

Offerta assistenziale per le singole Malattie Rare dell'Azienda Sanitaria Ospedaliera CTO-Maria Adelaide di Torino

Struttura Complessa di NEUROCHIRURGIA- Ospedale CTO

Patologie seguite

La struttura si occupa della diagnosi, terapia e follow-up delle seguenti patologie rare, ad andamento cronico e spesso gravemente invalidante:

- Siringomielia-Siringobulbia (cod. esenzione regionale RF0321, Malattie del Sistema Nervoso e organi di senso)
- Sindrome di Arnold-Chiari (cod. RN0010, Malattie congenite)
- Neurofibromatosi 1 (cod. RBG010, Amartomatosi multiple)
- Neurofibromatosi 2 (cod. RBG010, Amartomatosi multiple)
- Sindrome di Von Hippel-Lindau (cod. RN0780)

SIRINGOMIELIA- SINDROME DI CHIARI: Percorsi diagnostico-terapeutici dedicati

Il CTO è Centro Regionale Esperto per la Siringomielia e la Sindrome di Chiari (DGR 29 marzo 2010) sulla base dei dati del Registro malattie rare e dell'esistenza di un gruppo multidisciplinare, il Gruppo Multidisciplinare aziendale "Siringomielia-Sindrome di Chiari", in cui da anni collaborano neurologi-neurofisiologi, neurochirurghi, radiologi, neuroradiologi, chirurghi-vertebrali, foniatrici, fisiatrici, neurourologi, psicologi, internisti, algologi, infermieri, assistenti sociali.

Il percorso del paziente inizia con la prima visita neurologica presso l'Ambulatorio dedicato "Siringomielia-Chiari", prenotabile al CUP aziendale con richiesta del medico curante, a cui segue l'attivazione coordinata di esami strumentali e consulti specialistici.

Descrizione dei Percorsi assistenziali

I pazienti con diagnosi o sospetta Siringomielia-Malformazione di Chiari vengono presi in carico a seguito della visita neurologica presso l'Ambulatorio neurologico dedicato "Siringomielia-Sindrome di Chiari"; l'Ambulatorio è finalizzato anche all'attestazione dell'esenzione per malattia rara e alla selezione dei pazienti con indicazioni chirurgiche. In casi di diagnosi complessa con necessità di competenze multispecialistiche o con possibile indicazione chirurgica vengono effettuate periodiche Valutazioni Multidisciplinari Integrate (a modello del GIC oncologico), con successiva presa in carico terapeutica ed eventuale ricovero in Neurochirurgia, se indicazione a trattamento chirurgico. Nei protocolli terapeutici vengono comunemente impiegati, oltre alle tecniche neurochirurgiche all'avanguardia con gli standard internazionali, i nuovi farmaci per il trattamento del dolore neuropatico. Il successivo follow up clinico viene effettuato tramite controlli neurologici ambulatoriali periodici o, in caso di modificazioni cliniche rilevanti, attraverso rivalutazione in regime di Day Hospital o ricovero in Neurochirurgia.

Attività consortili

La SC di Neurochirurgia coordina l'attività consortile interregionale Piemonte-Valle d'Aosta "Siringomielia-Sindrome di Chiari", nell'ambito della Rete interregionale Malattie Rare.

NEUROFIBROMATOSI: Percorsi assistenziali e diagnostico terapeutici dedicati.

I pazienti con neurofibromatosi, al pari dei pazienti oncologici, hanno al CTO un percorso diagnostico e terapeutico completamente dedicato.

I pazienti con Neurofibromatosi vengono presi in carico a seguito di una visita neurochirurgica – neurologica ambulatoriale, con prenotazione diretta e senza passaggio dal CUP.

Gli esami neuroradiologici ritenuti utili dal medico che effettua la visita ambulatoriale vengono eseguiti presso la Neuroradiologia del CTO con prenotazione effettuata direttamente dallo stesso medico o dall'infermiera professionale dell'ambulatorio.

Le eventuali indicazioni a trattamento chirurgico vengono discusse nelle riunioni congiunte tra neuroradiologi e neurochirurghi (in aggiunta, se necessario, Ch Plastici e/o ORL), tenute settimanalmente.

I follow-up clinici periodici vengono eseguiti presso l'ambulatorio di neurochirurgia del CTO.

I follow up radiologici periodici vengono eseguiti presso la Neuroradiologia del CTO.

Analoghi percorsi sono riservati a pazienti portatori della sindrome di **Von Hippel-Lindau** per i quali inoltre viene garantito presso il CTO lo studio per immagini dei distretti extracranico e extraspinale e l'invio presso il Genetista Medico per la consulenza e il test genetico.

Modalità di accesso pazienti con SIRINGOMIELIA - SINDROME DI CHIARI

- Ambulatorio Neurologico Siringomielia-Chiari: presso Neurofisiologia Clinica, piano terra, padiglione C, martedì dalle ore 9.30 alle ore 12.30, tel. 011-6933881
Prenotazioni prime visite neurologiche presso CUP Ospedale CTO, Via Zuretti, 29, ore 8-13 tel. 011-6933646 (prenotazioni telefoniche, lun-ven, orari: 8.30-10.30 e 13.30-15.15), specificare sull'impegnativa "Prima Visita Neurologica presso Ambulatorio Siringomielia-Chiari"
- Reparto di degenza in Neurochirurgia, Ospedale CTO, Via Zuretti, 29, secondo piano, tel. 011-6933351-354; FAX 011-6933370
- Visite Neurochirurgiche: Ambulatori di Neurochirurgia, Ospedale CTO, Via Zuretti, 29, piano terra, tel. 011-6933726

Modalità di accesso pazienti con NEUROFIBROMATOSI e SINDROME DI VON HIPPEL-LINDAU

- Reparto di degenza in Neurochirurgia, Ospedale CTO, Via Zuretti, 29, secondo piano, tel. 011-6933351-354; fax 011-6933370
- Ambulatorio di Neurochirurgia Oncologica, prenotazioni prime visite e controlli, ambulatori di neurochirurgia Ospedale CTO, Via Zuretti, 29, piano terra, tel. 011-6933726.

Riferimenti

Direttore SC di Neurochirurgia: Dr. Giuliano Faccani, tel.011-6933727, fax 011-6933558

Referente aziendale Malattie Rare e Centro Regionale Esperto Siringomielia-Sindrome di Chiari:

Dr.ssa Palma Ciaramitaro, tel. 011-6933883, e-mail: palma.ciaramitaro@gmail.com

Responsabile SS Neurochirurgia Oncologica: Dr. Antonio Melcarne tel. 011-6933726

Struttura Complessa di NEURORADIOLOGIA (DIPARTIMENTO di DIAGNOSTICA per IMMAGINI) –Ospedale CTO

Patologie seguite:

- Neurofibromatosi tipo I (cod. RBG010)
- Neurofibromatosi tipo II (cod. RBG010)
- Sclerosi laterale amiotrofica (cod. RF0100)
- Sindrome di Arnold-Chiari (cod. RN0010)
- Siringomielia-Siringobulbia (cod. esenzione regionale RF0321)

Modalità di accesso:

- segreteria aperta dalle 8,30 alle 15,30
tel 011-6933649; fax 011-6933683

Riferimenti

Direttore S.C. di Neuroradiologia: D.ssa M.C. Valentini, tel. 011-6933649 - fax 011-6933683
Referenti per le malattie rare: Dr.ssa M. Consuelo Valentini e Dr Maurizio Cogoni

Struttura Complessa di RADIOLOGIA (DIPARTIMENTO di DIAGNOSTICA per IMMAGINI) – Ospedale CTO

Reparto di Radiodiagnostica

Diagnosi e follow up, mediante studio radiografico, ecografico, TC e RM delle patologie seguite, prevalentemente per il coinvolgimento dell'apparato muscolo scheletrico.

Patologie seguite:

- Esostosi Multiple (cod. RNG050, Hereditary Multiple Osteochondromas, secondo la definizione WHO)
- Morbo di Gaucher (cod. RCG080)
- Encondromatosi multipla o Sindrome di Ollier (anche nella variante della Sindrome di Maffucci) (cod. RN0960)
- Neurofibromatosi (cod. RBG010)
- Sindrome di Chiari (cod. RN0010)
- Siringomielia (cod. esenzione regionale RF0321)
- Displasie fibrose (cod. RNG060)
- Istiocitosi X (cod. RCG150)
- Sindrome di Von Hippel-Lindau (cod. RN0780)

Modalità di accesso:

Reparto di Radiologia (piano terreno, corridoio F)
Tel.011-6933391/6933732 Fax 011-6933827-011-6933375

Riferimenti:

Direttore Struttura Complessa di Radiologia: Dr. Carlo Faletti
Referente per le malattie rare: Dott.ssa Alessandra Gallo

Divisione Universitaria di Ortopedia e Traumatologia, I Clinica Ortopedica, Ospedale CTO

Patologie seguite

I medici chirurghi ortopedici della I Clinica si occupano del trattamento ortopedico e traumatologico delle lesioni associate e concomitanti dei pazienti affetti dalle seguenti malattie rare:

- Neurofibromatosi (cod. RBG010), drg 237.7
- Difetti ereditari della coagulazione (emofilia A-B, Von Villebrand, cod. RDG020), drg 286.0
- Dermatomiosite (cod. RM0010), drg 710.3
- Polimiosite (cod. RM0020), drg 710.4
- Esostosi Multiple (cod. RNG050) drg 756.4
- Osteogenesi imperfetta (cod. RNG060), drg756.51,
- Osteopetrosi (cod. RNG060), drg 756.52
- Displasia fibrosa (cod. RNG060), drg 756.54
- Sindrome di Poland (cod. RNG060)
- Encondromatosi multipla (cod. RN0960), drg 213.0
- Istiocitosi croniche (Istiocitosi X, granuloma eosinofilo, cod. RCG150), drg 202.5

Riferimenti

Direttore Dipartimento (F.F.) e della Struttura Complessa: Prof. Paolo Rossi

Responsabile Malattie Rare: Dr. Marco Zanone

Reparto di degenza: 16° piano, Tel. 011-6933317 - Fax 011-6933.230

Segreteria Direzione I Clinica Ortopedica: Sig.ra Pinuccia Chiantia
Tel. 011-6933.573 - Fax: 011-6933.760

Studio Medico I Clinica Ortopedica: Tel 011-6933.313

Divisione Universitaria di Ortopedia e Traumatologia, II Clinica Ortopedica, Ospedale CTO

Patologie seguite (per gli aspetti ortopedici):

- Neurofibromatosi (cod. RBG010), drg 237.7
- Difetti ereditari della coagulazione (Emofilia A-B, Von Villebrand, cod. RDG020), drg 286.0
- Fauvismo (cod. RDG010), drg 2822.2
- Talassemie (cod. RDG010), drg 2824.1
- Neuropatia periferica di Charcot Marie Tooth(cod. RFG060), drg 356.0
- Neurofibromatosi (cod. RBG010), drg 23770
- Distrofia muscolare di Duchenne (cod. RFG080), drg 3590
- Sindrome di Marfan (cod. RN1320), drg 75982
- Sindrome da X Fragile (cod. RN1330), drg 75983
- Condrodistrofie congenite (cod. RNG050), drg 7564
- Sindrome di Down (cod. RN0660), drg 7580
- Sindrome di Sjogren-Larson (cod. RN0660), drg 7102
- Esostosi Multiple (cod. RNG050) drg 756.4
- Osteogenesi imperfetta (cod. RNG060), drg756.51,
- Osteopetrosi (cod. RNG060), drg 756.52
- Encondromatosi multipla (cod. RN0960), drg 213.0

Riferimenti

Direttore della SC: Prof. Maurizio Crova

Referente di Reparto per le Malattie Rare: Dr. Lorenzo Morino

Reparto di degenza: 15° piano, Tel. 011-6933223 - Fax 011-6933.438

4° piano, Tel 011-6933301

Percorsi diagnostico-terapeutici: l'attività dei Chirurghi Ortopedici della II Clinica Ortopedica prevede il trattamento chirurgico della patologia del sistema osteoarticolare qualora interessato nell'ambito della Malattia Rara seguita da Colleghi Specialisti di altre discipline che hanno in carico il paziente.

Modalità di accesso: prenotazione di visita presso il CUP aziendale con richiesta del medico curante, su indicazione dello Specialista che ha in carico il paziente affetto da Malattia Rara.

Segreteria Direzione II Clinica Ortopedica: Sig.ra Pinuccia Chiantia

Tel. 011.6933.573 - Fax: 011.6933.760

Studio Medico II Clinica Ortopedica: Tel 011.6933579

Struttura Complessa di Ortopedia Oncologica e Ricostruttiva - Ospedale CTO

Patologie seguite

L'Ortopedico Oncologo collabora alla presa in cura interdisciplinare dei pazienti con le seguenti malattie rare, che possono trasformarsi in tumore maligno:

- Esostosi Multiple (Hereditary Multiple Osteochondromas, secondo la definizione WHO) (cod. RNG050), che possono evolvere in condrosarcoma periferico
- Encondromatosi multipla o Sindrome di Ollier (anche nella variante della Sindrome di Maffucci) (cod. RN0960), che possono evolvere in condrosarcoma centrale
- Neurofibromatosi (cod. RBG010): può esserci l'evoluzione in neurofibrosarcoma o schwannoma maligno

A causa delle ripercussioni biomeccaniche sugli arti e, nella neurofibromatosi sul rachide, la presa in carico di questi Pazienti avviene anche in assenza di evoluzione maligna.

La SC si occupa anche della diagnosi e cura di :

- alcune forme fruste di displasie fibrose poliostotiche (non diagnosticate in età infantile) (cod. RNG060)
- Istiocitosi X, e soprattutto granuloma eosinofilo (cod. RCG150)

Descrizione dei Percorsi assistenziali

I pazienti con diagnosi o sospetto diagnostico di una delle malattie sopra elencate vengono presi in carico a seguito di una visita ortopedico oncologica. Mediante l'anamnesi, l'esame obiettivo e la valutazione degli esami strumentali eventualmente già eseguiti, il medico decide quale sia il migliore percorso diagnostico-terapeutico, compresa la valutazione interdisciplinare soprattutto con Radiologi, Patologi, Oncologi, Oncologi Pediatri, Radioterapisti. In tutte le fasi il percorso viene condiviso con il Paziente ed i Familiari mediante una informazione adeguata e puntuale.

Vengono applicati protocolli terapeutici condivisi a livello internazionale con tecniche chirurgiche e di trattamento all'avanguardia con gli standard internazionali. Il follow up clinico ortopedico viene effettuato tramite controlli ambulatoriali periodici o, in caso di modificazioni cliniche rilevanti, attraverso rivalutazione in regime di Day Hospital o ricovero ordinario.

Percorsi diagnostico-terapeutici dedicati

Tutti i Pazienti afferenti alla SC seguono un "percorso coordinato" per la prenotazione di esami strumentali e consulti specialistici all'interno dell'Azienda, a seguito della prima visita ortopedico oncologica prenotabile con richiesta del medico curante presso il CUP o il Centro Accoglienza e Servizi (CAS).

Inoltre, nel caso di evoluzione in patologia tumorale maligna con necessità di competenze interdisciplinari, sono organizzate visite complesse interdisciplinari (Gruppo Interdisciplinare Cure, GIC). La SC è centro di riferimento per la diagnosi e cura dei sarcomi dell'osso e parti molli nell'ambito della Rete Oncologica Piemonte e Valle d'Aosta, Polo Torino.

Modalità di accesso

Con l'impegnativa del Medico di Famiglia per "visita ortopedica" (o "visita ortopedico oncologica"), prenotare la visita:

- presso l'ambulatorio di ortopedia oncologica, al CTO, piano terra:
 - recarsi di persona agli sportelli 3-4-5 del CUP (premere la lettera E nella macchinetta "elimina-code" per avere il numero di chiamata), piano terra, dal lunedì al venerdì, dalle 08.00 alle 15.30
 - oppure telefonare al n° 011-6933.126 dalle ore 14.00 alle ore 15.30 dal lunedì al venerdì
 - oppure inviare un fax specificando tutti i propri dati, compresi il telefono e/o fax a cui dare la risposta, al n° 011-6933.346
- presso l'ambulatorio del Centro Accoglienza e Servizi (CAS) del CTO:
 - telefonare al n° 011.6933.754 dalle 09.00 alle 13.00 e dalle 14.00 alle 15.30 dal lunedì al venerdì
 - vedere indicazioni sul sito web www.cto.to.it

- inviare un fax al n° 011.6933.753 specificando tutti i propri dati, compresi il telefono e/o fax a cui dare la risposta

Riferimenti

Direttore della SC: Dr. Gian Carlo Gino

Tel. 011-6933.229 (studio medico reparto 16° piano) .317 (Segreteria reparto 16° piano)

Responsabile Gruppo Interdisciplinare Cure (GIC) sarcomi osso e parti molli e membro del Gruppo di Lavoro Aziendale Malattie Rare: Prof.ssa Elena M. Brach del Prever

Collaboratori (in ordine alfabetico):

Dr. Ugo Albertini

Dr. Elena Boux

Dr. Stefano Marone

Dr. Raimondo Piana

Infermiere referente: Sig. Riccardo Leoni

Struttura Complessa di Ortopedia e Traumatologia ad Indirizzo Traumatologia Muscolo Scheletrica - Ospedale CTO

Patologie seguite (per gli aspetti ortopedici):

La struttura, ed in particolare la Struttura Semplice Dipartimentale di Microchirurgia, si occupa della diagnosi, della terapia e del follow up delle seguenti patologie rare e ad andamento spesso gravemente invalidante:

- Neurofibromatosi (cod. RBG010, Amartomatosi multiple)
- Neuropatia tomaculare (cod. RFG060, neuropatia ereditaria con predisposizione a paralisi da pressione, HNPP)
- Dermatomiosite (cod. RM0010)
- Camptodattilia familiare (cod. RN0290)
- Sindrome di Ehlers-Danlos (cod. RN0330)
- Sindrome di Poland (cod. RN0430)

Descrizione dei Percorsi assistenziali

I pazienti con diagnosi o sospetto diagnostico di una delle malattie sopra elencate vengono presi in carico a seguito di una visita ortopedica nell'ambulatorio di Microchirurgia.

Mediante l'anamnesi, l'esame obiettivo e la valutazione degli esami strumentali eventualmente già eseguiti, il medico decide quale sia il migliore percorso diagnostico-terapeutico, compresa la valutazione interdisciplinare soprattutto con Radiologi e Neurologi.

Vengono applicati protocolli terapeutici condivisi a livello internazionale con tecniche microchirurgiche e mezzi d'ingrandimento.

I controlli successivi vengono finalizzati al recupero delle funzioni e alla correzione eventualmente anche chirurgica di deficit residui; interventi palliativi con trasposizioni tendinee.

Percorsi diagnostico-terapeutici dedicati

Tutti i Pazienti afferenti alla SC seguono un "percorso coordinato" per la prenotazione di esami strumentali e consulti specialistici all'interno dell'Azienda.

La visita microchirurgica viene di norma richiesta come consulto superpecialistico in ambito aziendale o direttamente dal medico di famiglia con una indicazione alla patologia neurologica periferica.

Modalità di accesso

Con l'impegnativa del Medico di Famiglia per "visita ortopedica" (o "visita chirurgia della mano" o "visita microchirurgica"), prenotare la visita (esclusivamente per le **visite di controllo**):

- presso l'ambulatorio di microchirurgia, al CTO, piano terra:
 - recarsi di persona agli sportelli 3-4-5 del CUP (premere la lettera E nella macchinetta "elimina-code" per avere il numero di chiamata), piano terra, dal lunedì al venerdì, dalle 08.00 alle 15.30
 - oppure telefonare al n° 011.6933.126 dalle ore 14.00 alle ore 15.30 dal lunedì al venerdì
 - oppure inviare un fax specificando tutti i propri dati, compresi il telefono e/o fax a cui dare la risposta, al n° 011.6933.346
- presso l'ambulatorio del Maria Adelaide - Lungo Dora Firenze:
 - Prenotare tramite CUP, tel. 011-6937228

Per le **prime visite**, vedere indicazioni sul sito web www.cto.to.it

Riferimenti:

Direttore SC Ortopedia e Traumatologia ad Indirizzo Traumatologia Muscolo Scheletrica: Dr Bruno Battiston - 10° piano CTO Tel. 011-6933273

Referente medico malattie rare: dott. Pierluigi Tos, Responsabile Unità Dipartimentale di Microchirurgia, Presidio Ospedaliero CTO Via Zuretti 29 e Maria Adelaide, Lungo Dora Firenze 87, Tel. 0116933595 - 0116937285

Dr Luigi Giulio Conforti, Dr Davide Ciclamini, Dr Bernardino Panero, Dr Paolo Titolo

Struttura Complessa di CHIRURGIA DELLA MANO - Ospedale CTO

Patologie seguite (per gli aspetti ortopedici):

- Neurofibromatosi di tipo 1 e 2 (cod. RBG010)
- Dermatomiosite (cod. RM0010)
- Artrogriposi multiple congenite (cod. RNG020)
- Camptodattilia familiare (cod. RN0290)
- Distrofie muscolari (cod. RFG080)
- Encondromatosi multipla (cod. RN0960)
- Difetti ereditari della coagulazione (Emofilia A-B, Von Villebrand, cod. RDG020)

Modalità di accesso

Con l'impegnativa del Medico di Famiglia per "visita chirurgia della mano" prenotare la visita:

- presso l'ambulatorio di ortopedia oncologica, al CTO, piano terra:
 - recarsi di persona agli sportelli 3-4-5 del CUP (premere la lettera E nella macchinetta "elimina-code" per avere il numero di chiamata), piano terra, dal lunedì al venerdì, dalle 08.00 alle 15.30
 - oppure telefonare al n° 011.6933.126 dalle ore 14.00 alle ore 15.30 dal lunedì al venerdì
 - oppure inviare un fax specificando tutti i propri dati, compresi il telefono e/o fax a cui dare la risposta, al n° 011.6933.346

Descrizione dei Percorsi assistenziali

I pazienti con diagnosi o sospetto diagnostico di una delle malattie sopra elencate vengono presi in carico a seguito di una visita nell'ambulatorio di Chirurgia della Mano.

Mediante l'anamnesi, l'esame obiettivo e la valutazione degli esami strumentali eventualmente già eseguiti, il medico decide quale sia il migliore percorso diagnostico-terapeutico, compresa la valutazione interdisciplinare soprattutto con Radiologi e Neurologi.

Vengono applicati protocolli terapeutici condivisi a livello internazionale con tecniche chirurgiche avanzate ed aggiornate.

I controlli successivi vengono finalizzati al recupero delle funzioni e quindi inviati alla fisioterapia o eventualmente impostata una correzione chirurgica di deficit residui.

Riferimenti

Direttore della SC Chirurgia della Mano: Dr. Italo Pontini

Degenza 12° piano

Tel 011-6933.342 Fax 011-6933.342

Referente per le Malattie rare: Dr. Alessandro Fenoglio, E-mail: alessandro.fenoglio@cto.to.it

Struttura Complessa di CHIRURGIA VERTEBRALE - Ospedale CTO

Patologie seguite (per gli aspetti ortopedici):

- Siringomielia-Siringobulbia	(cod. regionale RF0321)
- Sindrome di Arnold-Chiari	(cod. RN0010)
- Neurofibromatosi 1	(cod. RBG010)
- Sindrome di Marfan	(cod. RN1320)
- Sindrome di Rett	(cod. RF0040)
- Sindrome di Ehlers-Danlos	(cod. RN0330)
- Sindrome di Klippel-Feil	(cod. RN0310)
- Distrofie Muscolari (tra cui la Duchenne)	(cod. RFG080)
- Malattie Spinocerebellari	(cod. RFG040)
- Atrofie Muscolari Spinali	(cod. RFG050)
- Condrodistrofie congenite	(cod. RNG050)
- Osteodistrofie congenite	(cod. RNG060)
- Sindrome di Jarcho-Levin	(cod. RN0410)

Presso la nostra unità operativa vengono trattate tutte le patologie inerenti la colonna vertebrale associate a malattie rare per le quali tuttavia i pazienti vengono seguiti continuativamente presso altre divisioni.

La pianificazione di ogni trattamento avviene considerando le peculiarità specifiche di ogni paziente in relazione alla patologia di base in un'ottica di pluridisciplinarietà.

Vengono dunque eseguite valutazioni collegiali e vengono coinvolti i colleghi che trattano ciascun paziente nella formulazione delle strategie di trattamento perioperatorie.

Le patologie che vengono trattate chirurgicamente comprendono tutto lo spettro delle affezioni della colonna vertebrale, dalla stenosi alle gravi deformità congenite ed acquisite.

E' attivo, inoltre, un servizio ambulatoriale presso il Presidio Maria Adelaide, gestito dalla medesima équipe medica, che si occupa selettivamente della diagnosi e cura delle deformità del rachide in età evolutiva.

E' a questo ambulatorio che afferiscono pazienti in giovane età ove talvolta viene posto il primo sospetto di patologia rara, quando non già diagnosticata. Si inviano tali pazienti in consulenza presso le strutture idonee, caso per caso (ad esempio scoliosi in sindrome di Marfan).

Nella nostra casistica sono stati trattati numerosi pazienti con patologie della colonna vertebrale da causa non correlata con la patologia rara della quale erano affetti (ad esempio stenosi lombare in fibrosi polmonare idiopatica). In tutte queste occasioni ogni caso è stato valutato pluridisciplinariamente al fine di stabilire una strategia di cura adeguata e personalizzata.

Modalità di accesso pazienti con SIRINGOMIELIA - SINDROME DI CHIARI

E' attivo un percorso diagnostico-terapeutico dedicato alla Siringomielia e alla Sindrome di Chiari nell'ambito del Gruppo Multidisciplinare Aziendale.

L'iter prevede una prima valutazione neurologica. Sarà cura del neurologo inviare il paziente a consulenza di chirurgia vertebrale.

- Ambulatorio Neurologico Siringomielia-Chiari: presso Neurofisiologia Clinica, piano terra, padiglione C, martedì dalle ore 9.30 alle ore 12.30, tel. 011-6933881
- Prenotazioni prime visite neurologiche presso CUP Ospedale CTO, Via Zuretti, 29, ore 8-13 tel. 011-6933646 (prenotazioni telefoniche, lun-ven, orari: 8.30-10.30 e 13.30-15.15),
- Specificare sull'impegnativa "Prima Visita Neurologica presso Ambulatorio Siringomielia-Chiari".

Modalità di accesso pazienti con DEFORMITÀ DEL RACHIDE E SCOLIOSI IN ETÀ ADOLESCENZIALE:

- Ospedale Maria Adelaide. Ambulatorio Scoliosi. U.O.C. di Chirurgia Vertebrale
- Prenotazioni con impegnativa del curante presso il CUP di tale Presidio.
- Lungo Dora Firenze 87, 10153 Torino, tel. 011-6933.11 (Centralino), 011-6937.228 (CUP)

Modalità di accesso pazienti adulti CON PATOLOGIE DELLA COLONNA VERTEBRALE ed affetti da malattia rara:

- Lo stesso percorso di accesso degli altri pazienti:
- Non è prevista la visita Specialistica di Chirurgia Vertebrale come prima valutazione.
- Si accede all'ambulatorio specialistico previa valutazione ortopedica generale da eseguirsi presso gli ambulatori dell'Ospedale CTO.
- La visita ambulatoriale di Chirurgia Vertebrale è una prestazione di secondo livello che viene richiesta dallo specialista ortopedico o neurologo.

Prenotazioni: con impegnativa del curante presso il CUP dell'ospedale CTO, Via Zuretti, 29, ore 8-13, tel. 011-6933646 (prenotazioni telefoniche, lun-ven, orari: 8.30-10.30 e 13.30-15.15)

Riferimenti

Direttore SC di Chirurgia Vertebrale: Dr. Stefano Aleotti, tel.011-6933310, fax 011-6933291

Referente per le Malattie Rare e per il Centro Regionale Esperto Siringomielia-Sindrome di Chiari per la Divisione di Chirurgia Vertebrale: Dr. Antonio Bruno, tel. 011-6933310, e-mail: antonio.bruno@cto.to.it

Struttura Complessa UNITA' SPINALE E RRF CTO - Ospedale CTO

Patologie seguite presso l'Unità Spinale

- Siringomielia primitiva e secondaria
- Sindrome di Arnold-Chiari (associata a Siringomielia)

Modalità di accesso

Segnalazione diretta dall'ambulatorio Siringomielia-Chiari (dr.ssa Ciaramitaro) nell'ambito dell'attività multidisciplinare.

Patologie seguite presso l'ambulatorio Recupero e Rieducazione Funzionale CTO

- Neurofibromatosi di tipo 1 e 2 (cod. RBG010)
- Dermatomirosite (cod. RM0010)
- Artrogriposi multiple congenite (cod. RNG020)
- Camptodattilia familiare (cod. RN0290)
- Distrofie muscolari (cod. RFG080)
- Encondromatosi multipla (cod. RN0960)
- Difetti ereditari della coagulazione (Emofilia A-B, Von Villebrand, cod. RDG020)
- Favismo (cod. RDG010), drg 2822.2
- Talassemie (cod. RDG010), drg 2824.1
- Neuropatia periferica di Charcot Marie Tooth (cod. RFG060), drg 356.0
- Distrofia muscolare di Duchenne (cod. RFG080), drg 3590
- Sindrome di Marfan (cod. RN1320), drg 75982
- Condrodistrofie congenite (cod. RNG050), drg 7564
- Sindrome di Sjogren-Larson (cod. RN0660), drg 7102
- Esostosi Multiple (cod. RNG050) drg 756.4
- Osteogenesi imperfetta (cod. RNG060), drg756.51
- Osteopetrosi (cod. RNG060), drg 756.52

Modalità di accesso

L'attività dei Fisiatri prevede la stesura del progetto riabilitativo per la disabilità conseguente alla Malattia Rara seguita da Colleghi Specialisti di altre discipline presenti nel Presidio, che hanno in carico il paziente.

L'accesso all'ambulatorio RRF del CTO è tramite impegnativa interna di "visita fisiatrica" redatta dagli altri Specialisti.

La prenotazione deve essere fatta presso la Segreteria RRF CTO, piano terreno, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.15 alle ore 15.00. Tel. 011-6933570.

Riferimenti

Direttore: Dr.ssa Maria Vittoria Actis

Medico referente per le Malattie Rare presso l'Unità Spinale: Dr.ssa Ilaria Rosso, Reparto III piano Unità Spinale, Tel. 011-6937823, mail: ilaria.rosso@cto.to.it

Medico referente per le Malattie Rare presso Ambulatorio RRF CTO:

Dr.ssa Ilaria Da Rold, Tel. 011-6933584

Medici Fisiatri referenti per le patologie Ortopediche e Traumatologiche:

Dr.ssa Ornella Boero

Dr. Alberto Casella

Dr.ssa Paola Cena

Dr.ssa Ernesta Magistroni

Dr.ssa Elena Rasetto

Struttura Complessa di Neuroriabilitazione e RRF - Ospedale Maria Adelaide

Patologie seguite presso Day Hospital e Ambulatorio di R.R.F., Presidio M. Adelaide

- Neurofibromatosi di tipo 1 e 2 (cod. RBG010)
- Dermatomiiosite (cod. RM0010)
- Artrogriposi multiple congenite (cod. RNG020)
- Camptodattilia familiare (cod. RN0290)
- Distrofie muscolari (cod. RFG080)
- Encondromatosi multipla (cod. RN0960)
- Difetti ereditari della coagulazione (Emofilia A-B, Von Villebrand, cod. RDG020)
- Favismo (cod. RDG010), drg 2822.2
- Talassemie (cod. RDG010), drg 2824.1
- Neuropatia periferica di Charcot Marie Tooth (cod. RFG060), drg 356.0
- Distrofia muscolare di Duchenne (cod. RFG080), drg 3590
- Sindrome di Marfan (cod. RN1320), drg 75982
- Condrodistrofie congenite (cod. RNG050), drg 7564
- Sindrome di Sjogren-Larson (cod. RN0660), drg 7102
- Esostosi Multiple (cod. RNG050) drg 756.4
- Osteogenesi imperfetta (cod. RNG060), drg756.51
- Osteopetrosi (cod. RNG060), drg 756.52
- Deformità del rachide e scoliosi associate a malattie rare in età adolescenziale e adulta

Modalità di accesso

L'attività dei Fisiatri prevede la stesura del progetto riabilitativo per la disabilità conseguente alla Malattia Rara seguita da Colleghi Specialisti di altre discipline presenti nel Presidio, che hanno in carico il paziente.

L'accesso all'ambulatorio di RRF e di scoliosi del Presidio Maria Adelaide è tramite impegnativa interna di "visita fisiatrica" redatta dagli altri Specialisti.

L'accesso al Day Hospital riabilitativo è a discrezione del fisiatra, previa visita ambulatoriale o come ricovero successivo a quello ordinario riabilitativo.

La prenotazione deve essere fatta presso la Segreteria di RRF dell'Ospedale Maria Adelaide, piano terra, dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.15 alle ore 15.00, tel. 011-6937276.

Riferimenti

Direttore: Dr. Maurizio Beatrici

Medico referente per le Malattie Rare della S.C. di RRF Maria Adelaide: Dr. Rocco Iero,
Day Hospital riabilitativo, Tel. 011-6937257, mail: rocco.iero@cto.to.it

Struttura Complessa di NEURO-UROLOGIA – Ospedale Maria Adelaide e USU (Unità Spinale Unipolare)

Patologie seguite:

- Cistite interstiziale (cod. RJ0030)
- Siringomielia-Siringobulbia (cod. regionale RF0321)

La S.C. di Neuro-Urologia dell'A.O. CTO-Maria Adelaide da diversi anni si occupa della Cistite Interstiziale, patologia inserita dal Ministero della Salute nell'elenco delle Malattie Rare (Codice RJ0030). In particolare la Struttura mette a disposizione risorse diagnostiche e terapeutiche all'avanguardia nel campo di una patologia severamente invalidante e ad eziologia ancora incerta.

Nell'ambito dell'attività del Gruppo Multidisciplinare Siringomielia-Sindrome di Chiari la Neuro-Urologia partecipa al percorso diagnostico-terapeutico dedicato e al follow-up dei pazienti con disfunzione vescico-sfinterica neurogena inviati dall'Ambulatorio neurologico Siringomielia-Sindrome di Chiari o nell'ambito dell'attività di degenza dei pazienti mielolesi dell'USU (Siringomieli secondarie).

Modalità di accesso:

STRUTTURA SEMPLICE DI UROLOGIA FUNZIONALE

Responsabile: dott. Giovanni Bodo

Equipe Medica: dott. P. Bertapelle, dott. A. Giammò, dott. L. Squintone, dott. M. Vottero

Tel. 011-693.7246 (Reparto) - Tel. 011-693.7318 (Segreteria) - Fax: 011-693.7338

STRUTTURA SEMPLICE DIPARTIMENTALE COORDINAMENTO DI ATTIVITA' UROLOGICA in UNITA' SPINALE UNIPOLARE

Responsabile: dott. Mauro Petrillo, DH 3° piano, USU

Infermiera Referente per le Malattie Rare: sig.ra Aquilina Colonna, Tel. 011-6937859

E-mail aquilinacolonna@libero.it

Riferimenti:

Direttore SC di NEURO-UROLOGIA: prof. Roberto Carone

Referente medico per le malattie rare: dott. Alessandro Giammò, Presidio Ospedaliero Maria Adelaide, Lungo Dora Firenze 87, Tel. 011-6937246 / 011-6937316

Referente medico USU: dott. Mauro Petrillo, Tel. 011-6937859

Struttura Complessa di NEFROLOGIA E DIALISI - Ospedale CTO

Patologie seguite

- Sindrome di Alport (cod.RN1360; drg.75989)
- Amiloidosi primarie e familiari (cod.RCG130; drg.2773)
- Crioglobulinemia mista (cod.RC0110; drg.2732)
- Granulomatosi di Wegener (cod.RG0070)
- S. di Churg-Strauss (cod.RG0050; drg.4464)
- Poliangioite microscopica (cod.RG0020; drg.4460)
- Porpora di Henoch-Schonlein ricorrenti (cod.RD0030; drg.2870)
- Nefrite tubulointerstiziale e uveite (TINU syndrome) (cod.RJ0051-solo per regione Piemonte)
- Microangiopatia trombotica (cod.RGG010; drg. 4466)
- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (cod.RD0071)
- Rene a spugna midollare (cod.RN0250; drg.55317)
- Malattia di Fabry Anderson (cod.RCG080; drg.2727)
- Fibrosi retroperitoneale (cod.RJ0020)
- Tubulopatie renali congenite (cod. regionale RJG011)
- Sindrome di Goodpasture (cod.RG0060)
- Sclerosi tuberosa (cod.RN0750; drg.7595)

Modalità di accesso:

-**Ambulatorio di Nefrologia** previa prenotazioni prime visite e controlli presso CUP Ospedale CTO, Via Zuretti 29, ore 8-13; prenotazioni telefoniche: lun-ven, orari 8:30-10:30 e 13:30-15.15 tel.011-6933646

-**Reparto di Nefrologia**-11°piano CTO Tel. 011-6933231 Fax.011-6933228

Riferimenti:

-Direttore della S.C.: Dr.Giorgio Triolo Tel.011-6933632

-Referente Malattie Rare Nefrologia: Dott.ssa Zsuzsanna Hollo Tel. 011-6933671 Fax 011-6933672

-Medici dell'Ambulatorio: Dott.ssa Chiara Cugno, Dott.ssa Cristina Torazza, Dott. Filippo Mariano

Struttura Complessa Dipartimentale Universitaria TOSSICOLOGIA ed EPIDEMIOLOGIA INDUSTRIALE –Ospedale CTO

L'attività svolta dalla SCDU nel campo delle Malattie Rare da diversi anni si riferisce alla diagnosi di porfiria, malattia metabolica quasi sempre ereditaria la cui base patogenetica è costituita dalla ridotta attività di uno o alcuni Enzimi della via biosintetica dell'Eme.

La diagnosi e caratterizzazione di questa patologia richiede la determinazione quali-quantitativa dei metaboliti coinvolti nei diversi materiali biologici (sangue urine feci) dei soggetti che ne sono affetti.

Il laboratorio della SCDU esegue queste determinazioni biochimiche che rappresentano il primo ed indispensabile passo per un corretto percorso diagnostico che può essere completato con ulteriori esami genetici.

Modalità di accesso:

SCDU TOSSICOLOGIA ed EPIDEMIOLOGIA INDUSTRIALE

Direttore: Prof. Canzio Romano

Accettazione campioni dalle ore 9-12 e dalle 13-15, 1° piano

TEL 011-6933477; FAX 011-6933654

Riferimenti per modalità di prelievo campioni:

Dott.ssa Enrica Buglione, tel. 011-6933477/479

Sig.ra Daniela Greggi