

Convivere con una malattia rara è difficile.

Una diagnosi ed una terapia adeguata, insieme alla presa in carico, alla facilitazione del percorso e al sostegno psicologico, sono tappe fondamentali per accogliere e curare chi ne soffre.

Presso il Policlinico Tor Vergata sono attivi undici Centri di Riferimento Regionali i cui team specialistici altamente qualificati si occupano complessivamente di 94 malattie rare, lavorando in collaborazione con lo Sportello Malattie Rare e numerose Associazioni di pazienti.

Il PTV vuole essere un punto di riferimento non solo per i pazienti con malattie rare e per le loro famiglie, ma anche per i medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e specialisti che necessitano di un consulto immediato, in un ambito multidisciplinare. Gli strumenti digitali utilizzati faciliteranno il percorso, nel rispetto della continuità delle cure e in stretta collaborazione con il territorio.

SPORTELLO MALATTIE RARE

06.2090.8157

lunedì dalle 14.00 alle 16.00
mercoledì dalle 12.00 alle 14.00

sportellomalattierare@ptvonline.it

www.ptvonline.it --> Malattie Rare



Network delle Malattie Rare
riservato a MMG, PLS, Specialisti

Coordinatore Aziendale per le Malattie Rare
Dott.ssa Sabrina Ferri
sabrina.ferri@ptvonline.it

Policlinico Tor Vergata
Viale Oxford 81 - 00133 Roma
www.ptvonline.it



NETWORK DELLE MALATTIE RARE



Il Network delle Malattie Rare è tutto questo:
Accoglienza, Pazienti e Professionisti,
Associazioni, multimedialità, servizi territoriali,
percorsi integrati di aiuto e di sostegno,
Fare Rete e Fare Squadra.

Carta di Accoglienza
Policlinico Tor Vergata

Il modello organizzativo offerto dal PTV prevede :

- l'attività di supporto dello Sportello delle Malattie Rare che informi ed orienti il paziente
- una sezione dedicata, all'interno del sito istituzionale, che aumenti la consapevolezza dell'utente attraverso una corretta informazione, la disponibilità di schede tematiche e l'accessibilità ad attività di ricerca importanti sia per il paziente che per i professionisti clinici
- l'utilizzo di una piattaforma digitale dedicata ai medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e/o specialisti, che verranno indirizzati verso il teleconsulto e/o la visita attraverso un panel di domande variabili per malattia
- la presa in carico personalizzata del paziente
- la realizzazione di un luogo fisico e virtuale interdisciplinare che:
 - faciliti l'incontro tra professionisti interni
 - funga da raccordo con gli altri Centri di Riferimento Regionali, Nazionali ed Europei (European Reference Networks for rare diseases (ERN))
 - costituisca un'area versatile in cui poter programmare incontri formativi per il personale sanitario e per i giovani sanitari in formazione che non hanno ancora appreso la "cultura della malattia rara"

Dislipidemie Rare

Responsabile: Massimo Federici

- Difetti congeniti del metabolismo delle lipoproteine

Malattie del Metabolismo

Responsabili: Giuseppe Novelli, Mario Bengala

- Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati
- Iperinsulinismi congeniti

Malattie Epatologiche

Responsabile: Leonardo Baiocchi

- Colangite primitiva sclerosante

Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche

Responsabili: Cinzia Galasso, Gerolama Alessandra Marfia, Roberto Massa, Fabio Placidi

- Neuropatie ereditarie
- Distrofie muscolari
- Distrofie miotoniche
- Sindromi miasteniche congenite e disimmuni

Malattie Gastroenterologiche

Responsabile: Alessandro Omero Paoluzi

- Poliposi familiare
- Acalasia isolata e acalasia associata a sindromi
- Sindrome di allgrove

Centro: Ortopedia Pediatrica

Responsabili: Pasquale Farsetti, Fernando De Maio

- Fibrodisplasia ossificante progressiva

Fibrosi Polmonare e Malattie dell'Apparato Respiratorio

Responsabile: Paola Rogliani

- Malattie interstiziali polmonari primitive
- Sindromi gravi ed invalidanti con ipoventilazione centrale congenita

Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici

Responsabili: Francesco Buccisano, Gottardo De Angelis, Luca Franceschini, Maria Teresa Voso

- amiloidosi sistemiche
- sindromi mielodisplastiche
- anemie aplastiche acquisite
- piastrinopatie autoimmuni primarie croniche

Malattie Altre Sindromi e Malformazioni Congenite Complesse

Responsabili: Giovanni Ruvolo, Fabio Bertoldo

- Sindromi malformative congenite con alterazione del tessuto connettivo come segno principale

Centro: Malattie Reumatologiche

Responsabile: Stella Modica

- Sclerosi sistemica progressiva

Centro: Malattie Allergologia e Immunologia Pediatrica

Responsabile: Viviana Moschese

- Immunodeficienze primarie