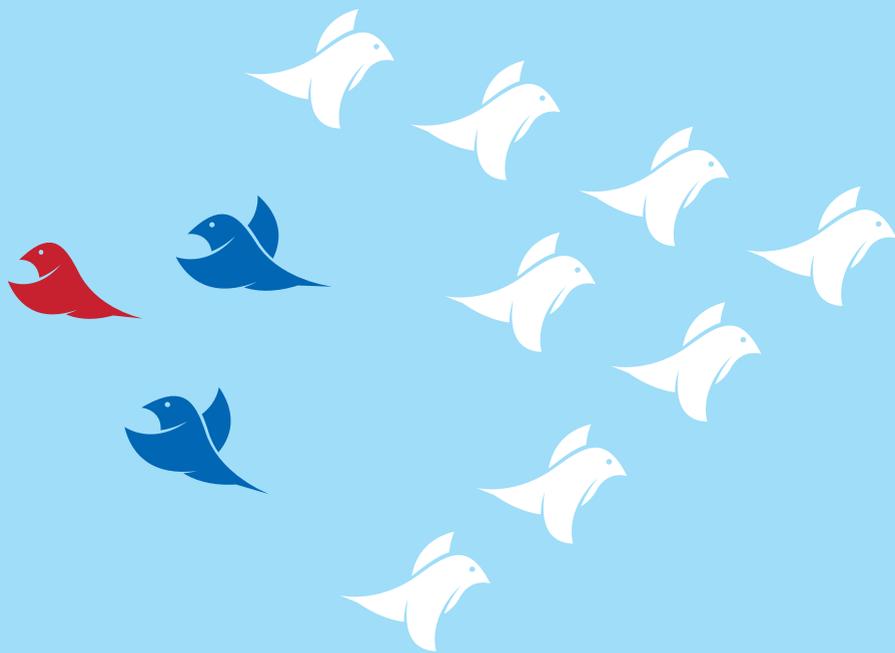


AuxoRare

Al fianco delle persone con malattie rare



Malattie rare

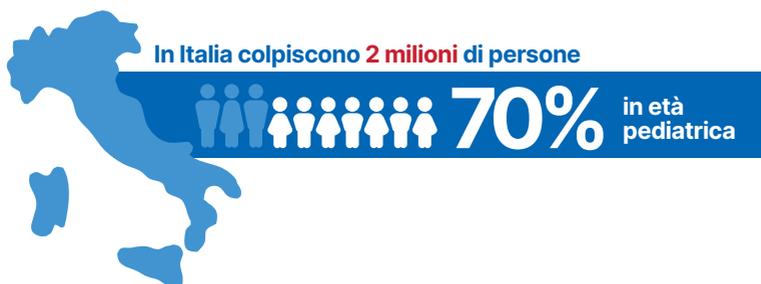
Le malattie rare sono un gruppo di circa 7000-8000 patologie definite così per la loro bassa diffusione nella popolazione: colpiscono infatti non oltre 5 per 10.000 abitanti nell'Unione Europea. In Italia ne risultano affetti circa 2 milioni di persone, nel 70% in età pediatrica, che spesso affrontano difficoltà nel raggiungere la diagnosi, nell'ottenere informazioni ed accesso a cure mediche dedicate e di qualità.

IRCCS Istituto Auxologico Italiano si occupa di ricerca, diagnosi e cura di diverse malattie rare per le quali rappresenta Presidio riconosciuto dal Centro per le Malattie Rare di Regione Lombardia e Regione Piemonte, svolgendo un'importante attività clinico-scientifica in supporto dei pazienti, in stretto rapporto anche con le Associazioni dei pazienti.

Il counseling genetico e la possibilità di dare supporto psicologico non solo al paziente ma anche ai familiari caratterizzano l'offerta di Auxologico per le persone affette da malattie rare, che possono essere seguite nel tempo per monitorare l'andamento della malattia, prevenendo eventuali complicanze ed evitando così il ricorso a prestazioni d'urgenza.

Per diverse malattie rare Auxologico rappresenta anche Centro di eccellenza riconosciuto in Europa nell'ambito dell'European Reference Networks for Rare Diseases (ERN), garantendo così il continuo aggiornamento secondo le linee guida europee e l'assistenza ai pazienti stranieri in soggiorno in Italia.

Per Auxologico, il referente della Rete Regionale delle Malattie Rare di Regione Lombardia è il Prof. Vincenzo Silani.





**Patologie endocrine
e del Metabolismo**



**Patologie Monogeniche
e Cromosomiche**



Patologie Neurologiche



**Patologie Autoimmuni
e Reumatologiche**



Patologie Cardiovascolari



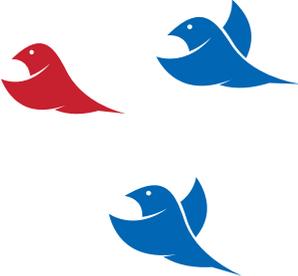
Patologie Oculistiche



Patologie del Sonno



Patologie endocrine e del metabolismo



Dipartimento Endocrinologia e Malattie del Metabolismo

Sede

Ospedale Auxologico San Luca (Milano e sedi lombarde)

Direttore

Prof. Luca Persani

Referenti clinici

Prof. Marco Bonomi, Dott.ssa Irene Campi, Dott. Biagio Cangiano, Prof.ssa Carla Colombo, Prof.ssa Sabrina Corbetta, Dott.ssa Maria Letizia Fatti, Prof.ssa Laura Fugazzola, Dott.ssa Silvia Martinelli, Dott.ssa Valentina Morelli, Dott.ssa Mirella Moro, Dott.ssa Silvia Vai, Dott.ssa Guia Vannucchi, Dott. Giovanni Vitale

Riconoscimenti e reti

- Presidio riconosciuto dal Centro di Coordinamento per le malattie rare di Regione Lombardia
- Rete Europea per la diagnosi e la cura delle Malattie Endocrine Rare (ENDO-ERN)
- Coordina il network nazionale NICE (Network Ipogonadismo Centrale) che studia le sindromi associate al ritardo puberale (Kallmann e altre)
- Rete Europea per la diagnosi e la cura dei tumori endocrini rari (EURACAN)
- Partecipazione al Progetto EuRRECa, progetto finanziato dalla Unione Europea per la creazione di Registri europei per le Malattie Endocrine Rare

Attività

L'équipe clinica opera in stretta sinergia con il Laboratorio di Ricerche Endocrino-Metaboliche di Auxologico garantendo ai pazienti i più avanzati protocolli diagnostici e terapeutici, come per esempio nuovi marcatori biochimici e molecolari per la diagnosi e il monitoraggio di diverse malattie, o i test genetici che consentono in alcuni casi di predire l'insorgere della malattia nella fase preclinica o di avere una diagnosi più precisa. Il servizio si avvale anche del supporto di un medico genetista e di psicologi.

Patologie riconosciute

- **Ipogonadismo ipogonadropo congenito**
- **Sindrome di Prader-Willi**
- **Complesso Carney**
- **Deficienza di ACTH**
- **Sindrome di Kallman**
- **Deficit congenito isolato di GH (ormone della crescita)**
- **Pubertà precoce idiopatica**
- **Ipofosfatasia**
- **Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente**
- **Calcinosi tumorale**
- **Sindrome di Refetoff**
- **Sindrome di Kenny-Caffey**
- **Sindrome di Sotos**
- **Iperaldosteronismi primitivi**
- **Sindromi adrenogenitali congenite**
- **Poliendocrinopatie autoimmuni**
- **Sindromi da resistenza all'ormone della crescita**
- **Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto della vitamina D**
- **Sindromi da neoplasie endocrine multiple**
- **Sindrome di Pendred**
- **Sindrome Charge**
- **Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica**
- **Difetti dello sviluppo sessuale con ambiguità dei genitali e/o discordanza cariotipo/sviluppo gonadico e/o fenotipo**
- **Deficit ipofisari multipli**
- **Pubertà precoce**
- **Sindrome di Turner**
- **Tumori endocrini rari e aggressivi della tiroide, del surrene, delle paratiroidi, dell'ipofisi e del pancreas**

Informazioni e Contatti

segrendosl@auxologico.it | dir.endo@auxologico.it
www.auxologico.it/endocrinologia-san-luca

Centro per i Disordini della Crescita e della Pubertà

Sede

Auxologico Ariosto (Milano)

Direttore

Prof. Alessandro Sartorio

Referenti clinici

Dott.ssa Laura Abbruzzese, Dott. Graziano Grugni,
Dott.ssa Nicoletta Marazzi

Riconoscimenti e reti

- Presidio riconosciuto dal Centro di Coordinamento per le malattie rare di Regione Lombardia
- Centro Regionale autorizzato al trattamento con ormone di crescita
- Centro di riferimento di Regione Lombardia dell'Associazione Famiglie di soggetti con deficit dell'ormone della crescita e altre patologie rare (A.Fa.D.O.C.)
- Centro di riferimento per l'associazione CRESCERE SANI

Attività

L'équipe clinica opera in stretta sinergia con il Laboratorio di Ricerche Auxo-Endocrinologiche di Auxologico, garantendo ai pazienti con malattie rare i più avanzati protocolli diagnostici e terapeutici.

Dispone dei più sofisticati software per la migliore gestione dei disordini della crescita e dello sviluppo puberale ed è centro di riferimento per numerose Associazioni di famiglie con figli affetti da problemi di crescita e sviluppo.

L'attività comprende prestazioni diagnostiche e clinico-assistenziali pluri-specialistiche, redazione di piani terapeutici, counseling telefonico e corsi di addestramento all'utilizzo dei dispositivi per la somministrazione di ormone della crescita da DNA ricombinante. Particolare attenzione viene dedicata al follow-up periodico del paziente e al sostegno medico e, quando necessario, psicologico della famiglia. Il Centro si avvale anche del supporto di un medico genetista e di dietisti per l'età pediatrica.

Patologie riconosciute

- **Sindrome di Prader-Willi**
- **Deficit di ormone di crescita**
- **Deficit ipofisari multipli**
- **Deficit di leptina**
- **Sindrome di Turner**
- **Sindrome adreno-genitale**
- **Pubertà precoce**
- **Mutazione MC4R**

Informazioni e Contatti

Telefono 02 619112426

centrocrescitamilano@auxologico.it

www.auxologico.it/centro-crescita-ariosto

Unità Operativa di Auxologia

Sedi

Ospedale Auxologico Piancavallo (VB)
Auxologico Villa Caramora (VB)

Direttore

Dott. Leonardo Mendolicchio

Referenti clinici

Dott. Graziano Grugni, Dott.ssa Nadia Fratangeli,
Dott.ssa Laura Abbruzzese

Riconoscimenti e reti

- Centro di Riferimento della Rete delle Malattie Rare della Regione Piemonte
- Centro Regionale autorizzato al trattamento con ormone di crescita
- Centro di riferimento Regione Piemonte dell'Associazione Famiglie di soggetti con deficit dell'ormone della crescita e altre patologie rare (A.Fa.D.O.C.)
- Centro Nazionale di riferimento per la diagnosi, la cura e il trattamento della sindrome di Prader-Willi
- Centro Europeo di riferimento dell'International Network for Research, Management & Education on adults with Prader-Willi Syndrome

Attività

L'équipe clinica opera in stretta sinergia con il Laboratorio di Ricerche Auxo-Endocrinologiche garantendo ai pazienti i più avanzati protocolli diagnostici e terapeutici.

Dispone dei più sofisticati software per la migliore gestione dei disordini della crescita e dello sviluppo e di un'équipe specialistica multidisciplinare per la gestione dei casi più complessi.

L'attività comprende prestazioni diagnostiche e clinico-assistenziali in degenza ordinaria e in Day Hospital e attività ambulatoriale, oltre alla redazione dei Piani Terapeutici e al counseling telefonico. Particolare attenzione viene dedicata al follow-up periodico del paziente e al sostegno medico, sociale ed eventualmente psicologico della famiglia.

Patologie riconosciute

- **Sindrome di Prader-Willi**
- **Deficit di ormone di crescita**
- **Deficit ipofisari multipli**
- **Deficit di leptina**
- **Sindrome di Turner**
- **Sindrome adreno-genitale**
- **Pubertà precoce**
- **Mutazione MC4R**
- **Sindrome di Bardet-Biedl**
- **Sindrome di Williams**
- **Sindrome di Kallmann**
- **Ipogonadismo normosmico**

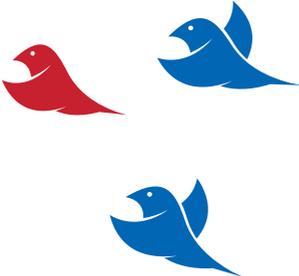
Informazioni e Contatti

Telefono 0323 514239

auxologiasg@auxologico.it

www.auxologico.it/auxologia

Patologie Monogeniche e Cromosomiche



Laboratorio di Ricerca di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare Laboratorio Specialistico di Genetica Medica

Sede

Centro di Ricerche Biomediche (Cusano Milanino)

Direttore

Dott.ssa Silvia Russo

Dott.ssa Anna Maria Di Blasio

Referenti clinici

Dott.ssa Emanuela Manfredini, Dott.ssa Elisabetta Merati,

Prof.ssa Lidia Larizza

Referenti di laboratorio

Dott.ssa Francesca Cogliati, Dott.ssa Cecilia Corti,

Dott.ssa Milena Crippa, Dott.ssa Fabiana Guizzardi, Dott.ssa

Maura Masciadri, Dott.ssa Alessandra Mihalich, Dott. Matteo

Pedrazzini, Dott.ssa Emanuela Ponti, Dott.ssa Alessandra Sironi

Attività

I Laboratori svolgono attività di ricerca e diagnostica molecolare e cromosomica su numerose malattie rare per alcune delle quali l'Istituto è Presidio riconosciuto da Regione Lombardia.

Si avvalgono inoltre del Servizio di Genetica Medica per la valutazione di genetica clinica, il counseling genetico alla famiglia e, in alcuni casi, la gestione terapeutica.

Gli esami diagnostici sono effettuabili in tutti i Punti Prelievo di Auxologico e per eseguirli è necessaria la prescrizione del medico genetista o dello specialista di branca.

Patologie riconosciute

- **Malattie del Metabolismo: Ipofosfatasia, Rachitismo ipofosfatemico Vitamina D Resistente**
- **Malattie del Sistema Nervoso Centrale e periferico: Sindrome di Rett**
- **Malattie dell'Apparato Respiratorio: Ipertensione Polmonare Arteriosa Idiopatica**
- **Malformazioni congenite: Osteodistrofie congenite isolate o in forma sindromica, Sindromi rare da aneuploidia cromosomica, Sindromi rare da Riarrangiamenti Strutturali Sbilanciati Cromosomici e Genomici, Sindrome di Pallister-Killian, Sindrome di Beckwith-Wiedmann, Sindrome di Sotos, Sindrome di Silver Russel, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome di Smith Magenis**

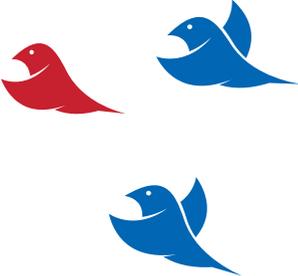
Altre patologie

- **Collagenopatie, Sindrome di Marfan**
- **Osteogenesi Imperfetta**
- **Malattie del neurosviluppo e Sindromi associate a disabilità Intellettiva ad insorgenza pediatrica con o senza malformazioni congenite**
- **Sindrome della X Fragile e patologie correlate, Sindrome di Angelman**
- **Epilessie ad insorgenza pediatrica, (Sindrome di Dravet, GEFS+)**
- **Iperaccrescimento sindromico con o senza disabilità intellettiva, Sindrome Simpson-Golabi-Behemel**
- **Malattie ereditarie ad interesse polmonare**
- **Distrofie retiniche ereditarie isolate e sindromiche**
- **Ritardo di crescita sindromico con o senza disabilità intellettiva**

Informazioni e Contatti

**Telefono 02 619112271 | genemol@auxologico.it
www.auxologico.it/genetica-medica**

Patologie Neurologiche



Dipartimento di Neuroscienze Lombardia

Sedi

Ospedale Auxologico Mosè Bianchi (Milano e sedi lombarde)

Direttore

Prof. Vincenzo Silani

Direttore Dipartimento di Neuroscienze
IRCCS Istituto Auxologico Italiano

Referenti clinici

**Dott. Andrea Ciammola, Dott.ssa Narghes Calcagno,
Dott.ssa Eleonora Colombo, Dott. Alberto Doretti,
Dott. Luca Maderna, Dott.ssa Arianna Manini,
Dott. Alessio Maranzano, Dott. Stefano Messina,
Dott.ssa Claudia Morelli, Dott.ssa Barbara Poletti,
Prof. Nicola Ticozzi, Dott. Federico Verde**

Referenti di laboratorio

Prof.ssa Antonia Ratti

Riconoscimenti e reti

- Presidio riconosciuto dal Centro di Coordinamento per le malattie rare di Regione Lombardia
- Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Neuroriabilitazione (RIN) con direzione dell'Istituto Virtuale dedicato alle Malattie del Motoneurone (IVN-MMN) (Prof. Vincenzo Silani)
- Riconoscimento europeo per la patologia del motoneurone (ERN EURO-MND) con direzione del medesimo ERN (Prof. Vincenzo Silani)
- Riferimento europeo per trial terapeutici per le malattie del motoneurone (TRICALS)
- Membro dell'European Network to Cure ALS (ENCALS)
- Membro del Northeast ALS Consortium U.S.A. (NEALS)

Attività

Attraverso la sinergia tra la U.O. di Neurologia ed il Laboratorio di Ricerche in Neuroscienze di Auxologico con la preziosa possibilità di uno studio personalizzato del paziente con acquisizione di biomarcatori genetici e biochimici delle diverse patologie, l'équipe offre i percorsi diagnostici e terapeutici più avanzati volti ad una terapia personalizzata con l'impiego di database dedicati che mirano anche all'ausilio del Machine Learning ed dell'Intelligenza Artificiale (AI) per lo sviluppo delle migliori strategie assistenziali.

Ai familiari dei pazienti è offerta la possibilità di effettuare valutazioni neuropsicologiche, colloqui psicologici e di sostegno in collaborazione con il Centro di Neuropsicologia e Psicologia Clinica, nonché il counselling genetico, sempre più richiesto dall'avanzamento delle conoscenze di predisposizione genetica nelle diverse malattie rare di interesse neurologico.

L'interazione stretta con le Associazioni dei pazienti per le diverse patologie è molto curata per garantire la migliore risposta alle diverse esigenze del paziente e delle famiglie.

Il continuo confronto internazionale garantisce uno scambio culturale efficace e l'afferenza a trial clinici dettati dalle più recenti acquisizioni biologiche relative alle diverse patologie nel contesto di piattaforme europee.

Patologie riconosciute

- Corea di Huntington
- Sclerosi Laterale Amiotrofica
- Sclerosi Laterale Primaria
- Paralisi Sopranucleare Progressiva
- Sindromi miasteniche congenite e disimmuni

Informazioni e Contatti

Telefono 02 619112937 | neuro.nelli@auxologico.it
www.auxologico.it/neurologia

Dipartimento di Neurologia e Neuroriabilitazione Piemonte

Sedi

Ospedale Auxologico Piancavallo (VB)

Auxologico Villa Caramora (VB)

Direttore

Prof. Alessandro Mauro

Direttore del Laboratorio di Ricerca di Neurobiologia Clinica

Referenti clinici

Dott. Luca Guglielmo Pradotto

Riconoscimenti e reti

- Registro interregionale Piemonte e Valle d'Aosta per le malattie rare (MaRare)
- Rete nazionale di monitoraggio delle amiloidosi aTTR (Registro TTR-FAP)
- Collaborazione con il gruppo di studio interregionale del Piemonte e della Valle d'Aosta nella stesura delle raccomandazioni per la diagnosi e la cura delle amiloidosi primitive e familiari

Attività

Presso il Dipartimento vengono messi in atto percorsi diagnostici e terapeutici mirati alla cura e al trattamento di malattie neurologiche rare e neurogenetiche. In particolare, le polineuropatie amiloidotiche familiari sono trattate attraverso accertamenti diagnostici avanzati (quali biopsia di grasso periombelicale con ricerca dell'amiloide e il prelievo per analisi genetica) e con la terapia genica.

Per la CADASIL sono eseguiti accertamenti diagnostici avanzati quali biopsia di cute per ricerca dei GOM e prelievo per l'analisi genetica.

Presso il poliambulatorio di Villa Caramora viene anche svolta attività di counseling genetico relativamente alle malattie neurogenetiche con valutazioni multidisciplinari.

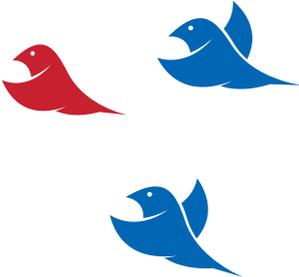
Patologie riconosciute

- **Polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica e polineuropatie croniche immunomediate**
- **Polineuropatie amiloidotiche familiari**
- **Angiopatie congofile cerebrali**
- **CADASIL**
- **CARASIL**
- **CARASAL**
- **Eredoatassie**
- **Atassie episodiche e emicranie emiplegiche familiari**
- **Parkinsonismi giovanili e forme monogeniche di malattia di Parkinson**
- **Neuroacantocitosi e corea-acantocitosi**
- **Malattia di Fahr**
- **Forme monogeniche di malattia di Alzheimer e di degenerazioni fronto-temporali**
- **Malformazioni di Arnold-Chiari e Siringomieli**

Informazioni e Contatti

Telefono 0323 514111 | 0323 514504 | l.pradotto@auxologico.it

Patologie Autoimmuni e Reumatologiche



Unità Operativa di Immunologia, Allergologia e Reumatologia

Sede

Ospedale Auxologico San Luca (Milano e sedi lombarde)

Direttore

Prof. Franco Capsoni

Referenti clinici

Dott. Luca Catelli, Dott. Piersandro Riboldi, Dott.ssa Sara Monti

Riconoscimenti e reti

- Presidio riconosciuto dal Centro per le malattie rare di Regione Lombardia

Attività

L'équipe clinica opera in stretta sinergia con il Laboratorio di Ricerche di Immunologia Clinica e Reumatologia di Auxologico, garantendo ai pazienti i più innovativi protocolli diagnostici e terapeutici.

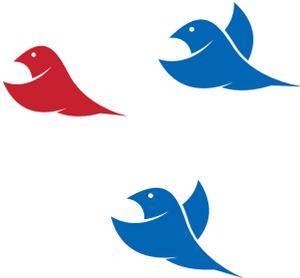
Patologie riconosciute

- **Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)**
- Immunodeficienze primarie
- **Porpora di Henoch-Scholein ricorrente**
- Poliangioite microscopica
- **Poliarterite nodosa**
- **Granulomatosi con poliangite**
- **Granulomatosi eosinofilica con poliangite**
- **Arterite a cellule giganti**
- **Malattia di Takayasu**
- **Sclerosi sistemica progressiva**

Informazioni e Contatti

immunologia.sanluca@auxologico.it
www.auxologico.it/immunologia

Patologie Cardiovascolari



Centro Dispnea e Ipertensione Polmonare

Sede

Ospedale Auxologico San Luca (Milano)

Direttore Dipartimento di Cardiologia

Prof. Gianfranco Parati

Responsabile clinico Centro

Prof. Sergio Caravita

Referenti clinici

Dott.ssa Claudia Baratto

Riconoscimenti e reti

- Presidio riconosciuto dal Centro per le malattie rare di Regione Lombardia
- Collaborazione scientifica con il Centro di riferimento belga per l'Ipertensione Polmonare (Clinica dell'Insufficienza Cardiaca e delle Malattie Vascolari Polmonari dell'Hopital Erasme, Bruxelles)

Attività

Svolge attività completa di diagnosi differenziale e ricerca eziologica per l'ipertensione polmonare, dalla genetica al cateterismo cardiaco. È centro autorizzato alla prescrizione e dispensazione delle terapie specifiche per ipertensione arteriosa polmonare.

Patologie riconosciute

- Ipertensione arteriosa polmonare

Informazioni e Contatti

s.caravita@auxologico.it

Centro per lo Studio e la Cura delle Aritmie Cardiache di Origine Genetica

Sede

Auxologico Pier Lombardo (Milano)

Direttore

Prof. Peter J. Schwartz

Referenti clinici

Prof.ssa a.c. Federica Dagradi (responsabile), Dott. Paolo Cerea, Dott. Fulvio Giovenzana

Riconoscimenti e reti

- Riferimento europeo per le malattie cardiache rare (ERN GUARD-Heart)

Attività

Il Centro è diretto dal Prof. P.J. Schwartz, esperto riconosciuto a livello internazionale per i suoi studi sulla Sindrome del QT lungo, ed è un punto di riferimento nazionale e internazionale per le aritmie cardiache di origine genetica.

Opera in sinergia con il Laboratorio di Genetica Cardiovascolare ed è specializzato nella ricerca e terapia delle forme di aritmie ereditarie, con particolare esperienza nella diagnostica clinico-strumentale e nella diagnostica genetica.

Offre ai pazienti cure personalizzate e tempistiche rapide nell'esecuzione dei test genetici e possiede un'esperienza consolidata anche per le problematiche legate all'attività sportiva dei pazienti.

La collaborazione con Auxologico San Luca offre inoltre la possibilità di effettuare i test più invasivi e le procedure di impianto di defibrillatori o loop recorder.

Nel difficile percorso di accettazione di una patologia rara, pazienti e familiari possono beneficiare di un supporto psicologico qualificato.

Patologie riconosciute

- **Sindrome del QT lungo**
- **Sindrome di Brugada**
- **Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica**
- **Fibrillazione ventricolare idiopatica**
- **Sindrome del QT Corto**

Informazioni e Contatti

Telefono 02 619113400 (lun-ven ore 11.30-13.30)

centroaritmiegenetiche@auxologico.it

www.auxologico.it/centro-aritmie-genetiche

Centro Cardiomiopatie

Sede

Ospedale Auxologico San Luca (Milano)

Direttore Dipartimento di Cardiologia

Prof. Gianfranco Parati

Direttore Centro

Prof.ssa Lia Crotti

Referenti clinici

Dott.ssa Silvia Castelletti, Dott. Paolo Cerea,
Dott.ssa Gerardina Fratianni, Dott. Davide Mariani,
Dott.ssa Silvia Ravaro, Dott.ssa Valeria Rella,
Dott.ssa Sabrina Salerno

Riconoscimenti e reti

- Convenzionato con AICARM ETS, (Associazione Italiana per l'assistenza e la ricerca delle Cardiomiopatie);
- Parte della rete ERN-GUARD Heart (Riferimento Europeo per le malattie cardiache rare)

Attività

Il Centro si occupa di ricerca, diagnosi e cura delle cardiomiopatie. Propone percorsi diagnostici e terapeutici che comprendono anche la possibilità di eseguire indagini genetiche e si avvale della consulenza clinica e scientifica del Prof. Franco Cecchi, esperto di fama internazionale in questo settore.

Inoltre, se indicati, i pazienti possono essere sottoposti a interventi quali l'impianto di defibrillatore standard (ICD) o sottocutaneo (S-ICD) per la prevenzione della morte improvvisa e possono essere sottoposti a trattamenti di ablazione delle aritmie ventricolari e sopraventricolari.

I pazienti e i loro familiari possono anche beneficiare di un supporto psicologico qualificato.

Patologie riconosciute

- **Cardiomiopatia aritmogena**
- **Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva e non ostruttiva**
- **Cardiomiopatia dilatativa**
- **Cardiomiopatia da malattia di Fabry**
- **Amiloidosi cardiaca genetica e non**
- **Cardiomiopatia restrittiva**
- **Non compattazione del ventricolo sinistro**
- **Sindrome del prolasso mitralico aritmico**

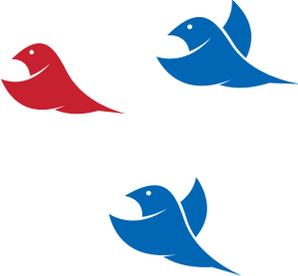
Informazioni e Contatti

320 0626378 (lun-ven ore 9-13)

centrocardiomiopatie@auxologico.it

www.auxologico.it/centro-cardiomiopatie-base-genetica

Patologie Oculistiche



Centro Neuroftalmologia ed Elettrofisiologia Oculare

Sede

Ospedale Auxologico Capitanio (Milano)

Direttore Unità Operativa Oculistica

Dott. Fulvio Bergamini

Responsabile clinico Centro

Dott.ssa Stefania Bianchi-Marzoli

Referenti clinici

Dott.ssa Gabriella Cammarata, Dott.ssa Paola Ciasca,

Dott.ssa Alessandra Criscuoli, Dott.ssa Lisa Melzi,

Dott.ssa Myriam Garcia Sierra, Dott.ssa Gemma Tremolada

Attività

Il Centro è un punto di riferimento riconosciuto per l'attività assistenziale e di ricerca nell'ambito delle patologie congenite ed ereditarie del nervo ottico e del coinvolgimento delle vie ottiche associato a patologie rare neurologiche e immunologiche.

La valutazione neuroftalmologica consente di inquadrare e differenziare le varie forme cliniche e di avviare alla valutazione diagnostica attraverso la collaborazione con l'Istituto Neurologico Besta di Milano.

Il Centro ha inoltre un ambulatorio dedicato alle patologie retiniche ereditarie che svolge la valutazione clinica, con esami di elettrofisiologia oculare e di imaging retinico, e l'inquadramento delle diverse forme di distrofie retiniche genetiche.

Completano il percorso diagnostico la consulenza genetica e i test molecolari in collaborazione con il Servizio di Genetica Medica e il Laboratorio di Genetica Molecolare di Auxologico per l'identificazione di geni associati alla patologia retinica.

In collaborazione con altri Istituti e Specializzazioni Neurologiche, Immunologiche o Endocrinologiche, il Centro si occupa infine dell'inquadramento degli aspetti neuroftalmologici di malattie rare neurologiche o sistemiche.

L'attività clinica è sinergica con quella del Laboratorio Sperimentale di Ricerche Oftalmologiche e Neuroftalmologiche di Auxologico, la cui attività è indirizzata a progetti di ricerca nell'ambito della diagnosi e della cura delle principali patologie neuroftalmologiche e alla collaborazione all'interno di avanzati trial terapeutici.

Patologie riconosciute

- **Neuropatia ottiche ereditarie e rare**
- **Malformazioni congenite del nervo ottico isolate o sindromiche**
- **Tumori del nervo ottico e della regione chiasmatica**
- **Retinopatie ereditarie e forme rare**
- **Patologie orbitarie, palpebrali, pupillari e della motilità oculare estrinseca**

Per un elenco completo è possibile visitare la pagina del sito.

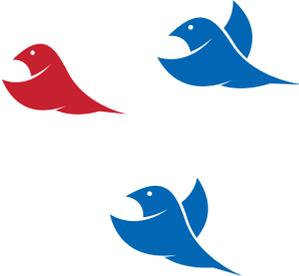
Informazioni e Contatti

Telefono 02 619116505 (lun-ven ore 9-15)

neuroftalmologia@auxologico.it

www.auxologico.it/neuroftalmologia

Patologie del Sonno



Centro Medicina del Sonno Lombardia

Sede

Ospedale Auxologico San Luca (Milano e sedi lombarde)

Direttore Dipartimento di Cardiologia

Prof. Gianfranco Parati

Direttore Centro

Prof.ssa Carolina Lombardi

Referenti clinici

Dott.ssa Paola Mattaliano, Dott. Martino Pengo,
Dott.ssa Elisa Perger, Dott.ssa Matias Margarida

Riconoscimenti e reti

- Presidio riconosciuto dal Centro per le malattie rare di Regione Lombardia
- Centro accreditato dalla Società Italiana di Medicina del Sonno
- Centro partecipante al Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla Narcolessia e le Ipersonnie del sistema nervoso centrale in collaborazione con Centro Nazionale Malattie Rare ed Istituto Superiore di Sanità

Attività

Svolge attività completa di diagnosi, ricerca eziologica e terapia per la narcolessia e le ipersonnie primarie.

È centro autorizzato alla prescrizione e dispensazione delle terapie specifiche per narcolessia e ipersonnie.

Patologie riconosciute

- Narcolessia
- Ipersonnie Rare

Informazioni e Contatti

Telefono 02 619112750

centrosonno@auxologico.it

Malattie rare

Informazioni e contatti

Dipartimento Endocrinologia e Malattie Del Metabolismo
segrendosl@auxologico.it | dir.endo@auxologico.it
www.auxologico.it/endocrinologia-san-luca

Centro per i Disordini della Crescita e della Pubertà
Telefono 02 619112426 | centrocrescitamilano@auxologico.it
www.auxologico.it/centro-crescita-ariosto

Unità Operativa di Auxologia
Telefono 0323 514239 | auxologiasg@auxologico.it
www.auxologico.it/auxologia

Laboratorio di Ricerca di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare
Laboratorio Specialistico di Genetica Medica
Telefono 02 619112271 | genemol@auxologico.it
www.auxologico.it/genetica-medica

Dipartimento di Neuroscienze - Lombardia
Telefono 02 619112937 | neuro.nelli@auxologico.it
www.auxologico.it/neurologia

Dipartimento di Neurologia e Neuroriabilitazione - Piemonte
Telefono 0323 514111 | 0323 514504 | l.pradotto@auxologico.it

Unità Operativa di Immunologia, Allergologia e Reumatologia
immunologia.sanluca@auxologico.it
www.auxologico.it/immunologia

Centro Dispnea e Ipertensione Polmonare
s.caravita@auxologico.it

Centro per lo Studio e la Cura Delle Aritmie Cardiache di Origine Genetica

Telefono 02 619113400 (lun-ven ore 11.30-13.30)

centroaritmiegenetiche@auxologico.it

www.auxologico.it/centro-aritmie-genetiche

Centro Cardiomiopatie

Telefono 320 0626378 (lun-ven ore 9-13)

centrocardiomiopatie@auxologico.it

www.auxologico.it/centro-cardiomiopatie-base-genetica

Centro Neuroftalmologia ed Elettrofisiologia Oculare

Telefono 02 619116505 (lun-ven ore 9-15)

neuroftalmologia@auxologico.it

www.auxologico.it/neuroftalmologia

Centro Medicina del Sonno - Lombardia

Telefono 02 619112750

centrosonno@auxologico.it

La rete di Auxologico

Ospedali, ambulatori e ricerca

Milano

Ariosto

via Ariosto 9-13

Capitanio

via Mercalli 28-30

Città Studi Icans

via Botticelli 21

Mosè Bianchi

via Mosè Bianchi 90

Pier Lombardo

via Pier Lombardo 22

Procaccini

via Niccolini 39

Residenza Anziani

via Mosè Bianchi 90

San Luca

piazzale Brescia 20

Piemonte

Piancavallo

via Cadorna 90,
Oggebbio (Vb)

Villa Caramora

corso Mameli 199, Verbania

Villadossola

via Roma 9 (VCO)

Lombardia

Bollate

largo Fellini 3 /
Stazione Bollate

Centro Ricerche Biomediche

via Zucchi 18, Cusano M.no

Como

via Pasquale Paoli 6 /
Esselunga Ca' Merlata

Cusano M.no

via Zucchi 18

Meda

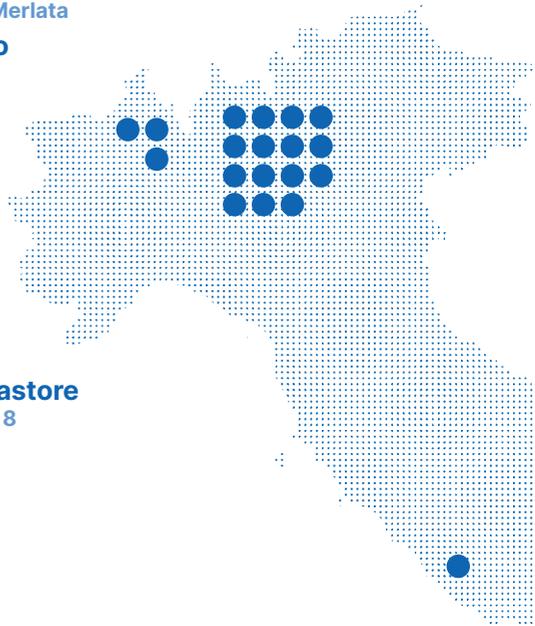
via Pace 18

Meda Riabilitazione

corso della Resistenza 23

Pioltello

via San Francesco 16



Roma

Roma Buon Pastore

via Di Valledlunga 8

