



**ISTITUTO  
AUXOLOGICO  
ITALIANO**

Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico

# **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 sono affetti circa 2 milioni di persone, nel 70% in età pediatrica, che spesso affrontano difficoltà nel raggiungere la diagnosi, nell'ottenere informazioni e nell'accesso a cure di qualità.

**IRCCS Auxologico si occupa di ricerca, diagnosi e cura** di alcune malattie rare per le quali è **Presidio riconosciuto** dal Centro per le Malattie Rare di Regione Lombardia e Regione Piemonte, e svolge un'importante attività clinico-scientifica per molte altre.

Il **counseling genetico** e la possibilità di dare un **supporto psicologico** per i familiari completano l'offerta di Auxologico per le persone affette da malattie rare, che possono essere seguite nel tempo per monitorare l'andamento della malattia e prevenirne eventuali complicazioni.

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

 **PATOLOGIE ENDOCRINE  
E DEL METABOLISMO**

 **PATOLOGIE  
CARDIOVASCOLARI**

 **PATOLOGIE MONOGENICHE  
E CROMOSOMICHE**

 **PATOLOGIE  
OCULISTICHE**

 **PATOLOGIE NEUROLOGICHE**

 **PATOLOGIE DEL SONNO**

 **PATOLOGIE AUTOIMMUNI  
E REUMATOLOGICHE**



In Italia colpiscono **2 MILIONI** di persone



**70%**

in età  
pediatrica

# 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

Dott. Marco Bonomi, Dott.ssa Irene Campi, Prof. Iacopo Chiodini, Dott. Alberto Falchetti, Dott.ssa Maria Letizia Fatti, Prof.ssa Laura Fugazzola, Dott.ssa Mirella Moro, Dott.ssa Guida 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)



## 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
- Calcinoci 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](mailto:segrendosl@auxologico.it) | [dir.endo@auxologico.it](mailto:dir.endo@auxologico.it)

[www.auxologico.it/endocrinologia-san-luca](http://www.auxologico.it/endocrinologia-san-luca)

# CENTRO PER I DISORDINI DELLA CRESCITA E DELLA PUBERTÀ



## SEDE

Auxologico Ariosto (Milano)



## DIRETTORE

Dott. 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. Particolare attenzione viene dedicata al follow-up periodico del paziente e al sostegno medico e, quando necessario, 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

## **INFORMAZIONI E CONTATTI**

Telefono 02 619112426

[centrocrescitamilano@auxologico.it](mailto:centrocrescitamilano@auxologico.it)

[www.auxologico.it/centro-crescita-ariosto](http://www.auxologico.it/centro-crescita-ariosto)

# UNITÀ OPERATIVA DI AUXOLOGIA



## SEDI

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



## DIRETTORE

Dott. Alessandro Sartorio



## REFERENTI CLINICI

Dott. Graziano Grugni, Dott.ssa Giuliana Mazzilli,  
Dott.ssa Antonella Saezza



## 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
- Sindrome di Bardet-Biedl
- Deficit di leptina
- Sindrome di Williams
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Kallmann
- Ipogonadismo normosmico
- Sindrome adreno-genitale
- Pubertà precoce
- Mutazione MC4R

## **INFORMAZIONI E CONTATTI**

**Telefono 0323 514239**

**[auxologiasg@auxologico.it](mailto:auxologiasg@auxologico.it)**

**[www.auxologico.it/auxologia](http://www.auxologico.it/auxologia)**

# PATOLOGIE MONOGENICHE E CROMOSOMICHE



# LABORATORIO DI RICERCA DI CITOGENETICA MEDICA E GENETICA MOLECOLARE

SEZIONE SPECIALISTICA DI CITOGENETICA  
MEDICA E GENETICA MOLECOLARE



## SEDE

Centro di Ricerche Biomediche (Cusano Milanino)



## DIRETTORI

Prof.ssa Lidia Larizza  
Dott.ssa Anna Maria Di Blasio



## REFERENTI CLINICI E DI RICERCA

Dott.ssa Emanuela Manfredini, Dott.ssa Alessandra Mihalich,  
Dott.ssa Maria Paola Recalcati, Dott.ssa Silvia Russo



## RICONOSCIMENTI E RETI

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



## ATTIVITÀ

Svolge attività di ricerca e diagnostica di numerose malattie rare, per alcune delle quali è Presidio riconosciuto da Regione Lombardia.

Si avvale del Servizio di Genetica Medica e dei laboratori di Citogenomica e Genetica Molecolare per la valutazione di genetica clinica, la diagnosi molecolare e cromosomica, il counseling genetico alla famiglia e, in alcuni casi, la gestione terapeutica. Gli esami sono effettuabili in tutti i Punti Prelievo di Auxologico e per eseguirli è necessaria la prescrizione medica.



## **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 del Cromosoma X Fragile e patologie correlate, Sindrome di Beckwith-Wiedmann, Sindrome di Sotos, Sindrome di Angelman, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome Trico-Rino-Falangea, Sindrome di Smith Magenis



## **ALTRE PATOLOGIE**

- Collagenopatie
- Disabilità Intellettiva ad insorgenza pediatrica con o senza malformazioni congenite
- Epilessie ad insorgenza pediatrica
- Iperaccrescimento sindromico con o senza disabilità intellettiva
- Malattie ereditarie ad interesse polmonare
- Retinopatie ereditarie
- Ritardo di crescita sindromico con o senza disabilità intellettiva

## **INFORMAZIONI E CONTATTI**

Telefono 02 619112271 | [genemol@auxologico.it](mailto:genemol@auxologico.it)

[www.auxologico.it/genetica-medica](http://www.auxologico.it/genetica-medica)

# PATOLOGIE NEUROLOGICHE



# DIPARTIMENTO DI NEUROLOGIA LOMBARDIA



## SEDE

Ospedale Auxologico San Luca (Milano e sedi lombarde)



## DIRETTORE

Prof. Vincenzo Silani, *Direttore della Scuola di Specializzazione in Neurologia dell'Università degli Studi di Milano*



## REFERENTI CLINICI

Dott. Andrea Ciammola, Dott.ssa Eleonora Colombo, Dott. Alberto Doretti, Dott. Luca Maderna, Dott. Stefano Messina, Dott. Claudia Morelli, Dott.ssa Barbara Poletti, Prof. Nicola Ticozzi, Dott. Federico Verde



## RICONOSCIMENTI E RETI

- Presidio riconosciuto dal Centro di Coordinamento per le malattie rare di Regione Lombardia
- Riferimento europeo per la patologia del motoneurone (ERN EURO-MND)
- Rete IRCCS delle Neuroscienze e della Neuroriabilitazione (RIN)
- Riferimento europeo per trial terapeutici per le malattie del motoneurone (TRICALS)
- Membro del Northeast ALS Consortium U.S.A. (NEALS)



## **ATTIVITÀ**

Attraverso la sinergia con il Laboratorio di Ricerche in Neuroscienze di Auxologico e la preziosa possibilità di uno studio personalizzato del paziente mediante la definizione di biomarcatori genetici e biochimici delle diverse patologie per ottimizzare una terapia personalizzata, l'équipe offre i percorsi diagnostici e terapeutici più avanzati.

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 delle diverse malattie di interesse neurologico.

L'inserimento in consorzi internazionali offre la possibilità di accesso ad approcci terapeutici innovativi.



## **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](mailto:neuro.nelli@auxologico.it)**

**Per narcolessia: [centrosonno@auxologico.it](mailto:centrosonno@auxologico.it)**

**[www.auxologico.it/neurologia](http://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 Dipartimento di Neuroscienze dell'Università degli Studi di Torino*



### REFERENTI CLINICI

Dott. Riccardo Cremascoli, 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 periombellicare 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](mailto:l.pradotto@auxologico.it)**

**Per narcolessia: 0323 514368 | [r.cremascoli@auxologico.it](mailto:r.cremascoli@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



## 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

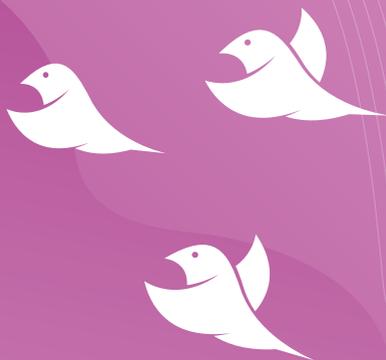
- Crioglobulinemia mista
- Malattia di Behçet
- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (forma primitiva)
- Immunodeficienze primarie
- Porpora di Henoch-Schoelein ricorrente
- Sindrome di Cogan
- Poliangiite microscopica
- Poliarterite nodosa
- Granulomatosi con poliangiite
- Granulomatosi eosinofila con poliangiite
- Arterite a cellule giganti
- Malattia di Takayasu
- Dermatomirosite
- Polimiosite
- Connettivite mista
- Sclerosi sistemica progressiva

## INFORMAZIONI E CONTATTI

[immunologia.sanluca@auxologico.it](mailto:immunologia.sanluca@auxologico.it)

[www.auxologico.it/immunologia](http://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

Dott. Sergio Caravita



## 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](mailto: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



## RESPONSABILE CLINICO

Dr.ssa Federica Dagradi



## 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 genetiche.

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 in ottica di prevenzione. 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](mailto:centroaritmiegenetiche@auxologico.it)**

**[www.auxologico.it/centro-aritmie-genetiche](http://www.auxologico.it/centro-aritmie-genetiche)**

# CENTRO CARDIOMIOPATIE



## SEDE

Ospedale Auxologico San Luca (Milano)



## DIRETTORE DIPARTIMENTO DI CARDIOLOGIA

Prof. Gianfranco Parati



## RESPONSABILE CLINICO CENTRO

Prof.ssa Lia Crotti



## RICONOSCIMENTI E RETI

Convenzionato con AICARM ETS, (Associazione Italiana per l'assistenza e la ricerca delle Cardiomiopatie).



## 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

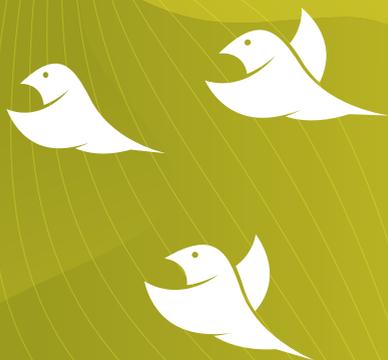
- Cardiomiopatia aritmogena
- Cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva e non ostruttiva
- Cardiomiopatia dilatativa
- Cardiomiopatia da malattia di Fabry
- Amiloidosi cardiaca genetica e non
- Cardiomiopatia restrittiva
- Sindrome da non compattazione del ventricolo sinistro

## INFORMAZIONI E CONTATTI

320 0626378 (lun-ven ore 9-13) | [centrocardiomiopatie@auxologico.it](mailto:centrocardiomiopatie@auxologico.it)

[www.auxologico.it/centro-cardiomiopatie-base-genetica](http://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 Neurooftalmologiche di Auxologico, la cui attività è indirizzata a progetti di ricerca nell'ambito della diagnosi e della cura delle principali patologie neurooftalmologiche 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](mailto:neuroftalmologia@auxologico.it)**

**[www.auxologico.it/neuroftalmologia](http://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

Prof.ssa Carolina Lombardi, Dott.ssa Paola Mattaliano,  
Dott. Martino Pengo, Dott.ssa Elisa Perger



## 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

[centrososno@auxologico.it](mailto:centrososno@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 - SEZIONE SPECIALISTICA DI CITOGENETICA MEDICA E GENETICA MOLECOLARE

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

### DIPARTIMENTO DI NEUROLOGIA LOMBARDIA

Telefono 02 619112937 | neuro.nelli@auxologico.it  
Per narcolessia: centrosonno@auxologico.it  
www.auxologico.it/neurologia

### DIPARTIMENTO DI NEUROLOGIA E NEURORIABILITAZIONE PIEMONTE

Telefono 0323 514111 | 0323 514504 | l.pradotto@auxologico.it  
Per narcolessia: 0323 514368 | r.cremascoli@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)

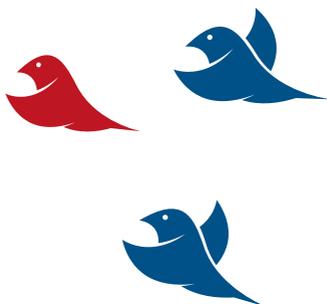
neuroftalmologia@auxologico.it

www.auxologico.it/neuroftalmologia

### **CENTRO MEDICINA DEL SONNO LOMBARDIA**

Telefono 02 619112750

centrosonno@auxologico.it



# LA RETE DI AUXOLOGICO



**ISTITUTO  
AUXOLOGICO  
ITALIANO**

Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico

[www.auxologico.it/auxorare](http://www.auxologico.it/auxorare)