

Elenco principali centri di riferimento per le condizioni PIK3CA-correlate suddivisi per Regione

Questo documento contiene un **elenco di centri di riferimento per la diagnosi e la presa in carico** delle condizioni PIK3CA-correlate.

Si basa sulle segnalazioni delle famiglie e sulle delibere regionali riguardanti i centri di riferimento per le malattie rare.

L'ordine di presentazione delle varie strutture è alfabetico (per Regione, per Comune e per denominazione dell'ambulatorio) e **non** è da intendersi come una classifica di gradimento o di maggiore expertise dei centri.

I centri per i quali è espressamente indicato, possono emettere **certificazione di malattia rara** ai fini dell'esenzione.

Non tutti i centri sono in grado di offrire una **presa in carico multidisciplinare** (assolutamente indispensabile per i casi complessi) e **terapeutica** (chirurgia vascolare e ortopedica e/o terapia farmacologica [sperimentale]).

Per quanto riguarda in particolare la **macrodatilia e l'eterometria degli arti**, **non è detto che** i centri che hanno esperienza nella presa in carico pediatrica e/o genetica, **abbiano massima esperienza nel trattamento chirurgico**.

Vi consigliamo quindi di mettervi in contatto con l'Associazione **per un aiuto a identificare i possibili centri più adatti al singolo caso** al seguente indirizzo: info@associazione-nazionale-macrodatilia.org

L'Associazione declina qualunque responsabilità per incompletezze, inesattezze o errori.

N.B. I medici che collaborano attivamente con l'Associazione sono **evidenziati in azzurro**

EMILIA ROMAGNA

Delibera Num. 124 del 29/01/2024

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Bologna SS-UO Malattie Rare Congenito-Malformative Centro Hub Regionale per le Malattie Rare pediatriche, UO Pediatria Policlinico S. Orsola-Malpighi ERN ITHACA	Dott.ssa Emanuela Scarano Dott.ssa Iria Neri (dermatologia) Dott.ssa Alessandra Gelmetti (dermatologia) Dettagli di contatto per i pazienti: tel. 0512143723, mail: ambulatorio.malattie.rare@aosp.bo.it Modalità di prenotazione primo accesso: tramite mail o telefono con richiesta del Curante di prima visita pediatrica	Pediatria e MR Dermatologia Vascolare Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA attraverso l' Ambulatorio di dermatologia pediatrica e malattie rare e complesse	Bambini/ Adulti	Sì RNG093 RN1510 (KTS) RNG142

FRIULI VENEZIA GIULIA

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Trieste Genetica Medica, IRCCS Burlo Garofolo/UniTS	Prof. Paolo Gasparini Dettagli di contatto per i pazienti e modalità di prenotazione primo accesso: ambulatoriogenetica@burlo.trieste.it tel 040.3785275 Per la presa in carico dei pazienti pediatrici in collaborazione con: Servizio malattie metaboliche e rare Dott.ssa Irene Bruno irene.bruno@burlo.trieste.it ;	Diagnosi molecolare e presa in carico Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA attraverso il Servizio malattie metaboliche e rare	Bambini/ Adulti	Sì RNG093
Udine Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale	Dott. Alessandro Spinelli Modalità di prenotazione primo accesso e dettagli di contatto: contattare 0432559883 / malattierare@asufc.sanita.fvg.it (impegnativa SSN per visita genetica)	Diagnosi e presa in carico Terapia farmacologica compassionevole/off-label Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA attraverso il Servizio malattie metaboliche e rare	Bambini/ Adulti	Sì RNG093

LAZIO

(DE 19.02.2023 n. G02070)

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
<p>Roma</p> <p>Ambulatorio sindromi con iperaccrescimento e PROS</p> <p>UO Malattie Rare e Genetica Medica</p> <p>IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù</p> <p>ERN ITHACA</p>	<p>Dott. Andrea Bartuli/Dott.ssa Sabrina Buonuomo</p> <p>(Componenti Comitato Scientifico AIMP)</p> <p>Per accedere al servizio è necessario inviare una mail di richiesta all'indirizzo iperaccrescimento@obg.net. In seguito alla richiesta la famiglia verrà ricontattata per concordare le modalità di accesso. Se necessario verrà richiesta documentazione clinica a supporto della richiesta.</p>	<p>Preso in carico globale</p> <p>Terapia farmacologica sperimentale (trial clinici)/</p> <p>compassionevole/off-label</p> <p>Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA</p>	Bambini	RNG093 RN1510 RNG142
<p>Roma</p> <p>Centro malattie rare e difetti congeniti</p> <p>Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli"</p> <p>ERN ITHACA</p>	<p>Dott.ssa Chiara Leoni/Dott.ssa Roberta Onesimo</p> <p>(Componenti Comitato Scientifico AIMP)</p> <p>Tel: 06/3381344 E-mail: centro.malattieraredifetticongeniti@policlinicogemelli.it; via mail o telefonicamente lu/me/ve dalle 9 alle 12.30</p>	<p>Preso in carico globale</p> <p>Terapia farmacologica sperimentale (trial clinici)/</p> <p>compassionevole/off-label</p> <p>Certificato specialistico pediatrico per invalidità e 104</p> <p>Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA</p>	Bambini/ Adulti	RNG093 RN1510 RNG142
Altri centri				
Ambulatorio malattie rare metabolismo osseo in età pediatrica - Policlinico Umberto I – Roma – RNG093 – RN1510 – RNG142				
UOS Genetica clinica - AO S. Camillo-Forlanini - Dott.ssa Clementina Radio – RNG093				

LIGURIA

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Genova Ambulatorio Genetica Clinica/ Neurogenetica IRCCS Istituto Gaslini ERN ITHACA	Dott.ssa Valeria Capra Per prenotazioni: valeriacapra@gaslini.org			Sì RNG093

LOMBARDIA

(DECRETO N. 1861 Del 31/01/2024)

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Como UOC Pediatria ASST Lariana Ospedale S. Anna	Dott. Angelo Selicorni Dettagli di contatto per i pazienti: tel. 0315859710; e-mail: geneticaclinicapediatrica@asst-lariana.it Modalità di prenotazione primo accesso: telefonica o via mail, visita di genetica clinica	Pediatria e MR Vascolare	Bambini	Sì RNG093 RN1510 (KTS)
Milano Ambulatorio di genetica pediatrica UO Pediatria Alta Intensità di Cura Fondazione IRCCS Ca Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano	Dott.ssa Donatella Milani Tel: 02.55032560, e-mail: donatella.milani@policlinico.mi.it Modalità di prenotazione primo accesso: CUP regionale (800638638) con impegnativa prima visita genetica pediatrica cod. PWA08P	Genetica pediatrica (presa in carico) Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA	Bambini	Sì RNG093 RN1510 (KTS) RNG142
Milano Centro Angiomi e Malformazioni Vascolari "Fondazione Milan" - piano terreno Padiglione A* Ospedale dei Bambini "V.Buzzi"	Dr.ssa Vittoria Baraldini Dott.ssa Elisa Cattaneo (genetista) Prenotazioni: 800.890.890 – Segreteria: 02/63635841	Vascolare Collaborazione con la genetica clinica Terapia farmacologica off-label	Bambini	Sì RNG093 RNG1510 (KTS) RNG142
Milano Servizio di Genetica Medica* IRCCS Ospedale San Raffaele	Dott.ssa Maria Grazia Patricelli	Genetica Non conosciuto direttamente dall'Associazione	Bambini	Sì RNG093

Elenco centri di riferimento

<p>Milano</p> <p>UOSD Genetica medica</p> <p>Fondazione IRCCS Ca Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano</p> <p>ERN ITHACA</p>	<p>Dott.ssa Maria Francesca Bedeschi</p> <p>Dettagli di contatto per i pazienti: segreteria Genetica Medica tel 02 55032321 e-mail mariafrancesca.bedeschi@policlinico.mi.it</p> <p>Modalità di prenotazione primo accesso: telefonare alla segreteria o per e-mail con impegnativa di prima visita di genetica medica</p>	<p>Genetica</p>	<p>Adulti</p>	<p>Sì RNG093 RN1510 (KTS) RNG142</p>
<p>Monza</p> <p>Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica</p> <p>Fondazione IRCCS S. Gerardo dei Tintori</p>	<p>Dott.ssa Chiara Fossati, Cecilia Daolio, Dott.ssa Anna Cereda</p> <p>Le visite genetiche pediatriche possono essere prenotate, con impegnativa del Curante (dicitura: "visita di genetica clinica pediatrica"), accedendo direttamente al CUP pediatrico nei seguenti orari: dal lunedì al venerdì, dalle 8:00 alle 16:00.</p> <p>In alternativa, è possibile contattare tramite email il CUP pediatrico per richiedere una visita genetica pediatrica inviando copia dell'impegnativa al seguente indirizzo email: prenotazioni.pediatriche@irccs-sangerardo.it</p>	<p>Genetica Pediatría Dismorfologia Vascolare Terapia farmacologica off-label/compassionevole</p>	<p>Bambini</p>	<p>Sì RNG093 RN1510 (KTS)</p>
<p>Altri centri</p>				
<p>Ambulatorio Divisionale di Chirurgia Vascolare (adulti) ASST Rhodense - Garbagnate Milanese - Dott. Massimo Vaghi Segnalato dalla famiglie ma non più presente nell'ultima delibera Regionale Modalità di prenotazione primo accesso per visita medica angiodisplasie: Ricetta medica del curante che riporta in nota "ambulatorio angiodisplasie", riportare diagnosi "angiodisplasia", priorità B o D. Con l'impegnativa telefonare al numero verde della Regione Lombardia. Seguire esattamente questa procedura senza chiedere di un medico specifico.</p>				
<p>Genetica Medica - Spedali Civili di Brescia – Ospedale dei Bambini – Brescia (PROS, vascolare) RN1510 – RNG142 - RNG093 revocata nell'ultima delibera Regionale - sconosciuto all'Associazione</p>				
<p>ASST Grande Ospedale Metropolitano – Ospedale Niguarda di Milano RNG142</p>				
<p>Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta di Milano RNG142</p>				

PIEMONTE E VALLE D'AOSTA

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Genova Unità di Genetica Clinica Pediatrica S.C.D.U. Pediatria Specialistica dell'Ospedale Infantile Regina Margherita – Torino ERN ITHACA	Prof. Alessandro Mussa (Componente Comitato Scientifico AIMP) Dettagli di contatto per i pazienti: alessandro.mussa@unito.it 011/313-5689 Modalità di prenotazione primo accesso: CUP o contatto mail	Presa in carico globale Terapia farmacologica sperimentale (trial clinici)/ Compassionevole Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA	Bambini/ Adulti	Sì RNG093

SARDEGNA

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Cagliari Ambulatorio e Day Hospital di Genetica Clinica e Malattie Rare Ospedale Regionale per le Microcitemie UOC Clinica Pediatrica e Malattie Rare	genetica.clinica@aob.it clinicapediatrica@aob.it Tel. 070/52965666 Prenotazione tramite CUP			Sì RNG093

TOSCANA

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
<p>Firenze</p> <p>Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer - Firenze</p> <p>ERN ITHACA</p>	<p>Gruppo di lavoro multidisciplinare per la gestione dei pazienti:</p> <p>- Dermatologia (Dott. Cesare Filippeschi, Dott.ssa Teresa Oranges)</p> <p>- Genetica Medica (Prof.ssa Angela Peron, Dott.ssa Giulia Gori, Dott.ssa Giovanna Traficante)</p> <p>- Bambino Complesso (Dott.ssa Maria Parpagnoli)</p> <p>- Pediatria - ambulatorio coagulopatie (Dott.ssa Donatella Lasagni)</p> <p>- Chirurgia plastica e pediatrica (Dott. Flavio Facchini, Dott.ssa Alessandra Martin)</p> <p>Prenotazioni: CUP Meyer - Tel. 055 5662900 dal lunedì al venerdì - ore 8:00 - 16:00 con impegnativa di</p> <p>“visita specialistica genetica medica” oppure “visita specialistica dermatologica”</p>	<p>Presa in carico globale</p> <p>Terapia farmacologica compassionevole/ off-label</p> <p>Certificato specialistico pediatrico per invalidità e 104</p> <p>Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA Attraverso l'ambulatorio di genetica medica</p>	<p>Adulti/ Bambini</p>	<p>Si RNG093</p>
<p>Siena</p> <p>U.O.C. di Genetica Medica</p> <p>Azienda Ospedaliera Universitaria Senese - Ospedale Santa Maria alle Scotte</p> <p>ERN ITHACA</p>	<p>Dott.ssa Alessandra Renieri</p>			<p>Si RNG093</p>

VENETO

Città e struttura	Dettagli di contatto	Dettagli	Adu/Bam	Certificazione Malattia Rara
Strutture note in ordine alfabetico per città e nome centro				
Vicenza Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica – UOC di Pediatria Ospedale San Bortolo – ULSS8 Berica	Dott.ssa Carla Morando Telefono: 0444 75-7757 dal Lunedì al Venerdì dalle 9.30 alle 11.30 Prenotazioni: con impegnativa tramite CUP o scrivendo a ambulatori.pediatria@aulss8.veneto.it	Il centro partecipa al Registro IReg-PIK3CA Attraverso l'ambulatorio di genetica medica	Bambini	Sì RNG093