



Portale Web Regionale Malattie Rare AZIENDA OSPEDALIERO – UNIVERSITARIA MAGGIORE DELLA CARITA'

1) Informazioni generali: PUNTI ACCOGLIENZA

◆ URE Ufficio Relazioni Esterne

- *Responsabile* : Dott.ssa Eleonora Cecot
- *Sede*: AOU Maggiore della Carità, C.so Mazzini 18, Novara
- *Orari*: dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle 13.00
- *Recapiti*: 0321 3733900 sig.ra Antonella Marangon
- *E-mail*: urp@maggioreosp.novara.it

◆ REFERENTE REGIONALE

- *Referente*: Prof. Piero Stratta
- *Sede*: AOU Maggiore della Carità, SC Nefrologia e Trapianto
- *Orari*: dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle 14.00
- *Recapiti*: 0321 3733798
- *E-mail*: nefro.trapianto@maggioreosp.novara.it

1) Offerta assistenziale per le singole Malattie Rare dell'Azienda Sanitaria Ospedaliera Maggiore della Carita'

Struttura Complessa Direzione Universitaria CARDIOCHIRURGIA

Interessamento cardiaco in corso delle seguenti patologie

- Amiloidosi primarie e familiari
- Distrofie muscolari
- Endocardite reumatica
- Sindrome di Kawasaki
- Malattie di Takayasu
- Cardiopatie aritmogene genetiche
- Sindrome di Down
- Malattia del Cri du chat
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Marfan

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Cardiocirurgia, da lunedì a venerdì dalle ore 8.00 alle ore 12.00, tel. 0321/3733528
- Ubicazione: Reparto di Cardiocirurgia, Padiglione B, secondo piano

Riferimenti

Referente per le Malattie Rare: Dott. Enrico Donegani
E-mail: cardiochir@maggioreosp.novara.it



Struttura Complessa CARDIOLOGIA 1

Patologie seguite

- Endocardite Reumatica
- Cardiopatie aritmogene genetiche

Modalità di accesso

- Day Hospital e Ambulatorio, dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle 14.00, tel. 0321 3733408 (segreteria)
- Ubicazione: Ambulatorio di Cardiologia, seminterrato Padiglione A.

Riferimenti

Direttore responsabile: Prof. Paolo Marino

Dott. P. Devecchi

Tel. 0321 3733294

E-mail: cardio1@maggioreosp.novara.it

Struttura Complessa DERMATOLOGIA

Patologie seguite

- Pemfigo
- Pemfigoide bolloso
- Pemfigoide benigno delle mucose
- Dermatite erpetiforme
- Lichen sclerosus et atrophicus
- Connettiviti
- Sclerodermia
- Dermatomiocite
- Porfirie

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Dermatologia, da lunedì a venerdì, dalle 8.00 alle 14.00, tel. 0321 3733269
- Ubicazione: Padiglione E, secondo piano

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: Prof. Enrico Colombo

E-mail: dermo@maggioreosp.novara.it



Struttura Complessa EMATOLOGIA

L'Ambulatorio e il Day Service Emostasi e Trombosi è dedicato alla diagnosi clinica e dilaboratorio, al counseling, alla valutazione terapeutica e a il follow up dei disordini dell'emostasi.

L'ambulatorio Terapia Anticolagulante Orale (TAO) è dedicato al monitoraggio della terapia anticoagulante orale. Altre patologie vengono seguite dal Day Hospital Ematologia.

Patologie seguite

- Sindrome da anticorpi antifosfolipidi
- Difetti ereditari della Coagulazione
- Piastrinopatie ereditarie
- Trombocitopenie primarie ereditarie
- Anemie ereditarie
- Anemia refrattaria
- Anemia aplastica
- Neutropenia idiopatica cronica grave
- Emoglobinuria parossistica notturna
- Porpora trombocitopenica idiopatica cronica
- Sindrome di Poems
- Amiloidosi primarie e familiari
- Crioglobulinemia mista
- Inibitori acquisiti antifattore
- Ipertensione polmonare primitiva
- Sindrome di Felty
- Still dell'adulto
- Sclerosi sistemica progressiva
- Polimiosite
- Connettivite mista
- Connettiviti indifferenziate

Modalità di accesso

- Ambulatorio e Day Service Emostasi e Trombosi, dal lunedì al venerdì dalle ore 11.00 alle 13.00
- Ambulatorio Terapia Anticoagulante Orale, dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle 11.00, tel. 0321 3733052
- Day Hospital Ematologia, dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle 17.00 tel. 0321 3733092
- Day Hospital Malattie Autoimmuni in Ematologia, lunedì, mercoledì e venerdì, dalle 8.00 alle 9.00 e dalle 14.00 alle 17.00
- Numero Verde Ematologico: 800 991299

Riferimenti

Prof. Gianluca Gaidano
Dott.ssa Annarita Conconi
Dott.ssa Paola Zigrossi
Dott.ssa Monia Lunghi
Dott. Davide Rossi
Dott.ssa Sandra Colombi
E-mail: ematologia@med.unipmn.it



Struttura Complessa MEDICINA 1

Patologie seguite

- Crioglobulinemia mista essenziale
- Malattia di Wilson
- Porfirie (Porfiria Cutanea Tarda)
- Cistinosi
- Anemie ereditarie (sferocitosi ereditaria, favismo, tratto β -talassemico, α -talassemia,
- anemia a cellule falciformi)
- Difetti ereditari della coagulazione (emofilia acquisita – Ab anti VIII; malattia di Von Willebrand)
- Porpora di Henoch-Schonleien
- Granulomatosi di Wegener
- Arterite di Takayasu
- Microangiopatie trombotiche (PTT-Moschowitz, Sindrome emolitico-uremica)
- Acalasia
- Colangite sclerosante
- Dermatomiocite
- Connettivite mista
- Sclerodermia

Modalità di accesso

- Ambulatori della Clinica Medica: martedì e giovedì dalle 8.30 alle 11.00, prenotazione dalle 8.30 alle 11.00: tel 0321 3733276; lunedì, mercoledì e venerdì dalle ore 8.30 alle ore 13.00, prenotazione tel 0321 3733274
- Ubicazione: Padiglione A, secondo piano

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: Prof. Ettore Bartoli (0321/3733361)
E-mail: bartoli@med.unipmn.it

Struttura Complessa Medicina 2

- Crioglobulinemia mista essenziale
- Iperaldosteronismo primitivo (morbo di Conn)
- Granulomatosi di Wegener
- Arterite di Horton
- Sindrome di Moschowitz

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Reparto, da lunedì a venerdì, dalle ore 8.00 alle ore 11.00
16.30, (prenotazioni tel. 0321 3733343, dalle ore 8.00 alle ore 11.00)
- Ubicazione: Padiglione A, quarto piano, Day Hospital Medicina 2

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: Dott. Mauro Campanini
E-mail: mauro.campanini@maggioreosp.novara.it



Struttura Complessa DIABETOLOGIA

Patologie seguite

- Iperaldosteronismi primitivi
- Sindromi adrenogenitali congenite
- Poliendocrinopatie autoimmuni
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Klinefelter

Modalità di accesso

- Ambulatorio, Padiglione G, seminterrato, lunedì, martedì, mercoledì e giovedì, dalle 8.30 alle 11.30
- Prenotazioni presso l'Ambulatorio al n. 0321 3733852 da lunedì a venerdì, dalle 10.00 alle 12.00

Riferimenti

Referente per le Malattie Rare: Dott.ssa Maria Grazia Mauri
E-mail: gabriele.allochis@maggioreosp.novara.it

Struttura Complessa Direzione Universitaria NEFROLOGIA e TRAPIANTO

Patologie seguite

- Crioglobulinemia mista ed essenziale
- Sindrome Emolitico Uremica
- Poliangiite microscopica
- Sindrome di Goodpasture
- Diabete insipido nefrogenico
- Fibrosi retroperitoneale
- Rene con midollare a spugna
- Tubulopatie renali congenite
- Nefropatia ereditaria iperuricemica
- Nefrite tubulointerstiziale uveite (Sindrome Tinu)

Coinvolgimento renale in corso delle seguenti patologie:

- Amiloidosi primarie e familiari
- Porfirie
- Malattia di Behcet
- Emoglobinuria parossistica notturna
- Porpora di Henoch-Schonlein ricorrente
- Poliarterite nodosa
- Sindrome di Churg-Strauss
- Granulomatosi di Wegener
- Malattia di Takayasu
- Sclerosi tuberosa
- Sindrome di Von Hippel-Lindau
- Sindrome da Anticorpi antifosfolipidi
- Sclerosi sistemica progressiva

Modalità di accesso

- Ricovero ordinario e Poliambulatori: AOU Maggiore di Novara, piano rialzato Padiglione E,
- Day Hospital: AOU Maggiore di Novara, entrata diretta da C.so Mazzini 18



- Orario di accesso ai Poliambulatori: lunedì, mercoledì e venerdì dalle ore 14.00 alle 18.30
- Prenotazioni presso il CUP o direttamente presso gli Ambulatori al n. 0321 3733796-98
-

Riferimenti

Responsabile della SC NEFROLOGIA E TRAPIANTO : Prof. Piero Stratta
Dott.ssa Caterina Canavese
tel. 0321 3733796
E-mail: nefro.trapianto@maggioreosp.novara.it

Struttura Complessa NEUROLOGIA

Patologie seguite

- Malattie rare del Motoneurone
- Polineuropatia cronica infiammatoria demielinizzante

Modalità di accesso

- Ambulatorio neurologico specifico, lunedì dalle ore 13 alle 16.30, tel. 0321 3733834
- Ambulatorio multidisciplinare e Day Service Diagnostico, giovedì dalle ore 10.00 alle 16.30, tel. 0321 3733834
- Ambulatorio neurologico dedicato, giovedì dalle ore 10.00 alle 16.30, una volta al mese, tel. 0321 3733218
- Ubicazione: Day Hospital di Neurologia, Padiglione A

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: Dott.ssa Letizia Mazzini e Dott. Maurizio Leone
E-mail: mazzini.l@libero.it
maurizio.leone@maggioreosp.novara.it

Struttura Complessa NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Patologie seguite

- Mucopolisaccaridosi
- Sindrome di Rett
- Atrofie muscolari spinali
- Sindrome di West
- Distrofie muscolari
- Distrofie miotoniche
- Sindrome di Arnold-Chiari
- Lissencefalia
- Oloprosencefalia
- Artrogriposi multiple congenite
- Anomalie congenite del cranio e/o delle ossa della faccia
- Sindrome di Down
- Malattia del cri du chat
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Klinefelter
- Sindromi da duplicazione/deficienza cromosomica
- Sclerosi tuberosa
- Charge associazione
- De morsier sindrome
- Fryns sindrome di



- Goldenhar sindrome di
- Kabuki sindrome dell'amaschera
- Stickler sindrome di
- Sindrome da X fragile
- Altre anomalie congenite multiple con ritardo mentale
- Cornelia de Lange sindrome di
- Ipomelanosi di Ito
- Landau-Kleffner sindrome
- Rubinstein-Taybi sindrome di
- Malattie neurologiche paraneoplastiche
- Siringomielia e siringobulbia

Modalità di accesso

- Ambulatorio Neurologia Neonatale (dott.ssa Roberta Pomella); Ambulatorio di Sindromologia

neuropediatrica (dott.ssa Amanda Papa), da lunedì a venerdì dalle 9.00 alle 13.00 (prenotazione tel 0321 3734869; 3355759779, da lunedì a venerdì, dalle 9.00 alle 15.00)

- Ubicazione: Sede distaccata San Giuliano, Struttura di Neuropsichiatria Infantile, pianoterreno; Sede Centrale Azienda ospedaliera - universitaria, padiglione E, primo piano, reparto di Pediatria

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: Dott.ssa Amanda Papa e Dott.ssa Roberta Pomella

E-mail: amanda.papa@maggioreosp.novara.it
roberta.pomella@maggioreosp.novara.it

Struttura Complessa OTORINOLARINGOIATRIA

Patologie seguite

- Amiloidosi primarie e familiari
- Sindrome di Wegener
- Teleangectasia emorragica ereditaria
- Sindrome di Cogan
- Sindrome di Sjogren-Larson
- Sindrome di Von Hippel-Lindau

Modalità di accesso

- Ambulatori di Otorinolaringoiatria da lunedì a venerdì dalle 9.00 alle 13.00 (prenotazione tel 0321 3733053, da lunedì a venerdì, dalle 13.00 alle 14.30)
- Ubicazione: Poliambulatorio dell'azienda ospedaliero - universitaria

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: Dott. Ruggero Guglielmetti; Dott. Massimo Olina; Prof. Paolo Aluffi

Valletti (tel 0321 3733462)

E-mail: orl@maggioreosp.novara.it



Struttura Complessa PEDIATRIA

Patologie seguite

- Pubertà precoce idiopatica
- Sindrome di Silver-Russel
- Sindrome di Prader Willi
- Sindrome di Turner
- Sindrome adreno-genitale congenita
- Sindrome fetale alcolica
- Sprue celiaca
- Malattia di Hirshprung
- Sindrome di Bartter
- Gastroenterite eosinofila
- Dermatite erpetiforme

Modalità di accesso

- Ambulatori di Pediatria da lunedì a venerdì con orario da concordare (prenotazione tel 0321 3733792, da lunedì a venerdì, dalle 10.30 alle 12.30)
- Ubicazione: reparto di Pediatria, Padiglione E, primo piano

Riferimenti

Referenti per le Malattie Rare: dott.ssa Simonetta Bellone (tel 0321 3733064); dott. Mauro Zaffaroni (tel 0321 3733670)
E-mail: simonetta.bellone@unipmn.it
maurozaff@libero.it

Struttura Complessa OSTETRICIA E GINECOLOGIA 1

Patologie seguite

- ARNOLD-CHIARI SINDROME DI
- MICROCEFALIA
- AGENESIA CEREBELLARE
- LISSENCEFALIA
- OLOPROSENCEFALIA
- ATRESIA ESOFAGEA E/O FISTOLA
- TRACHEOESOFAGEA
- ATRESIA DEL DIGIUNO
- ATRESIA O STENOSI DUODENALE
- ANO IMPERFORATO
- HIRSCHSPRUNG MALATTIA DI
- ERMAFRODITISMO VERO
- ARTROGRIPOSI MULTIPLE CONGENITE
- FOCOMELIA
- ANOMALIE CONGENITE DEL CRANIO E/O DELLE
- OSSA DELLA FACCIA
- CONDRODISTROFIE CONGENITE
- OSTEODISTROFIE CONGENITE
- GASTROSCHISI
- JARCHO-LEVIN SINDROME DI
- PALLISTER-W SINDROME DI
- SEQUENZA SIRENOMELICA
- ITTIOSI CONGENITE
- DOWN SINDROME DI
- CRI DU CHAT MALATTIA DEL



- TURNER SINDROME DI
- KLINEFELTER SINDROME DI
- WOLF-HIRSCHHORN SINDROME DI
- SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA
- SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA
- SCLEROSI TUBEROSA
- BECKWITH-WIEDEMANN SINDROME DI
- GOLDENHAR SINDROME DI
- NOONAN SINDROME DI
- OPITZ SINDROME DI
- RUSSELL-SILVER SINDROME DI
- SINDROME TRICO-RINO-FALANGEA
- SMITH-LEMLI-OPITZ, TIPO 1 SINDROME DI
- SMITH-MAGENIS SINDROME DI
- VACTERL ASSOCIAZIONE
- WILLIAMS SINDROME DI
- ANGELMAN SINDROME DI
- PRADER-WILLI SINDROME DI
- MARFAN SINDROME DI
- SINDROME DA X FRAGILE
- ALPORT SINDROME DI
- ALSTROM SINDROME DI
- ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE
- PALLISTER-KILLIAN SINDROME DI
- EMBRIOFETOPATIA RUBEOLICA
- SINDROME FETALE DA ACIDO VALPROICO

· *Servizi dedicati*

Ambulatorio di Diagnosi Prenatale

· *Referente:* dott.ssa Patrizia D'Ajello

· *Giorno e orario di accesso* Mercoledì dalle ore 10.00 alle ore 12.00

· *N. di telefono* 0321/3733653

· *E-mail* clinost@maggioreosp.novara.it

DIPARTIMENTO STRUTTURALE PER LA SALUTE DELLA DONNA E DEL BAMBINO
Ambulatorio di Endocrinologia dell'Età di Transizione e delle Malattie Rare
Endocrinologiche

L'Ambulatorio di Endocrinologia dell'età di Transizione e delle Malattie Rare Endocrinologiche

potrà occuparsi di seguire i seguenti malati affetti da Malattie Rare

- Deficienza di ACTH
- Sindrome di Kallmann (Ipogonadismo con anosmia)
- Iperaldosteronismi primitivi, Sindrome di Bartter, Sindrome di Conn
- Sindromi adrenogenitali congenite, Iperplasia adrenale congenita
- Sindrome di Reifenstein, Sindrome da insensibilità parziale agli androgeni
- Poliendocrinopatie autoimmuni, Sindrome di Schmidt
- Pubertà precoce idiopatica
- Leprecaunismo
- Disturbi da accumulo di lipidi, Malattia di Fabry



- Rachitismo ipofosfatemico vitamina D resistente
- Sindrome di Klinefelter
- Adrenoleucodistrofia
- Diabete insipido nefrogenico
- Displasia setto-ottica
- Sindrome di Down
- Ermafroditismo vero, Pseudoermafroditismi
- Sindrome di Lawrence – Moon- Biedl
- Sindrome di Marfan
- Sindrome di Noonan
- Sindrome di Prader-Willi
- Sindrome da X fragile
- Sindrome di Turner
- Sindrome di Von Hippel-Lindau

Inoltre, seguendo la proposta di integrazione dell'elenco delle patologie rare esentate dalla partecipazione al costo delle procedure diagnostiche ed assistenziali presentate dalla Regione

Piemonte e già approvata, sono da considerarsi come patologie rare di interesse per l'ambulatorio

sopra citato le seguenti:

S. di Laron (resistenza all' ormone della crescita)

S. di Albright (pseudoipoparatiroidismo)

S. di Refetoff (Resistenza agli ormoni tiroidei)

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Endocrinologia dell'Età di Transizione e delle Malattie Rare Endocrinologiche, giovedì dalle ore 9.00 alle ore 14.00 (prenotazione CUP 800227717, da lunedì a venerdì dalle 11.00 alle 17.00) tel 0321 3733792
- Ubicazione: Reparto di Pediatria, Padiglione E, primo piano

Riferimenti

Referente per le Malattie Rare: Prof. Gianluca Aimaretti (tel 0321 660687)

E-mail: gianluca.aimaretti@unipmn.it

Struttura Complessa MALATTIE DELL'APPARATO RESPIRATORIO

Patologie seguite

- Istiocitosi croniche
- Sclerosi laterale amiotrofica
- Sarcoidosi polmonare persistente
- Echinococcosi
- Fibrosi polmonare idiopatica
- Polmoniti da ipersensibilità
- Polmonite eosinofila idiomatica
-

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Pneumologia, dal lunedì al venerdì, dalle ore 14.00 alle ore 16.00, prenotazione tel 0321/3733529; 0321/3733445

Riferimenti

Dott. Renato Vercelli

E-mail: renato.vercelli@maggioreosp.novara.it



Struttura Complessa UROLOGIA

Patologie seguite

- Fibrosi retroperitoneale
- Cistite interstiziale

Modalità di accesso

- Ambulatorio di Patologia Renale (Ubicazione: Reparto, Padiglione B, quarto piano; prenotazione reparto 0321 3733649, lunedì, martedì, giovedì e venerdì, ore 12.30-14.00)
- Ambulatorio di Urologia Funzionale (Ubicazione: Reparto, Padiglione B, quarto piano; prenotazione: reparto 0321 3733649, lunedì, martedì, giovedì e venerdì, ore 12.30-14.00)
- Orario di accesso: Lunedì dalle ore 14.00 alle 16.00 (Pat. Ren.) e Giovedì dalle ore 14.00 alle 16.00 (Uro. Funz.)

Riferimenti

Direttore responsabile: Prof. Carlo Terrone
Dott. Giovanni Ceratti
Dott. Michele Favro
tel. 0321 3733649
E-mail: urologia@maggioreosp.novara.it

ULTIMO AGGIORNAMENTO IL 30/03/2010