 233 9555
(lun-mer-gio: 13.30 - 16.30, mar: 10-12)

Email @: malattie.rare@irccs-sangerardo.it

PATOLOGIE TRATTATE

Disordini del metabolismo del ferro:

- emocromatosi tipo 1, 2a e 2b, 3 e 4;
- deficit di ferroportina;
- aceruloplasminemia;
- a- ipo-transferrinemia ereditaria;
- iperferritinemia-cataratta ereditaria;
- iperferritinemia ereditaria benigna;
- sovraccarico di ferro secondario (malattie croniche di fegato, post-trasfusionale, porfiria cutanea tarda, esposizione ai fumi di saldatura);
- iperferritinemia dismetaboliche;
- Iron Refractory Iron Deficiency Anemia (IRIDA) e altre anemie ferrocarenziali complesse.

Anemie ereditarie:

- talassemia trasfusione e non-trasfusione dipendenti;
- anemia falciforme (SS, SThal, SC);
- anemia diseritropoietica congenita;
- anemia di Blackfan-Diamond;
- anemia sideroblastica congenita e acquisita.

Malattie metaboliche ereditarie:

- disordini del metabolismo dei carboidrati (Glicogenosi, Galattosemia, Fruttosemia, Fruttosio-1,6-disfosfatasi), Iperinsulinismo iperammoniemia);
- disordini del metabolismo mitocondriale (Deficit di carnitina (CUD), Deficit acil carnitina Deidrogenasi (MADD), Carnitina acilcarnitina traslocasi (CACT), Deficit acil carnitina palmitoil transferasi (CPT2), Deficit piruvato deidrogenasi, Deficit beta ossidazione acidi grassi (VLCAD));

- disordini del metabolismo e trasporto degli aminoacidi (Tirosinemia, 3-Metil crotonil glicinuria (3MCC), Alcaptonuria, Citrullinemia, Iperargininemia, Argininosuccinico aciduria, Leucinosi, Intolleranza alle proteine con lisinuria (IPL), Acidemia metilmalonica con omocistinuria tipo cbIC, Deficit ornitina transcarbamilasi (OTC), Aciduria glutarica tipo 1 e 2, Atrofia girata della corioide, Omocistinuria, Iperomocisteinemia, Sindrome HHH);
- disordini degli acidi nucleici e del metabolismo dell'eme (Deficit xantina ossidasi, sindrome di Lesch Nyhan);
- malattie lisosomiali, peroxisomiali e del sistema di Golgi (Mucopolisaccaridosi, Niemann Pick tipo B, Mucopolipidosi 3, Gangliosidosi, Mannosidosi, Sialidosi, Disturbo glicosilazione delle proteine (CDG 1 A e SRD5A3), Gaucher tipo III con epilessia);
- malattie responsive alle vitamine (Biotinidasi, deficit di MTHFR grave)
- disordini dei lipidi (Abetalipoproteinemia, Ipoabetalipoproteinemia);
- disordini dei neurotrasmettitori e dei piccoli peptidi (Epilessia piridossino sensibile).



TIPOLOGIA DI PRESTAZIONI

L'attività clinica prevede principalmente prestazioni ambulatoriali con l'erogazione dei seguenti servizi:

- prime visite;
- visite di controllo;
- stesura delle esenzioni per malattia rara e dei piani terapeutici per le patologie di interesse;
- test genetici relativi alle patologie trattate;
- educazione del paziente alle terapie;
- trasfusioni di emazie in pazienti affetti da anemie ereditarie;
- infusioni di farmaci (anche innovativi);
- salassi per le patologie secondarie a disordini del metabolismo del ferro;
- Macroattività Ambulatoriali Complesse (MAC) diagnostiche e terapeutiche.



La SSD è presidio della **rete regionale per le malattie rare** della regione Lombardia e fa parte delle **reti di riferimento europeo (ERN)** per le **malattie ematologiche non-oncologiche (EuroBloodNet)** e per le **malattie metaboliche ereditarie (MetabERN)**.