



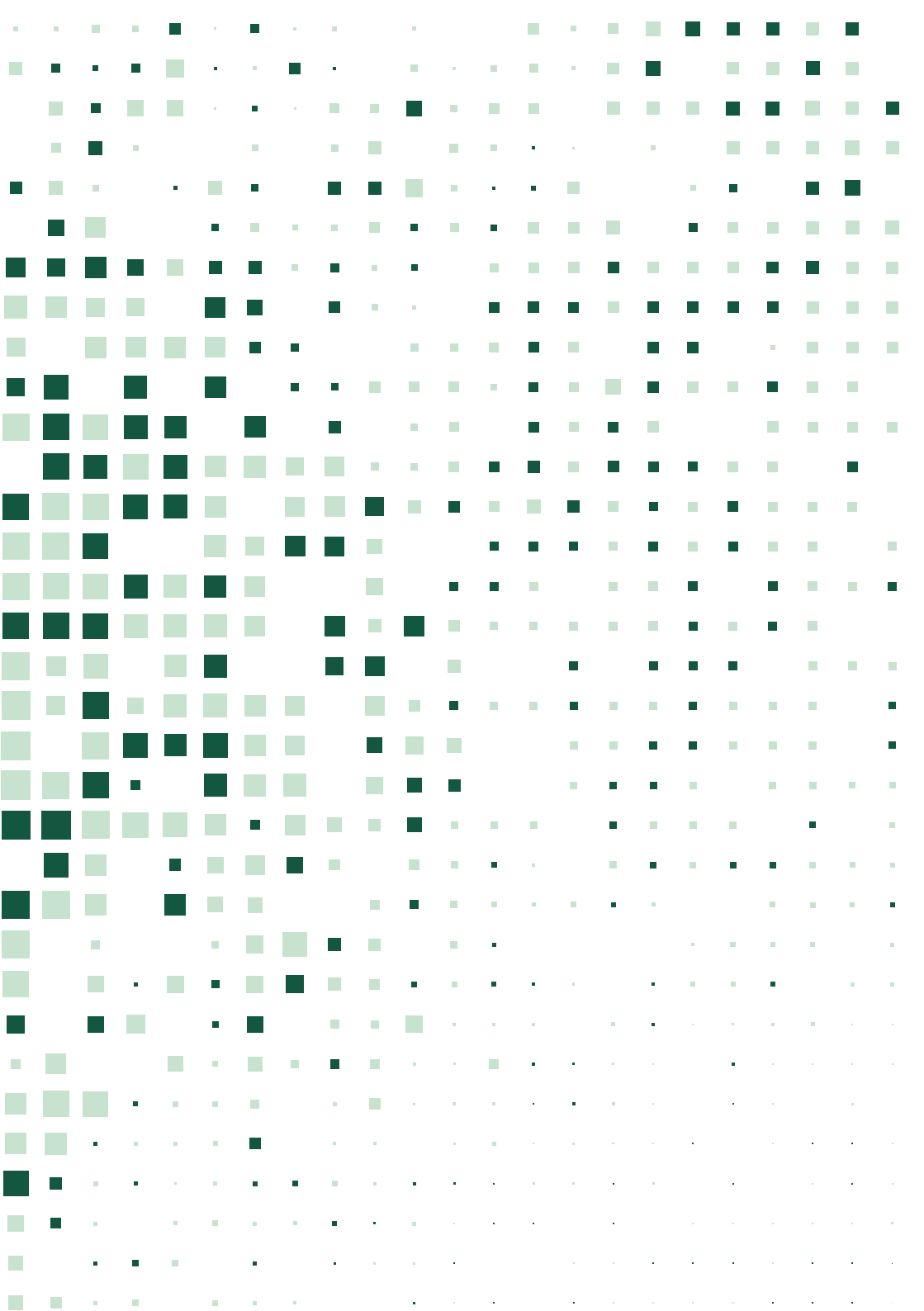
TOR VERGATA  
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA

# Libretto informativo Area Malattie Rare *Policlinico Tor Vergata*



**CONTATTI**  
Policlinico Tor Vergata  
Viale Oxford, 81,  
00133 Roma RM

Sportello Malattie Rare  
Telefono: 06 20908157  
[sportellomalattierare@ptvonline.it](mailto:sportellomalattierare@ptvonline.it)  
Sito: [www.ptvonline.it](http://www.ptvonline.it)



# Introduzione

## Che cosa si intende con il termine Malattie Rare?

Una malattia si definisce "rara" quando la sua prevalenza, intesa come il numero di casi presenti su una data popolazione, non supera la soglia percentuale stabilita.

## Quante Malattie Rare esistono?

Il numero di Malattie Rare conosciute e diagnosticate è di circa 10.000, ma è una cifra che cresce con l'avanzare del progresso scientifico e della ricerca genetica.

Grazie ai suoi 12 Centri di Riferimento Regionali specializzati, il Policlinico Tor Vergata si occupa complessivamente di 105 malattie attraverso un approccio multidisciplinare che include, non solo i pazienti con Malattie Rare e le loro famiglie, ma anche medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e specialisti che necessitano di un consulto immediato.

Una diagnosi e 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.

## GLI STRUMENTI DELL'AREA MALATTIE RARE PTV

**1** Per rendere più efficiente il lavoro di tutti gli operatori del Servizio Sanitario Nazionale, coinvolti nel mondo delle Malattie Rare, il Policlinico Tor Vergata ha sviluppato per medici specialisti, medici di medicina generale e pediatri di libera scelta un Portale Web ad hoc.

### Come si usa?

Dopo essersi registrati ed aver effettuato l'accesso sul Portale, è possibile ricercare l'elenco delle Malattie Rare trattate presso PTV, oppure compilare un questionario di orientamento alla malattia, o al gruppo di Malattie Rare, di cui si occupa il Centro di riferimento.

Il sistema calcola uno score in base al quale il medico potrà valutare l'affinità con una data malattia e, se trattata da uno dei 12 centri di riferimento, prenotare una visita per il proprio assistito oppure un consulto con il Responsabile Sanitario attraverso i recapiti inseriti nella sezione "Cerca una Malattia Rara".

Per accedere al portale è necessario avere le credenziali.

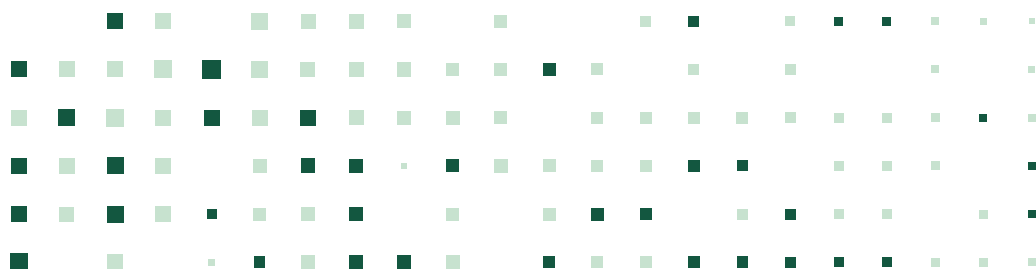
**II** Lo Sportello Malattie Rare è uno spazio che supporta e orienta il paziente, mettendo in collegamento i singoli utenti con il centro di riferimento, in base alla patologia identificata.

Se la Malattia Rara diagnosticata rientra nelle 105 trattate da PTV, lo sportello indicherà quale dei 12 centri di riferimento è quello adatto con le informazioni sulle sue relative attività e modalità di accesso, altrimenti il paziente verrà indirizzato in altri centri regionali o nazionali per agevolare l'orientamento.

PTV sostiene un approccio multidisciplinare, favorendo un dialogo diretto tra medici e pazienti, per accompagnare l'utente e la sua famiglia nel percorso terapeutico.

**III** Il Policlinico Tor Vergata vuole essere un punto di riferimento, non solo per i pazienti affetti da Malattie Rare e le loro famiglie, ma anche per i medici di medicina generale, pediatri di libera scelta e specialisti.

All'interno del nostro sito istituzionale è possibile trovare una sezione informativa per una maggiore consapevolezza sulle Malattie Rare e attività di ricerca importanti, sia per il paziente che per i professionisti clinici.



# Area malattie rare PTV

**01** Centro di riferimento per le Malattie Rare Gastroenterologiche

**02** Centro di Riferimento per la Sindrome di Marfan e Patologie Correlate

**03** Centro di riferimento per le Lipodistrofie

**04** Centro di Riferimento Immunodeficienze Primitive (U.O.S.D. Allergologia ed Immunologia Pediatrica)

**05** U.O.C. Laboratorio Genetica Medica

**06** U.O.C. Laboratorio di Ginecologia

**07** Centro di Riferimento per le Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici Rare (Piastrinopatie Autoimmuni Primarie Croniche)

**08** Centro di riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare (Area Neuropatie Immuno-mediate)

**09** Centro di Riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare (UNIT Malattie Neuromuscolari)

**10** Centro di Riferimento per le Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici Rare (Sindromi Mielodisplastiche)

**11** Centro di Riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare (Sindrome di Rett)

**12** Centro di Riferimento per le Malattie Epatologiche Rare

**13** Centro di Riferimento per la Fibrosi Polmonare e le Malattie Rare del Polmone

**14** Centro di Riferimento per le Malattie Reumatologiche ed Immunologiche Rare

**15** Centro di Riferimento per le Dislipidemie Rare

**16** Centro di Riferimento per le Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici Rare (U.O.C. Patologie Linfoproliferative)

## Centro di Riferimento per le Malattie Rare Gastroenterologiche

Responsabile clinico: **Dott. Omero Alessandro Paoluzi**

*Il Centro di Riferimento fa parte della U.O.C di Gastroenterologia del Policlinico Tor Vergata e si occupa di due malattie rare che riguardano il tubo digerente: **la Poliposi Adenomatosa Familiare** e **l'Acalasia Esofagea**, quest'ultima manifestabile in forma isolata o come espressione della Sindrome di Allgrove. Presso la U.O.C di Gastroenterologia del Policlinico Tor Vergata è possibile eseguire le indagini diagnostiche per le malattie rare del tubo digerente (esofagogastroduodenoscopia, manometria esofagea, studio radiologico dell'esofago, colonscopia, esame genetico) previa visita gastroenterologica di valutazione preliminare.*

***L'Acalasia (cod. esenzione RI0010)** colpisce pazienti sia giovani che anziani e consiste nella difficoltà a far transitare il cibo lungo l'esofago fino allo stomaco per un'alterazione della contrazione muscolare (peristalsi) e per la difficile o del tutto impossibile apertura dello sfintere esofageo inferiore, da cui derivano disturbi come la percezione di deglutizione difficile o dolorosa (disfagia), il rigurgito a volte importante da simulare il vomito, la salivazione abbondante (scialorrea), la difficile alimentazione con conseguente calo di peso. Gli interventi terapeutici sono diversi; di tipo chirurgico, endoscopico oppure, nei pazienti più anziani non operabili, di tipo farmacologico.*

Dove: UOC di Gastroenterologia, Torre 6, 2° Piano

E-mail: [omeroalessandro.paoluzi@ptvonline.it](mailto:omeroalessandro.paoluzi@ptvonline.it) Telefono: 06-2090.0360

**La Poliposi Adenomatosa Familiare (cod. esenzione RB0050)** *consiste nello sviluppo di migliaia di polipi, ovvero piccole escrescenze che si formano nel colon, già a partire dalle primissime fasi della pubertà. La causa è dovuta ad una predisposizione genetica che può essere ereditata da un genitore o emergere con una 'mutazione' di origine sconosciuta. Poiché i polipi sono adenomi, ossia tumori benigni, chi è affetto da questa condizione è a rischio di cancro del colon e, pertanto, il trattamento definitivo è chirurgico e consiste nell'asportare l'intero colon.*

### **Modalità di prenotazione**

Si può accedere al Centro di Riferimento per le Malattie Rare Gastroenterologiche previa visita gastroenterologica prenotabile recandosi direttamente presso la segreteria degli ambulatori (Torre 6 secondo piano, ambulatori di gastroenterologia) oppure inviando una mail all'indirizzo sopraindicato.

### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

In caso di diagnosi precedente o di sospetto clinico che ha già dato luogo ad un iniziale percorso diagnostico, è necessario portare in visione alla prima visita presso il Centro di Malattie Rare Gastroenterologiche le **indagini** e le **relazioni delle visite eseguite in precedenza**.

## Centro di Riferimento per la Sindrome di Marfan e Patologie Correlate

Responsabile clinico: **Prof. Giovanni Ruvolo, Dr. Fabio Bertoldo**

*Il Centro di Riferimento si occupa della diagnosi e della cura della **Sindrome di Marfan** e di alcune patologie correlate come la **Sindrome di Ehlers-Danlos** di tipo vascolare e le **Sindromi di Loeys-Dietz**. La diagnosi si basa su un approccio multidisciplinare ed è fondamentalmente clinica, con il successivo supporto del test genetico, quest'ultimo eseguito soltanto dopo consulenza con il genetista medico. Dopo la conferma diagnostica, viene proposta la presa in carico che prevede una regolarità nel follow-up con controlli clinico-strumentali periodici.*

### Modalità di prenotazione

Nel caso di sospetto diagnostico di **Sindrome di Marfan**, o di una delle patologie correlate di cui si occupa il Centro, la richiesta di primo accesso può essere eseguita telefonicamente o tramite posta elettronica, dal Medico di Medicina Generale, Pediatra di Libera Scelta o dallo Specialista curante e di fiducia, ma anche dal paziente e/o dal caregiver. L'addetta alla segreteria comunicherà, sia telefonicamente e sia tramite posta elettronica, tutto l'iter diagnostico necessario per produrre una documentazione clinica che sarà poi valutata dal coordinatore e referente del Centro. Tale valutazione può portare alla pianificazione e prenotazione di un pre-screening o di uno screening. In ogni caso, il Medico di Medicina Generale, Pediatra di Libera Scelta o lo Specialista curante e di fiducia prepareranno le necessarie ricette elettroniche inserendo il codice di esenzione **"R99"**.

E-mail: [presidio.marfan@ptvonline.it](mailto:presidio.marfan@ptvonline.it) Telefono: **06-2090.4800**



### Materiale diagnostico necessario per primo accesso

L'addetta alla segreteria comunicherà, sia telefonicamente e sia tramite posta elettronica, la lista degli esami diagnostici e delle visite specialistiche necessarie per attivare la successiva valutazione del coordinatore e referente del Centro.

Tale iter diagnostico, propedeutico alla pianificazione e alla prenotazione del pre-screening o dello screening, comprende i seguenti esami diagnostici e le seguenti visite specialistiche:

- VISITA OCULISTICA COMPLETA
- RX ORTOPANORAMICA
- ECOCARDIOGRAMMA COLORDOPPLER TRANSTORACICO
- RX COLONNA IN TOTO e SOTTO CARICO, compresa RX BACINO
- RM COLONNA IN TOTO (CERVICALE, DORSALE e LOMBARE)

### Modalità e tempistiche ritiro referti

Dopo la valutazione della documentazione clinica, il coordinatore e referente del Centro e l'addetta alla segreteria propongono data e orario per il primo accesso, che può essere rappresentato da un **pre-screening** o direttamente da uno **screening**. Nel caso del **pre-screening**, al termine della visita specialistica viene rilasciata immediatamente una relazione medica, contenente le informazioni e le indicazioni necessarie per proseguire un adeguato e appropriato iter diagnostico-terapeutico. Nel caso dello **screening**, al termine della visita cardiocirurgica e cardiologica, con elettrocardiogramma in 12 derivazioni ed ecocardiogramma colordoppler transtoracico, vengono rilasciati immediatamente i referti relativi agli esami diagnostici eseguiti e viene rilasciata una relazione medica, contenente le informazioni e le indicazioni necessarie per proseguire un adeguato e appropriato iter diagnostico-terapeutico. Una relazione **genetica medica** con sommario clinico multidisciplinare sarà consegnata soltanto dopo l'esito dell'analisi genetica molecolare, per la quale possono essere necessari anche più mesi di attesa.

## Centro di Riferimento per le Lipodistrofie

Responsabile clinico: **Prof. Paolo Sbraccia**

*Il Centro di Riferimento è specializzato nella diagnosi e nel trattamento delle **sindromi lipodistrofiche** (congenite e acquisite; generalizzate e parziali). Negli ultimi vent'anni il Centro ha acquisito esperienza nella gestione delle forme congenite parziali, ma recentemente ha esteso il suo interesse anche agli altri ambiti dello spettro lipodistrofico. Il gruppo di medici coinvolti si occupa di tutti gli aspetti clinici connessi con alterata funzione e deposito di tessuto adiposo (dalle lipodistrofie generalizzate all'obesità severa). In particolare, il Centro è specializzato nel trattamento ottimale delle complicanze metaboliche dell'assente o ridotta componente adiposa: steatosi epatica, diabete mellito tipo 2, dislipidemia aterogena, ipertensione arteriosa e osteoporosi.*

### Modalità di prenotazione

I pazienti o i medici che intendono prenotare una visita per sospetta lipodistrofia dovranno inviare un'e-mail all'indirizzo sopraindicato, riportando un numero di cellulare. Verranno, poi, contattati per fissare una prima visita.

### Materiale diagnostico necessario per primo accesso

Non è necessario effettuare indagini diagnostiche specifiche prima della visita. Naturalmente, è bene portare tutte le indagini pregresse per una corretta diagnosi.

### Modalità e tempistiche ritiro referti

La prima visita verrà fissata entro due settimane dal primo contatto. A seconda dei casi, l'esecuzione di test diagnostici (inclusi quelli genetici) e la risposta potrebbero richiedere alcune settimane.

E-mail: [carla.bruni@ptvonline.it](mailto:carla.bruni@ptvonline.it) Codice esenzione: **RC0080**

# Centro di Riferimento Regionale Immunodeficienze Primitive

U.O.S.D. Allergologia ed Immunologia Pediatrica

Responsabile clinico: **Prof.ssa Viviana Moschese**

*Le Immunodeficienze Primitive (IDP) rappresentano un gruppo eterogeneo di **oltre 480 patologie** caratterizzate da un difetto nello sviluppo e/o nella funzione di uno o più componenti del sistema immunitario, con esordio variabile dall'età pediatrica a quella adulta. Le manifestazioni cliniche possono essere molto eterogenee tra cui infezioni ricorrenti/atipiche/croniche/gravi, allergie, autoimmunità, autoinfiammazione, linfoproliferazione e neoplasie. La diagnosi di tali condizioni è spesso complessa e, a volte, tardiva. Il Centro di Riferimento effettua una **diagnostica immunologica e genetica avanzata** ed è inoltre disponibile un servizio di **Counseling Genetico** offerto dal Centro di Genetica Clinica del PTV.*

## **Modalità di prenotazione**

L'appuntamento per la prima valutazione presso la U.O.S.D. Immunopatologia e Allergologia Pediatrica/Centro di Riferimento Malattie Rare Immunodeficienze Primitive può essere prenotato: recandosi direttamente presso il Centro, **dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.00 alle ore 13.00**; mediante prenotazione telefonica diretta, contattando lo staff infermieristico al numero sopraindicato; tramite **CUP Regionale (06.9939)** con impegnativa per "Prima Visita Immunologica".

## **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Ove disponibili, portare in visione **indagini di laboratorio e strumentali pregresse** (in particolare emocromo, dosaggio delle immunoglobuline, protidogramma/elettroforesi proteica) nonché eventuali **indagini strumentali precedentemente effettuate** (TC, ecografie, RM, etc). Utile portare in visione eventuali lettere di dimissione da ricoveri precedenti ed il dettaglio delle terapie effettuate o in corso.

Dove: **Torre 9, piano 0, Stanza 19** Codice esenzione: **RCG160**  
E-mail: **infermiere.pediatria@ptvonline.it** Telefono: **06-2090.0520**

## U.O.C. Laboratorio Genetica Medica

Direttore U.O.C: **Prof. Giuseppe Novelli**

*L'Unità Operativa Complessa Laboratorio di Genetica Medica del PTV esegue test genetici e visite genetiche specialistiche in maniera trasversale nell'ambito della **Genetica Molecolare**, **Citogenetica** e **Citogenomica** in epoca pre e post natale, applicando la "consulenza genetica come parte integrante del processo di erogazione dei test genetici". La U.O.C. esegue consulenze genetiche e test genetici in collaborazione multidisciplinare con Centri di Riferimento del PTV (Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare, Centro per la diagnosi e presa in carico multidisciplinare del paziente con S.L.A. o altra Patologia Neuromuscolare Complessa, Centro Demenze, Centro di Riferimento di Angioedema Ereditario, Centro di Riferimento per Sindrome di Marfan e Patologie Correlate) ed è Centro di Riferimento di alcune Malattie del Metabolismo Rare. Il Laboratorio di Genetica Medica effettua test di Citogenetica standard e molecolare, test di screening prenatali non invasivi, test Genetici Molecolari tramite l'approccio di sequenziamento Next Generation Sequencing con analisi di pannelli multigenici, di esoma e genoma ed ha un'expertise particolare nella diagnosi molecolare della Distrofia Miotonica e Miotonie congenite, Fibrosi Cistica, Atrofia Muscolare Spinale, Sindrome di Marfan e Patologie Correlate, Cardiomiopatie e Canalopatie ereditarie, Ipercolesterolemia Familiare, Angioedema Ereditario, Sclerosi Laterale Amiotrofica, Sindromi Progeroidi e Lipodistrofie familiari.*

### **Modalità di prenotazione**

Nel sospetto di malattia rara è compito del Medico di Medicina Generale (MMG), Pediatra di Libera Scelta (PLS) o dello specialista di riferimento prescrivere la richiesta di **prima visita genetica**, apponendo sulla prescrizione il codice di esenzione generico per sospetta malattia rara (**R99**) assieme al

E-mail: [segreteria@ptvonline.it](mailto:segreteria@ptvonline.it)

sospetto a cui si riferisce, e indirizzare il paziente verso una struttura accreditata. La prenotazione della visita per malattia rara avviene tramite mail, scrivendo all'indirizzo sopraindicato. Sarà necessario allegare **l'impegnativa con dicitura di prima visita genetica**, correttamente compilata in ogni campo e comprensiva di quesito diagnostico, e nel corpo della mail una **breve descrizione della patologia personale/familiare** oggetto di visita ed approfondimento.

Il paziente che richiede una consulenza genetica per problemi della riproduzione (poliabortività, infertilità, fecondazione assistita, screening pre-concezionali) o per tumori ereditari della mammella/ovaio, accede direttamente all'Ambulatorio prenotando tramite **ReCUP Regionale** al numero **06.99.39** per la prima visita, facendo attenzione ai giorni in cui l'ambulatorio pertinente è attivo e indicando all'operatore il giorno di preferenza per le suddette categorie.

### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Quesito diagnostico, indagini clinico-strumentali, biochimiche o istologiche eseguite inerenti alla patologia in esame, eventuale test genetico eseguito dal paziente e/o da altri familiari.

### **Modalità e tempistiche ritiro referti**

Viene comunicato in sede di consulenza. In generale, **le tempistiche per la conclusione di un test genetico richiedono alcuni mesi**, ad eccezione di casi in urgenza come in ambito prenatale, oncologico, cardiologico e neurologico. **Ogni referto è consegnato personalmente al paziente in sede di consulenza post test e spiegato dallo specialista in Genetica Medica.**

## U.O.C. Laboratorio di Ginecologia

Direttore U.O.C : **Prof. Giuseppe Rizzo**

La U.O.C. di Ginecologia opera attraverso un approccio multidisciplinare che prevede una **consulenza pre-gestionale delle donne affette da malattia rara** e se, in gravidanza, mette a loro disposizione un percorso di **assistenza clinica e strumentale**.

### Modalità di prenotazione

La prenotazione avviene attraverso liste prettamente dedicate alle malattie rare già esistenti e prese in carico. Le altre malattie rare verranno inserite in liste da strutturare. La Fondazione del Policlinico Tor Vergata ha dato vita alla collaborazione con il "**Filo Rosso**", attivando un servizio di **consulenza medica gratuita sul rischio riproduttivo e sulla salute in gravidanza** offerto dall'Associazione per lo Studio delle Malformazioni Onlus (ASM).

IL **FILO ROSSO** è attivo **lunedì, martedì e mercoledì (14.00-17.00)** e **giovedì (10.00-13.00)**. **Telefono: 06-2090.5566**

### Modalità e tempistiche ritiro referti

- **DIAGNOSTICA ECOGRAFICA (AL TERMINE DELL'ESAME)**
- **DIAGNOSI PRENATALE NON INVASIVA**
- **BIOPSIE GENITALI FEMMINILI**
- **PAP TEST**
- **AMNIOCENTESI/VILLOCENTESI**

N.B.: data ritiro referto comunicata al momento dell'esame

Dove: **Torre 8, Linea T8, Piano Terra**

E-mail: **medicinamaternofetale@ptvonline.it** Telefono: **06-2090.8124**

# Centro di riferimento per le Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici Rare

## Piastrinopatie Autoimmuni Primarie Croniche

Responsabile clinico: **Prof. Francesco Buccisano**, Care Manager: **Dott. Luca Maurillo**

*Le **Piastrinopatie Autoimmuni Primarie Croniche** sono malattie autoimmuni acquisite sia nell'infanzia che nell'età adulta, caratterizzate da una diminuzione di vario grado della conta piastrinica. Gli **eventi emorragici** sono spesso il primo segno della malattia e possono avere gravità variabile, andando da modeste manifestazioni emorragiche, caratteristicamente petecchie (spesso limitate agli arti inferiori), ecchimosi o bolle emorragiche mucose come conseguenza di un traumatismo locale a sanguinamenti più gravi. Le cause sono spesso sconosciute, ma in alcuni casi la **Piastrinopenia** può essere causata da infezioni, farmaci o malattie autoimmuni. Per questa patologia esistono, oggi, cure efficaci che vanno dal cortisone alla somministrazione di gammaglobuline, sino alla terapia con fattori di crescita per stimolare la crescita piastrinica.*

## Modalità di prenotazione

L'appuntamento può essere fissato per **visita ematologica** utilizzando l'agenda esclusiva (1810\_ESCL. EMATOLOGIA ITP), telefonando al **ReCUP 069939** o al **CUP PTV 06-2090.333**. I codici ICD9 che consentono l'accesso all'agenda sono:

- **PORPORA TROMBOCITOPENICA IMMUNE 287.31**
- **PORPORA TROMBOCITOPENICA PRIMARIA, NON SPECIFICATA 287.30**
- **TROMBOCITOPENIA, NON SPECIFICATA 287.5**

Codice esenzione: **RDG031** martedì ed il giovedì dalle ore **11.00 alle 12.30**

E-mail: **[segr.ematologia@ptvonline.it](mailto:segr.ematologia@ptvonline.it)** Telefono: **06-2090.2014**

# Centro di riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare

## Area Neuropatie Immuno-mediate

Direttore U.O.C : **Prof.ssa Girolama Alessandra Marfia**

*L'Area di Riferimento si occupa prevalentemente di patologie che colpiscono il sistema nervoso periferico e che riconoscono una **patogenesi disimmune**, ovvero neuropatie sottese da una disregolazione del sistema immunitario e suscettibili di trattamenti immunomodulanti. Il personale afferente all'Unità in questione, oltre ad avvalersi di una comprovata esperienza nell'ambito della neurofisiologia clinica, dispone di consolidate competenze nella gestione quotidiana di terapie immunomodulanti ad elevata valenza specialistica, operando contemporaneamente nell'ambito dello studio e della cura delle patologie infiammatorie del sistema nervoso centrale (U.O.S.D. Sclerosi Multipla).*

*Le **patologie disimmuni** del sistema nervoso centrale e periferico sono strettamente interconnesse, condividendo patogenesi, modelli sperimentali*

Dove: **Percorso Arancione, Torre 6, V piano, Stanza 159**

Codice esenzione: **RF0180 – RF0181 – RF0182 - RF0183**

E-mail: **neuropatiedisimmuni@ptvonline.it**

Giorni e orari: **Martedì e Giovedì 9:00 – 13:00**



di malattia e potenziali strategie terapeutiche. Il **know how** nell'ambito della neuroimmunologia, acquisito con la gestione del Centro Sclerosi Multipla, è funzionale all'attuazione di un efficace percorso terapeutico assistenziale in

**Neuropatie Disimmuni Rare** come :

- *la Sindrome di Guillain Barré (SGB)*
- *la Polineuropatia Infiammatoria Cronica Demielinizzante (CIDP)*
- *la Neuropatia Motoria Multifocale (MMN)*
- *la Sindrome di Lewis Sumner (LSS)*

### **Modalità di prenotazione**

È possibile accedere alle visite attraverso prenotazione tramite **CUP**, **telefono** o **e-mail** con impegnativa contenente la seguente dicitura "**Visita per Neuropatia**", indicando **primo accesso** o **visita di controllo**.

Per migliorare l'accesso al centro e ridurre i tempi della diagnosi, l'équipe medica ha messo a punto un **questionario** da divulgare presso i **MMG** con i requisiti minimi per sospettare una neuropatia disimmune e richiedere una prima valutazione. Per farne richiesta, contattare il Centro alle modalità sopraindicate.

# Centro di riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare

## UNIT Malattie Neuromuscolari

Responsabile clinico: **Prof. Roberto Massa**

*L'UNIT afferisce alla U.O.C. Neurologia e gestisce il percorso del paziente con **patologie neuromuscolari e degenerative spinali**. Queste sono, nella quasi totalità, Malattie Rare ad alta complessità che richiedono un approccio multidisciplinare ed una presa in carico globale. Il Centro è Riferimento Regionale per un'ampia gamma di patologie che annoverano malattie ereditarie, infiammatorie e di tipo degenerativo sporadico (oltre 500 schede/paziente aperte su SiMaRaL). La UNIT è censita dall'Associazione Italiana di Miologia fra i **Centri Clinici nazionali per la diagnosi e la terapia delle Malattie Neuromuscolari**. Collabora attivamente con associazioni ONLUS di pazienti neuromuscolari (DiMio, AISLA, AICMT, ConSLancio, AIM, MIA, AIMAK).*

## Patologie o gruppi di patologie per le quali la UNIT è Centro di Riferimento Regionale e relativi codici esenzione

Distrofie Muscolari (RFG080) - Distrofie Miotoniche e Miotonie Congenite (RFG090) - Miastenia Gravis (RFG101) - Neuropatie Ereditarie (RFG060) - Sclerosi Laterale Amiotrofica (RF0100) - Atrofie Muscolari Spinali (RFG050) – Sclerosi Laterale Primaria (RF0110) – Polineuropatia Amiloidotica Familiare (RCG130) – Miosite a Corpi Inclusi (RM0110) – Miosite Eosinofila Idiopatica (RM0111)

E-mail: [neuromuscolare@ptvonline.it](mailto:neuromuscolare@ptvonline.it) Telefono: 06-2090.3120

### Altre patologie rare trattate

Miopatie Congenite - Miopatie Metaboliche – Miopatie Infiammatorie -  
Neuropatie Acquisite - Paraparesi Spastiche Ereditarie - Atassie Ereditarie -  
Paralisi Periodiche

### Modalità di prenotazione

Il paziente viene generalmente inviato a visita per sospetta **Malattia Neuromuscolare** o **Malattia del Motoneurone** e può prenotare la sua prima visita tramite CUP con impegnativa per “**prima visita neurologica**” (agenda 3249bis). Per la successiva presa in carico multidisciplinare dei pazienti con Malattia del Motoneurone o altre Malattie Neuromuscolari Complesse è attivo un ambulatorio multispecialistico con **agenda di prenotazione interna**.

### Modalità e tempistiche ritiro referti

Gli **esami elettrofisiologici** eseguiti presso il Centro di Riferimento vengono refertati in **tempo reale**. In caso di esecuzione di test diagnostici molecolari, le tempistiche dipendono dai tempi di lavorazione e refertazione da parte del Laboratorio di Genetica Medica.

## Centro di riferimento per le Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici Rare

### Sindromi Mielodisplastiche

Responsabile clinico: **Prof.ssa Maria Teresa Voso**

*Il Centro di Riferimento si occupa della diagnosi, della gestione e della cura dei pazienti affetti da **Sindromi Mielodisplastiche** o **Mielodisplasie (MDS)**, un gruppo di patologie del sangue estremamente eterogenee che colpiscono più frequentemente gli individui in età avanzata, con una media d'esordio della malattia in Italia di circa 73 anni, e una frequenza aumentata nel sesso maschile. Il Centro di Riferimento opera attraverso un approccio che tenga conto dell'età dei pazienti, delle comorbidità, delle condizioni di fragilità ma anche del contesto familiare e sociale in cui sono inseriti. Nel Centro è possibile svolgere indagini diagnostiche avanzate, protocolli clinici sperimentali e un percorso diagnostico-assistenziale che comprenda il trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche. Quest'ultimo viene offerto anche nell'ambito di un protocollo sperimentale GIMEMA di cui il Centro è coordinatore nazionale.*

### **Modalità di prenotazione**

L'appuntamento per la prima valutazione può essere prenotato recandosi direttamente presso il Centro di Riferimento, **dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.00 alle ore 14.00**, oppure mediante prenotazione telefonica diretta, contattando lo

Dove: **U.O.S.D. Diagnostica Avanzata Oncoematologica e U.O.S.D. Malattie Mieloproliferative della Fondazione PTV - Policlinico Tor Vergata**  
Codice esenzione: **RDG050** E-mail: **gruppublu.ematologia.ptv@gmail.com**  
Telefono: **06-2090.3406, 06-2090.8358**

staff infermieristico al numero 06-2090.0520, oppure tramite CUP Regionale (06.9939) con impegnativa per "prima visita ematologica", inserendo nelle note la seguente dicitura: **agenda esclusiva MDS**, codice 01822.

### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Il paziente con **sospetta Sindrome Mielodisplastica** viene riferito dopo aver eseguito un esame emocromocitometrico e altri esami del sangue che facciano sospettare la diagnosi. Una volta escluse altre cause, la diagnosi definitiva viene eseguita tramite esecuzione di un agoaspirato midollare. Il sangue midollare viene, quindi, inviato alle varie sezioni del laboratorio e si procede alla diagnosi in maniera integrata, dalla valutazione morfologica fino a quella citogenetico-molecolare. L'iter diagnostico dei pazienti con sospetta Sindrome Mielodisplastica prevede una **seconda visita** (all'incirca nei successivi 30 giorni e a seconda delle necessità cliniche) presso l'UNIT per la **comunicazione dell'inquadramento diagnostico**, della **valutazione della prognosi** e, sulla base di quest'ultimo, della **strategia terapeutica**.

### **Modalità e tempistiche ritiro referti**

I tempi di refertazione variano a seconda della tecnica diagnostica e vanno dai 5 giorni, tempo necessario per garantire la tempestività dell'inquadramento diagnostico, ai 45 giorni, utili alla corretta assegnazione del rischio biologico di malattia.

# Centro di riferimento per le Malattie Neurologiche, Neuromuscolari e Distrofie Miotoniche Rare

## Sindrome di Rett

Responsabile clinico: **Prof.ssa Cinzia Galasso**

*Presso la U.O.S.D. di Neuropsichiatria Infantile vengono prese in carico molteplici condizioni neurologiche e psichiatriche infantili, Disturbi dello Spettro dell'Autismo, ADHD e, in relazione alle malattie rare, vengono prese in carico tutte le sindromi neurogenetiche, le sindromi da aneuploidie dei cromosomi sessuali come la **Sindrome di Turner**, le **Sindromi Neurocutanee**, la **Sclerosi Tuberosa**, la **Sindrome di Sotos** e la **Sindrome di Rett**. Per la Sindrome di Rett e per la Sclerosi Tuberosa è attivo il **Centro di Riferimento Regionale**.*

## Modalità di prenotazione

- Per i **pazienti pediatrici**, gli appuntamenti per la prima valutazione (consulenza/seconda opinione /eventuale presa in carico) possono essere prenotati via **e-mail** oppure **telefonicamente** presso l'infermeria della Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile del "Policlinico Tor Vergata" (Sede Roma, viale Oxford 31 00133 Roma, dal lunedì al venerdì, dalle ore 12.30 alle ore 14.30).

Codice esenzione: **RF0040 Telefono: 06-2090.0249**

E-mail: **neuro.infantile@ptvonline.it, malattie.rare@ptvonline.it, cinzia.galasso@ptvonline.it**

- Per i **pazienti adulti** con Sindrome di Rett gli appuntamenti per la prima visita possono essere prenotati presso il Centro di Riferimento situato presso la U.O.S.D. di Neuropsichiatria Infantile "Tor Vergata" inviando un'e-mail agli indirizzi sopraindicati.

I pazienti vengono inviati dal pediatra, dalle strutture specialistiche o riabilitative del territorio. Se il paziente viene inviato per un sospetto diagnostico di malattia genetica rara, è attivo un canale interno per consulenza genetica presso la U.O.C. di Genetica clinica. Per i pazienti con Sindrome di Rett o Sclerosi Tuberosa all'interno del Centro di Riferimento Regionale è prevista la certificazione con codice specifico per l'esenzione.

### **Modalità e tempistiche ritiro referti**

Il paziente effettua un controllo ambulatoriale e/o DH specialistico. Una volta definita la diagnosi verrà redatta una relazione scritta che sarà consegnata alla famiglia in un successivo appuntamento dedicato. Al termine della prima visita saranno fornite, da parte dello staff del Centro, indicazioni alla famiglia per gestire la quotidianità della paziente e le complicanze presenti. Questa prima parte verrà completata entro **due mesi** dalla prima visita. Le pazienti saranno sottoposte, successivamente, a controlli di follow-up che avranno cadenza trimestrale/semestrale o annuale in base all'età, allo stadio clinico e alle complicanze specifiche.

## Centro di riferimento per le Malattie Epatologiche Rare

Responsabile clinico: **Prof. Leonardo Baiocchi**

*Il Centro di Riferimento si occupa, in generale, di tutte le **patologie epatiche** dell'adulto. Relativamente alle malattie rare, ed in funzione della sua maggiore diffusione rispetto ad altre patologie, la nostra attività è prevalentemente concentrata sulla **Colangite Biliare Primitiva**, malattia di origine immunitaria che colpisce le vie biliari fino a poter determinare insufficienza epatica o un tumore estremamente maligno: il **Colangiocarcinoma**. Tale patologia si associa frequentemente a malattie croniche intestinali quali il **Morbo di Crohn** e la **Colite Ulcerosa**. L'attività del Centro è svolta in modo multidisciplinare con il contributo di chirurghi, radiologi, oncologi, psicologi ed altre figure professionali qualora sia richiesto. L'Unità usufruisce di 6 posti letto, quattro di degenza ordinaria e due di degenza in Day Hospital. Sono, inoltre, presenti tre ambulatori dedicati dove è possibile eseguire ecografie epatiche, elastometria epatica e visite epatologiche. Per i pazienti che soffrono di patologie epatiche viene, inoltre, dedicato uno spazio presso il **servizio di Endoscopia Digestiva**. Nell'ambito delle attività del centro di epatologia sono inclusi i percorsi per le malattie rare che usufruiscono di una gestione specifica in base alla necessità.*

E-mail: [epatologia@ptvonline.it](mailto:epatologia@ptvonline.it) Telefono ambulatorio: **06-2090.0348**

Fax: **06-2090.0349**



### **Modalità di prenotazione**

Il percorso relativo ai pazienti adulti affetti da **Colangite Sclerosante primitiva** (ed altre patologie rare del fegato) è coordinato dall'**Unità di Epatologia** (Direttore Prof. Leonardo Baiocchi) del Policlinico di Tor Vergata. I pazienti che necessitano di accedere al percorso possono contattare il Centro di Riferimento mediante il **telefono** dell'ambulatorio (**dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 13:00**), **fax**, ed **e-mail** sopraindicati. In relazione alla richiesta verrà programmata una visita presso le strutture del PTV nell'ambito delle attività dell'ambulatorio dedicato alle malattie colestatiche (Prof. Leonardo Baiocchi).

### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Breve relazione del medico che invia il paziente, tutti gli accertamenti e le indagini che suggeriscono la patologia rara. Gli accertamenti radiologici dovranno essere forniti completi di referto ed immagini.

### **Modalità e tempistiche ritiro referti**

Le indagini endoscopiche, ecografiche e le indicazioni post-visita vengono refertate subito dopo la prestazione. La copia della cartella di ricovero è disponibile, successivamente alla chiusura della stessa, secondo i termini vigenti.

## Centro di riferimento per la Fibrosi Polmonare e le Malattie Rare del Polmone

Responsabile clinico: **Prof.ssa Paola Rogliani**

*Il Centro di Riferimento Regionale per la Fibrosi Polmonare e le Malattie Rare del Polmone del Policlinico Tor Vergata (PTV) di Roma si occupa della diagnostica e della terapia di malattie rare quali la **Fibrosi Polmonare Idiopatica (IPF)** e, in generale, delle **Malattie Interstiziali Polmonari del Polmone**, sia nelle forme primitive che secondarie. Segue, inoltre, pazienti affetti da **Sarcoidosi** e da **Deficit di Alfa 1 Antitripsina (DAAT)**.*

*Il coinvolgimento patologico dell'apparato respiratorio comporta, principalmente, manifestazioni quali la dispnea da sforzo (in fasi più avanzate di malattia anche a riposo), la presenza di tosse (prevalentemente secca e stizzosa), sintomatologia che perdura per tutto l'arco della giornata, limitando la qualità di vita del paziente, e che richiede trattamenti mirati. Spesso, si associa marcata astenia e maggiore fragilità del paziente nell'andare incontro a infezioni dell'albero respiratorio. È, inoltre, aumentato il rischio di sviluppare neoplasie del polmone.*

### **Modalità di prenotazione**

**Direttore:** U.O.C. Malattie Apparato Respiratorio

**Codice Esenzione:** RHG010 (Fibrosi Polmonare Idiopatica e Malattie Interstiziali polmonari primitive del polmone) - RH0011 (Sarcoidosi) - RC0200 (Deficit di Alfa 1 Antitripsina)

E-mail: [malattie.respiratorie@ptvonline.it](mailto:malattie.respiratorie@ptvonline.it) - [ambulatorio.fibrosi@ptvonline.it](mailto:ambulatorio.fibrosi@ptvonline.it)

Telefono: **06.2090.4656** (Direzione); **06.2090.4656** (Segreteria);

**06.2090.8252** (Coordinatore Gestionale)

Per accedere al Centro è necessario prenotare una prima visita tramite CUP con indicazione specifica: "**prima visita pneumologica in paziente affetto da fibrosi polmonare e/o DAAT**".

Sono attivi due Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali (PDTA), percorsi finalizzati a rispondere a specifici bisogni di salute di questi pazienti e che permettono un collegamento diretto sul territorio, sia con figure medico-specialistiche che con i medici di medicina generale.

### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Le indagini diagnostiche di riferimento sono:

- **emogasanalisi arteriosa (EGA)**
- **spirometria** (semplice o se possibile globale)
- **misurazione della diffusione alveolo-capillare del monossido di carbonio (Dlco)**
- **T.C. torace** ad alta risoluzione

Per quanto concerne il **DAAT**, è richiesto preventivamente il dosaggio della proteina su siero prima di procedere con test genetici mirati alla definizione del genotipo.

### **Modalità e tempistiche ritiro referti**

L'attività diagnostica si svolge attraverso un servizio ambulatoriale ed un servizio di Day Hospital che possono avvalersi dell'apporto di un servizio di endoscopia respiratoria ed, eventualmente, del supporto della U.O.C. di Chirurgia Toracica per l'esecuzione di biopsie polmonari chirurgiche in videotoracosopia assistita. Nell'ambito dei PDTA specifici per le fibrosi polmonari e per il DAAT, è prevista una discussione multidisciplinare dei casi, dove più figure specialistiche discutono i casi clinici e i risultati degli esami richiesti in modo da ottimizzare l'iter diagnostico e terapeutico. Il risultato di queste riunioni sarà, quindi, discusso con il paziente in regime ambulatoriale o di Day Hospital con lo specialista pneumologo. **Le tempistiche relative alla fase diagnostica dipendono dalla complessità del caso clinico e dagli esami già effettuati dal paziente alla prima valutazione e possono variare da pochi giorni ad alcune settimane.**

# Centro di Riferimento per le Malattie Reumatologiche ed Immunologiche Rare

## Area Neuropatie Immuno-mediate

Responsabile clinico: **Prof. Alberto Bergamini**

Il Centro di Riferimento Regionale per le **Malattie Reumatologiche ed Immunologiche Rare** gestisce, dalla diagnosi alla terapia, le seguenti patologie:

- **Angioedema Ereditario (HAE)** di tipo I e II
- **Sclerosi Sistemica**
- **Sindrome di Anticorpi Antifosfolipidi**
- **Dermatomiosite**
- **Connettivite Mista**

Le suddette patologie vengono affrontate in **team multidisciplinare** che coinvolge, attraverso percorsi dedicati, diversi specialisti della struttura.

Il personale del Centro effettua, in autonomia, molte procedure strumentali (ecografia articolare, video-capillaroscopia, biopsia della sinovia) atte a giungere alla diagnosi.

- L'approccio terapeutico si avvale di farmaci tradizionali, alcuni dei quali infusionali e disponibili nel DH dedicato, e biotecnologici, sia di utilizzo consolidato nei decenni sia di recente introduzione.
- Da Gennaio 2022, la **U.O.C. di Reumatologia** del PTV è entrata ufficialmente come **Full Member in ERN ReCONNET**.

Codice Esenzione Angioedema Ereditario: **RC0190**

E-mail: **malattierare@ptvonline.it** (Sportello Malattie Rare);

**angioedema.ereditario@ptvonline.it**

### **Modalità di prenotazione**

Il Centro partecipa attivamente a trials clinici dedicati a farmaci innovativi per le varie patologie rare trattate.

L'accesso diretto avviene attraverso lo **Sportello delle Malattie Rare** del PTV o per **e-mail** del Centro per ciò che concerne una sola delle patologie rare trattate.

### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Le **Malattie Reumatologiche ed Immunologiche Rare** sono patologie autoimmuni che interessano il tessuto connettivo e, per tale motivo, possono coinvolgere vari organi e/o apparati (es. cuore, polmoni, reni, cute, etc).

La **diagnosi** può essere effettuata avvalendosi, sulla base della storia clinica, di **esami strumentali** e di **laboratorio**.

## Centro di Riferimento per le Dislipidemie Rare

Responsabile clinico: **Prof. Massimo Federici**

Il Centro si occupa prevalentemente di **Dislipidemie Rare** e della loro **diagnosi clinica**. Oltre alla diagnostica clinica, il Centro inquadra il paziente da un punto di vista **terapeutico** con i farmaci più opportuni per le forme genetiche di **ipercolesterolemia**, **ipertrigliceridemia**, **ipobetalipoproteinemia** e le **forme miste**. Tra queste, vi sono forme rarissime, rare e intermedie. Il Centro aderisce al **Consorzio LIPIGEN (Network Italiano per le Dislipidemie Genetiche)**.

- Le **iperlipidemie** sono alterazioni qualitative e/o quantitative delle lipoproteine plasmatiche, aggregati macromolecolari costituiti da proteine e lipidi, in particolare trigliceridi, colesterolo libero e colesterolo esterificato. La loro importanza clinica deriva dal fatto che queste malattie metaboliche rappresentano una delle cause principali dell'aterosclerosi e del rischio cardiovascolare che vi si accompagna.
- Per l'**Ipercolesterolemia Familiare**, le alterazioni genetiche possono manifestarsi in forma omozigote (stessa mutazione in entrambi gli alleli dello stesso gene), eterozigote composta (diverse mutazioni in ogni allele dello stesso gene), doppio eterozigote (mutazione in due dei quattro geni coinvolti) o eterozigote (mutazione di un singolo allele all'interno di un gene).

### **Modalità di prenotazione**

I pazienti adulti possono prenotare una prima visita presso l'**Ambulatorio per le Dislipidemie del Centro Aterosclerosi** – Fondazione Policlinico Tor Vergata telefonando al **ReCUP Regionale** al numero **80.99.39** (lun - ven dalle 7:30 alle 19:30, sab dalle 7:30 alle 11:00) o tramite lo **Sportello Malattie Rare**.

Codice esenzione: **RCG070** (Ipercolesterolemia Familiare forma omozigote)  
- **RCG025** (Ipercolesterolemia Familiare forma eterozigote)

Telefono: **06-2090.0502** E-mail: **centro.aterosclerosi@ptvonline.it**

Dove: **Linea 3 Blu - Entrata B - 1° Piano**

## **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Per prenotare, in generale, sarà necessario munirsi di:

- **Esami Ematochimici**
- **Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA)**
- **Richiesta del Medico Curante ("Prima Visita Internistica per Dislipidemia")**
- **Codice Fiscale**

Nel corso della prima visita verrà raccolta l'anamnesi familiare e personale e verrà condotto un esame obiettivo mirato all'identificazione dei segni clinici della malattia.

Qualora, sulla base dell'anamnesi e dell'esame obiettivo, la diagnosi di malattia fosse certa, il paziente verrà indirizzato ad eseguire accertamenti cardio-vascolari, ed in particolar modo una visita cardiologica con ECG e un'ecocolordoppler dei vasi del collo. Se la diagnosi risultasse non definita, verrà consigliato al paziente di eseguire una visita di Genetica Medica con eventuale prelievo di materiale genetico per la diagnosi molecolare. Il paziente sarà, quindi, rivalutato presso il Centro in seguito ai risultati della diagnosi molecolare (4 settimane - 4 mesi). In seguito all'inquadramento diagnostico, si potrà proporre al paziente la terapia più adeguata al proprio profilo di rischio cardiovascolare, inclusa una valutazione nutrizionale personalizzata, e l'inserimento in un programma di follow-up laboratoristico e strumentale con cadenza semestrale. Identificato il "paziente-indice", sarà quindi avviato uno screening a cascata, partendo dai familiari di primo grado che verranno convocati presso il Centro.

## **Criteri diagnostici in età pediatrica:**

Si raccomanda la determinazione del profilo lipidico nei bambini di età > 2 anni appartenenti ad una delle seguenti categorie a rischio:

1. **Bambini ed adolescenti appartenenti a famiglie con almeno 1 parente di I o II grado** (1 genitore o 1 nonno) con evidenza di CHD precoce e storia di ipercolesterolemia
2. **Bambini e adolescenti con almeno 1 genitore con valori di > 190 mg/dl o xantomatosi tendinea**
3. **Bambini e adolescenti con anamnesi familiare dubbia o scarsa ed incompleta** che presentino fattori di rischio aggiuntivi quali obesità, ipertensione arteriosa, sedentarietà, abitudini alimentari scorrette, abitudine al fumo

## Centro di Riferimento per le Malattie del Sangue e Tessuti Ematopoietici Rare

### U.O.C. Patologie Linfoproliferative

Responsabile clinico: **Dr. Luca Franceschini**

*L'**Amiloidosi** rappresenta una serie di patologie che hanno come comun denominatore l'accumulo in tessuti vitali di materiale proteico anomalo che si infiamma e può portare alla degenerazione di alcuni tessuti/organi.*

*Il Centro di Riferimento per le Amiloidosi afferisce alla **U.O.C. Patologie Linfoproliferative** ed è attività fondamentale dell'**Ambulatorio delle Malattie Plasmacellulari**: la maggior parte, infatti, delle amiloidosi corrisponde proprio a una **malattia ematologica**, in cui la deposizione del materiale anomalo è provocato dalla proliferazione e dall'esuberanza di alcuni globuli bianchi, chiamate plasmacellule (**Amiloidosi AL**).*

*Il Centro si occupa di:*

- **AMILOIDOSI AL**, diagnosi e trattamento dei pazienti all'esordio di malattia o dei pazienti in recidiva e nelle linee successive di trattamento. Il Centro di Riferimento è stato accreditato dalla Regione Lazio come prescrittore di trattamenti di combinazione innovativi ed efficaci.
- **AMILOIDOSI DA TRANSTIRETINA**, in stretta connessione con genetisti e cardiologi, dalla diagnosi individuale e familiare al trattamento.

Codice esenzione: **RCG130**

Telefono: **0620908215** (attivo dal lunedì al venerdì dalle 15.00 alle 17.00)

E-mail: **amiloidosi@ptvonline.it**



### **Materiale diagnostico necessario per primo accesso**

Necessario **modulo di screening** per accedere alla struttura.

Risulta fondamentale la **diagnosi precoce**: il medico ha il compito di discernere l'origine della patologia che ha prodotto l'Amiloidosi e il suo sviluppo sul piano dei sintomi e del coinvolgimento dei vari organi, attraverso esami **ematici**, **ematologici** e **strumentali** specifici, che possono indirizzare bene alla diagnosi più precisa possibile e, in seconda istanza, a cure mirate laddove realmente necessario.

### **Modalità e tempistiche ritiro referti:**

Le tempistiche variano da **uno a due** mesi, a seconda della complessità diagnostica e organizzativa degli esami condotti.



TOR VERGATA  
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA