



AZIENDA  
OSPEDALIERO  
UNIVERSITARIA  
PISANA



progetto grafico e impaginazione  
Ufficio Stampa Aoup

stampato nella tipografia Estar  
di Ospedaletto (Pisa) nel marzo 2017

ORL Audiologia e Foniatria universitaria • Cardioangiologia universitaria • Chirurgia dell'Esofago • Chirurgia Plastica • Dermatologia • Ematologia • Endocrinologia 1 • Endocrinologia 2 • Epatologia • Gastroenterologia • Gastroenterologia universitaria • Gravi Cerebrolesioni Acquisite • Immunoallergologia • Laboratorio di Genetica Medica • Laboratorio Analisi Cliniche - Ambulatorio Antitrombosi • Ipertensioni Endocrine e Patologie delle Ghiandole Surrenali • Percorso Miastenia • Nefrologia, Trapianto e Dialisi • Neonatologia • Neurologia • Oculistica universitaria • Oncoematologia Pediatrica • Laboratorio di Patologia Clinica • Pediatria • Pneumologia ed Allergologia Pediatrica • Percorso Labiopalatoschisi • Pneumologia • Reumatologia • Urologia universitaria

# GUIDA AOUN MALATTIE RARE

2017

# INDICE

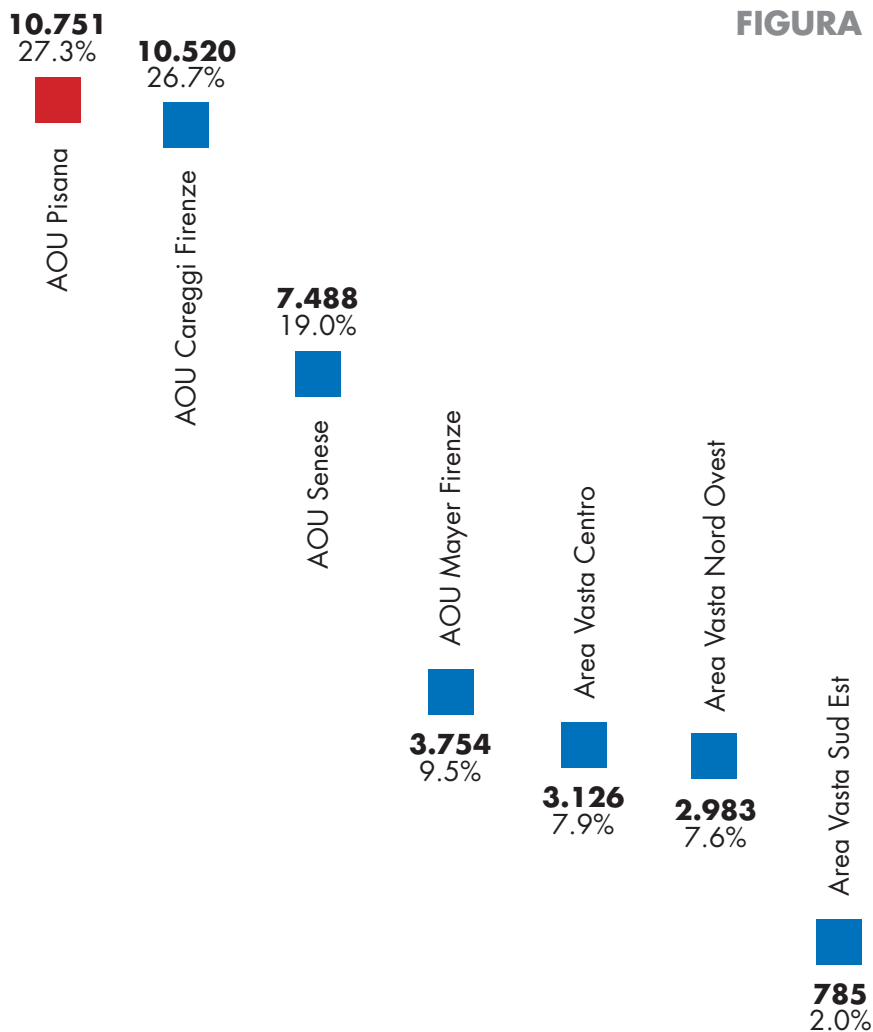
- 2** Introduzione
- 6** ORL Audiologia e Foniatria univ.
- 8** Cardioangiologia univ.
- 10** Chirurgia dell'Esophago
- 12** Chirurgia Plastica
- 14** Dermatologia
- 18** Ematologia
- 22** Endocrinologia 1
- 26** Endocrinologia 2
- 28** Epatologia
- 32** Gastroenterologia
- 34** Gastroenterologia univ.
- 38** Gravi Cerebrolesioni Acquisite
- 40** Immunoallergologia
- 44** Laboratorio di Genetica Med.
- 58** Laboratorio Analisi Cliniche  
Ambulatorio Antitrombosi
- 62** Ipertensioni Endocrine e Patologie delle Ghiandole Surrenali
- 66** Percorso Miastenia
- 70** Nefrologia, Trapianto e Dialisi
- 74** Neonatologia
- 78** Neurologia
- 88** Oculistica univ.
- 92** Oncoematologia Pediatrica
- 96** Laboratorio di Patologia Clinica
- 98** Pediatria
- 102** Pneumologia ed  
Allergologia Pediatrica
- 106** Percorso Labiopalatoschisi
- 108** Pneumologia
- 112** Reumatologia
- 118** Urologia univ.
- 120** Contatti
- 122** Indice analitico

Secondo la definizione dell'Unione Europea si intendono malattie rare tutte quelle patologie che presentano una prevalenza inferiore a 5 casi su 10mila persone. Tuttavia le malattie rare rappresentano un problema emergente nella sanità poiché, sebbene la prevalenza di ogni singola malattia sia molto bassa, il numero delle malattie che sono incluse nella definizione è molto alto, si stima che esistano tra le 6mila e 7mila malattie rare conosciute, ed il loro numero aumenta in modo esponenziale con l'avanzare delle conoscenze scientifiche e della ricerca genetica. Per molte malattie rare sia la diagnosi che il trattamento possono essere difficoltosi, sia per lo scarso livello di competenze medico-scientifico sia per lo scarso interesse che le case farmaceutiche hanno nella ricerca e produzione di farmaci utilizzabili da pochissimi pazienti.

La Regione Toscana ha sviluppato una rete per le malattie rare costituita da una struttura di coordinamento regionale formata da 17 coordinatori per le diverse malattie, ed una rete di presidi territoriali che viene periodicamente aggiornata.

Nell'ambito della **Rete Toscana per le Malattie Rare** è attivo dal 2005 un registro regionale, coordinato dal dottor Fabrizio Bianchi della Fondazione Toscana Gabriele Monasterio presso il Cnr di Pisa. Il registro raccoglie i dati anagrafici e clinici dei pazienti con lo scopo principale di effettuare sorveglianza epidemiologica, fornire informazioni ai pazienti e gli operatori sanitari, fornire produrre e elaborare dati per la programmazione sanitaria e la gestione dei servizi sanitari. Inoltre dal 2012 è attivo il centro di ascolto regionale per le malattie rare raggiungibile al **numero verde 800880101** che risponde ai bisogni dell'utente a livello assistenziale, psicologico e sociale. Referente aziendale per l'Aoup del centro di ascolto è il dottor Luca Pulizia.

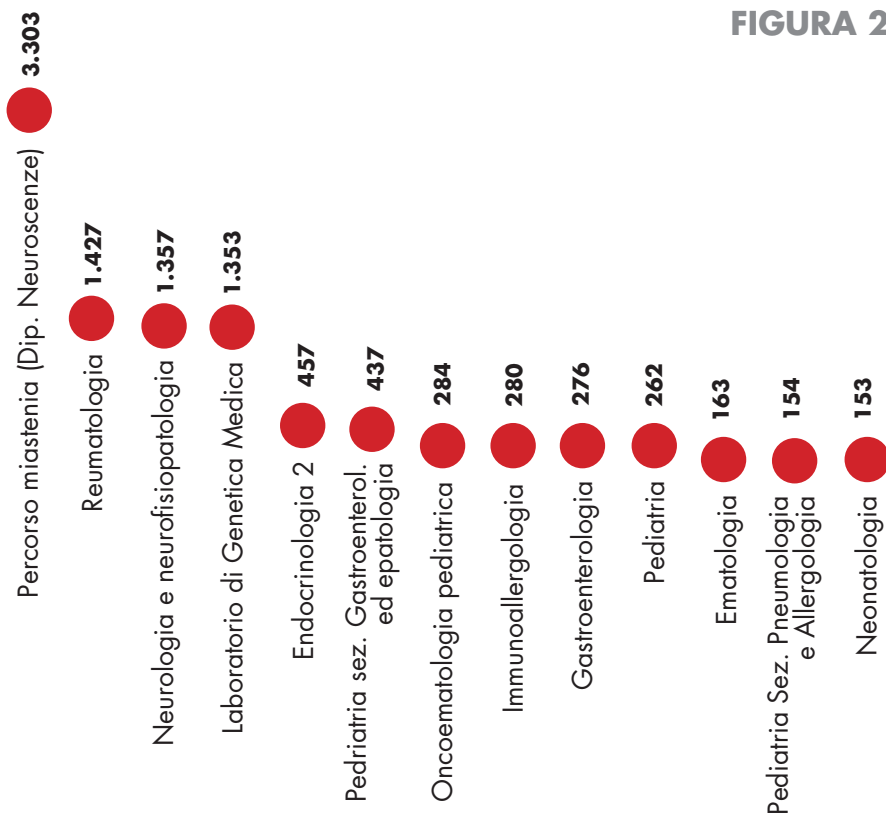
L'Azienda ospedaliero-universitaria pisana (Aoup) ha da molti anni focalizzato la propria attenzione alle malattie rare ottenendo ottimi



risultati su vare aree di competenza di diverse branche specialistiche. Questo impegno ha consentito lo sviluppo di centri di expertise dedicati a numerose malattie rare con competenze rivolte alla diagnosi, terapia e ricerca di rilevanza nazionale ed internazionale.

L'impegno delle varie unità operative dell'Aoup viene evidenziato anche dai dati del **Registro Toscano Malattie Rare (RTMR)** che al 21 ottobre 2016, vedono l'Aoup tra i primi enti inseritori nel RTMR (Figura 1).

FIGURA 2



Le unità operative che hanno inserito oltre 150 casi sono riportati in figura 2.

Per migliorare la sinergia tra le varie unità operative, l'Aoup nel 2012, per prima in Regione Toscana, ha istituito il **Coordinamento Aziendale delle Malattie Rare**.

I compiti del Coordinamento Aziendale Malattie Rare includono:

- segreteria e supporto su aspetti tecnici e normativi
- funzione di tipo organizzativo e progettuale
- comunicazione e informazione
- sensibilizzazione degli operatori dell'azienda su tematiche delle malattie rare mediante incontri informativi e formativi

- raccordo e coordinamento dei percorsi assistenziali
- potenziamento dei sistemi di comunicazione, coordinamento e collaborazione tra referenti aziendali per la realizzazione di progetti scientifici

Il coordinamento ha, sin dalla sua istituzione, lanciato una stretta collaborazione tra le varie branche specialistiche che si è estrinsecata nel 2014 nel primo convegno aziendale delle malattie rare e che oggi continua con la produzione di questo opuscolo volto a diffondere l'offerta diagnostica e terapeutica della Aoup nelle malattie rare.

In questo opuscolo abbiamo riunito il materiale pervenuto da parte di tutte le unità operative dell'Azienda che si occupano di malattie rare. Ringraziamo tutti coloro che a qualsiasi titolo hanno partecipato alla compilazione di quest'opuscolo, certi che il risultato ottenuto possa essere un valido aiuto a tutti i medici di medicina generale e gli specialisti nel poter orientare al meglio i pazienti con sospetto diagnostico di malattia rara.

Rossella **NERI**

Coordinatrice Coordinamento Aziendale Malattie Rare

Simone **BARSOTTI**

Collaboratore Coordinamento Aziendale Malattie Rare

---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Mitocondriopatie (Ipoacusia mitocondriale), Sindrome di Charge, Goldenhar

---

## **PERSONALE**

Direttore	Stefano Berrettini
Personale medico	Luca Bruschini Francesca Forli Andrea De Vito Andrea Nacci Bruno Fattori Amelia Santoro
Biologi	Delfo D'Alessandro
Dottorandi	Susanna Fortunato
Medico borsisti	Annalisa Ciabotti
Medici specializzandi	13

---

## **CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30 A  
Tel. 050 99 5995, 050 99 7564 / ore 12.30-14.30  
[audiologia.orl1@ao-pisa.toscana.it](mailto:audiologia.orl1@ao-pisa.toscana.it)

---

## **APPUNTAMENTI**

Tel 050 99 5995, 050 99 7564 dalle 12.30 alle 14.30  
[audiologia.orl1@ao-pisa.toscana.it](mailto:audiologia.orl1@ao-pisa.toscana.it)

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Attività di diagnosi e trattamento con terapia medica e chirurgica in campo audiologico e otologico sia nel paziente adulto che nel bambino. Attività di screening audiologico neonatale e follow-up audiologico. Attività audiofoniatrica. Diagnostica vestibolare. Attività ORL generale sia nel paziente adulto che nel paziente pediatrico

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 8 / Letti di Week-Hospital: 6

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Diagnostica audiologica sia con metodiche soggettive che elettrofisiologiche. Diagnostica foniatrica, vestibolare. Diagnostica endoscopica

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

ASIC: Associazione sordità e impianti cocleari  
asictoscana@gmail.com / [www.asictoscana.org](http://www.asictoscana.org)

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Mostafa H, Saad M, El-Attar A, Ahmed G, Berrettini S, Forli F, Siciliano G, Mancuso M. Mitochondrial DNA (mtDNA) haplotypes and dysfunctions in presbycusis. *Acta Otorhinolaryngol Ital.* 2014 Feb;34(1):54-61
  - Michelucci A, Ghirri P, Iacopetti P, Conidi ME, Fogli A, Baldinotti F, et al. Identification of three novel mutations in the CHD7 gene in patients with clinical signs of typical or atypical CHARGE syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2010 Dec;74(12):1441-4
-



---

## MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE

Linfedema idiopatico

---

### PERSONALE

Direttore	Vitoantonio Di Bello
Personale medico	Rossella Di Stefano Flavio Buttitta Danilo Giannini Marco Nuti Caterina Violo
Tecnici di laboratorio	Irene Nicastro Tatiana Santoni
Borsisti/Assegnisti	Iacopo Fabiani
Medici specializzandi	3

---

### CONTATTI

Cisanello, Edificio 10

Tel. 050 99 5493 / ore 11-13 da lunedì a sabato

Piano terra: stanze 17, 18, 22, 23, 24 Day Hospital: stanza 21

---

### APPUNTAMENTI

#### Il accesso

prenotazione CUP 050 99 5995 per VISITA ANGIOLOGICA  
stanza 24 / Cardioangiologia / Cisanello

#### Il accesso

VISITA ANGIOLOGICA di controllo

CUP di II livello Dip. Cardio Toraco Vascolare 050 99 6983

dal lunedì al venerdì 11.30-13 o fax 050 99 5727

---



---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

### VISITA ANGIOLOGICA

Dopo la prima visita verranno prescritti i primi accertamenti, se non ancora eseguiti, quali ecocolordoppler, eseguibile presso la stessa struttura, la linfo-scintigrafia eseguibile presso la Medicina Nucleare (referente: dssa Paola Erba), visita infettivologica se presente infezione linfatica, eventuali altri accertamenti per escludere i linfedemi secondari, i test genetici FLT4 e FOXC2. Possibile usufruire di percorso di Day Service.

Nel corso della prima visita verrà consegnata inoltre prescrizione per VISITA ANGIOLOGICA di controllo, prenotabile su specifica agenda tramite CUP di II livello, dove verranno controllati gli esami prescritti e qualora confermata la diagnosi di LINFEDEMA IDIOPATICO il paziente verrà inserito nel Registro Toscano delle Malattie Rare e riceverà il certificato di esenzione per le successive prestazioni diagnostiche o terapeutiche.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 6

Letti di Week-Hospital: 0

Percorsi di Day Service: 3

Il Presidio, completato l'iter diagnostico, prescrive la visita fisiatrica per il centro di riabilitazione più idoneo per vicinanza al paziente.

Per i pazienti dell'Area Pisana è possibile un percorso di riabilitazione anche presso il Dipartimento di Riabilitazione della ASL 5 di Pisa (referente dottoressa Elisabetta Geri).

Per i pazienti con linfedema ai primi stadi (stadio 1-2) è possibile la presa in carico terapeutica presso il presidio mediante cicli di bendaggi ambulatoriali fino alla prescrizione e collaudo del tutore elastico.

Per i pazienti agli stadi più avanzati o con problematiche sanitarie complesse quali ulcere o infezioni, è di norma programmato il ricovero presso il presidio.

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Strumentale: Ecocolordoppler distretti vascolari

Genetica: Linfedema idiopatico (FLT4, FOXC2)

---

---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Acalasia esofagea

---

### **PERSONALE**

Direttore	Stefano Santi
Personale medico	Simone D'Imporzano Giovanni Pallabazzer Biagio Solito

---

### **CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30 E I piano  
Tel. 050 99 7814 Fax 050 99 7813  
Stefano Santi s.santi@ao-pisa.toscana.it  
Simone D'Imporzano s.dimporzano@ao-pisa.toscana.it  
Giovanni Pallabazzer g.pallabazzer@ao-pisa.toscana.it  
Biagio Solito b.solito@ao-pisa.toscana.it

---

### **APPUNTAMENTI**

CUP 050 99 5995  
impegnativa: VISITA CHIRURGICA presso la U.O. Chirurgia dell'esofago

---

### **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Uno degli elementi di eccellenza della U.O. di Chirurgia dell'Esophago è rappresentato dal fatto che è sede del Centro Regionale di Riferimento per la Diagnosi e la Terapia delle Malattie dell'Esophago. Il Centro, operativo dal 1999, si occupa della diagnosi e trattamento delle patologie esofagee sia benigne (malattia da reflusso, acalasia, diverticoli ecc) che maligne



(neoplasie dell'esofago e del cardias). Dal 1999 sono stati osservati più di 3.000 pazienti con patologia funzionale di cui oltre 900 operati.

---

### **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 6

---

### **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Strumentale: egds, ecoendoscopia, magnificazione endoscopica, manometria tradizionale e ad alta risoluzione.

---

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Sindrome di Poland

---

**PERSONALE**

Direttore	Marcello Pantaloni
Personale medico	Fulvio Lorenzetti Gianluca Gatti
Specializzandi	2

---

**CONTATTI**

Santa Chiara, Edificio 5, Il piano  
Tel. 050 99 6777 / ore 8-9, da lunedì a venerdì  
fulvio.lorenzetti@gmail.com

---

**APPUNTAMENTI**

Tel. 050 99 6777, dalle 8 alle 9, dal lunedì al venerdì  
richiedendo specificamente una visita per Sindrome di Poland  
(prima visita o visita di controllo)

---

**DESCRIZIONE  
SINTETICA  
DELLE ATTIVITÀ**

I pazienti affluiscono al nostro ambulatorio inviatici dall'Associazione Italiana Sindrome di Poland (AISP), da colleghi o per contatti diretti dei pazienti con la nostra segreteria. Eseguita la diagnosi (esame obiettivo, strumentale ed eventuali altri accertamenti) viene pianificato il trattamento chirurgico che può prevedere semplici interventi di modellamento cutaneo fino a interventi complessi di toracoplastica con lembi.

Per raggiungere il risultato definitivo può essere necessario un solo intervento o più interventi che vengono eseguiti a distanza di 6/12 mesi l'uno dall'altro. Completato il percorso chirurgico, i pazienti vengono seguiti nel nostro ambulatoriale per monitorare il quadro clinico/estetico a distanza di anni dall'intervento. Ogni anno in collaborazione con l'AIISP organizziamo, in diverse regioni italiane, una Giornata per la Sindrome di Poland durante la quale diamo informazioni sulla sindrome e illustriamo ai pazienti le tecniche chirurgiche; allestiamo, inoltre, un ambulatorio per eseguire nuove visite e visite di controllo.

---

### **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 6

Letti di Week-Hospital: 2

Percorso di Day Service in collaborazione con l'U.O. di Radiologia per i seguenti esami strumentali:

Radiografia del torace e dell'arto superiore;

TAC del torace;

RNM del torace e dei muscoli del cingolo scapolare e del dorso.

Modalità di accesso: appuntamento fornito al paziente dal nostro Centro

---

### **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione Italiana Sindrome di Poland (AIISP)

Via Asiago, 3R, 16137 Genova

Tel. 010 52 22 238

Cell. 349 64 88 416

[www.sindromedipoland.org](http://www.sindromedipoland.org)

---

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Malattia di Darier, Dermatomiosite, Epidermolisi bollosa, Malattia di Fabry, Ittiosi congenita, Lichen sclerosus et atrophicus, Neurofibromatosi tipo I, Pemfigo, Pemfigoide bolloso, Sclerosi Tuberosa, Sarcoidosi

---

**PERSONALE**

Direttore	Marco Romanelli
Personale medico	Giovanni Andrea Cristiani Valentina Dini Andrea Artigiani Fabrizio Ghiara Elisabetta Manni Andrea Chiricozzi Andrea Nannipieri
Dottorandi	Angelo Massimiliano D'Erme Teresa Oranges
Borsisti / Assegnisti	Agata Janowska Salvatore Panduri
Medici specializzandi	7

---

**CONTATTI**

Santa Chiara, Edificio 11  
Tel. 050 99 2548 / ore 15-18 da lunedì a venerdì

---

---

## **APPUNTAMENTI**

Per appuntamento prima visita e visita di controllo-Ambulatorio Malattie Rare: tel. 050 992549 ( Accettazione U.O. Dermatologia Universitaria) Lun-Ven h 7,30-8,30 oppure, di persona, presso l'Accettazione-U.O. Dermatologia Universitaria, Edificio 11, II° piano, Presidio S. Chiara, Lun-Ven h 8,00-18,00

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Nell'ambito delle Malattie Rare, presso gli ambulatori dell'U.O. Dermatologia Universitaria, vengono eseguite la prima visita, le visite di controllo e, se necessario, la biopsia cutanea. L'U.O. Dermatologia, inoltre, si avvale della collaborazione con altre UU.OO. ai fini diagnostici, in particolare con l'U.O. Anatomia Patologica III per l'esame istologico e per l'immunofluorescenza diretta, con il Laboratorio dell'U.O. Immunoallergologia per la ricerca e la titolazione quantitativa, con metodo ELISA, degli anticorpi antidesmogleina 1 e 3 per il pemfigo e antiantigene BP 180 e 230 per il pemfigoide bolloso, con l'U.O. Genetica Medica per la consulenza-analisi genetica nell'ambito delle genodermatosi. Inoltre, il nostro centro provvede all'inserimento dei pazienti affetti da Malattia Rara nel Registro Toscano Malattie Rare e, per le patologie rare per cui è autorizzato, alla relativa certificazione ai fini del rilascio dell'attestato di esenzione.

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Biopsia cutanea (presso l'Ambulatorio Chirurgico-UO Dermatologia Universitaria cui si accede prenotando direttamente all'Accettazione dell'UO Dermatologia Universitaria, con la richiesta rilasciata in occasione della visita dermatologica).

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

ANPPI-Associazione Nazionale Pemfigo Pemfigoide Italy, Roma  
Nord Italia 339 30 21 918 (Sara)  
Centro Italia 335 74 54 308 (Filippo)  
Sud Italia 320 62 07 893 (Pietro)  
[www.pemfigo.it](http://www.pemfigo.it) / [infopemfigo@libero.it](mailto:infopemfigo@libero.it)

---



---

**PUBBLICAZIONI  
SU MALATTIE RARE  
(2014-2015)**

- Puxeddu I, Pucci A, Del Corso I, Bonanni E, Del Prete E, Mazzi A, Cervadoro E, Migliorini P, Manni E. Successfully treatment of Melkersson-Rosenthal syndrome (MRS) with hydroxychloroquine *Clinical Dermatology* 2015; 3 (2): 61 -65 (accepted for publication)
  - Manni E, Cervadoro E, Papineschi F. Case of erythema elevatum diutinum associated with IgA paraproteinemia successfully controlled with thalidomide and plasma exchange *Ther Apher Dial.* 2015 Apr;19(2):195-6
  - Dini V, Oranges T, Rotella L, Romanelli M. Hidradenitis Suppurativa and Wound Management. *Int J Low Extrem Wounds.* 2015 Sep;14(3):236-44.
  - Greco A, D'Erme AM, Zamma Gallarati B, Caputo R, de Martino M. A further experience of propranolol for severe infantile hemangiomas of the face: an observational study. *Dermatol Ther.* 2014 Jul-Aug;27(4):198-202.
  - Curkova AK, Hegyi J, Kozub P, Szep Z, D'Erme AM, Simaljakova M. A case of linear porokeratosis treated with photodynamic therapy with confocal microscopy surveillance. *Dermatol Ther.* 2014 May-Jun;27(3):144-7.
-



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Amiloidosi, Coagulopatie

---

**PERSONALE**

Direttore	Mario Petrini
Personale medico	Gabriele Buda Rita Fazzi Nadia Cecconi

---

**CONTATTI**

Santa Chiara, edificio 11  
Tel. 050 99 3085 - 2755 / ore 9-13 da lunedì a venerdì  
Per appuntamenti CUP Dipartimentale 050 99 3153  
dalle 8.15 alle 16.30 da lunedì a venerdì

---

**APPUNTAMENTI****AMILOIDOSI**

Paziente ambulatoriale esterno: prenotazione con impegnativa SSR del MMG o dello specialista al CUP per "Visita Ematologica" prima visita o visita di controllo, o per "Biopsia della parte addominale, per ricerca sostanza amiloide", "ambulatorio degenza-trapianti"

Per appuntamenti CUP-Dipartimentale-050993153 dalle 8.15 alle ore 16.30 da Lun al Ven

Tramite richiesta di consulenza interna da parte delle UU.OO/SS.DD via fax al 3378 attivo dalle ore 8 alle ore 13 dal Lunedì' al Venerdì': l'appuntamento sarà comunicato alla struttura via FAX

## COAGULOPATIE

Paz ambulatoriale esterno: prenotazione con impegnativa SSR del MMG o dello specialista, al CUP per "Visita ematologica Ambulatorio Coagulopatie-prima visita" Per "Visita ematologica Ambulatorio Coagulopatie- controllo" prenotazione al CUP Dipartimentale del DAI di Oncologia, dei trapianti e delle nuove tecnologie, ed 36 S.Chiera, tel 050-993153 da Lun a Ven dalle ore 8.15 alle ore 16.0

Tramite richiesta di consulenza interna da parte delle UU.OO./SS.DD via FAX al n° 3378 attivo dalle ore 8.0 alle ore 13.0 da Lunedì a Venerdì:

l'appuntamento sarà comunicato alla struttura via FAX

---

**DESCRIZIONE  
SINTETICA  
DELLE ATTIVITÀ**

## AMILOIDOSI

L'ematologo si occupa della diagnostica della patologia amiloidotica e della gestione dei rapporti con gli altri specialisti coinvolti (nefrologo, cardiologo, internista). Gestisce la terapia farmacologica sistemica ed eventualmente trapiantologica, in pazienti affetti da amiloidosi AL

## COAGULOPATIE

Il percorso è scaturito dalla necessità di uniformare diagnosi e trattamenti per pazienti affetti da alterazioni del sistema emostatico e di fornire un riferimento sia ad utenti ambulatoriali esterni sia a Colleghi di strutture interne all'azienda o esterne ad essa, che si trovino a gestire problematiche emocoagulative di difficile inquadramento fisiopatologico. L'ematologo si occupa dell'inquadramento del paziente al momento della prima visita ed è responsabile della realizzazione delle fasi del percorso.

Rapporti fondamentali con gli specialisti:

S.D. Laboratorio di Patologia Clinica per esecuzione test emocoagulativi di I, II e III livello

U.O. Laboratorio Genetica Medica per esecuzione test genetici

---

---

## **OFFERTA CLINICA**

### AMILOIDOSI

Biopsia parete addominale per ricerca sostanza amiloide, Ambulatorio prime visite e visite di controllo, Terapia in regime di Day Hospital, Terapia farmacologica o terapia trapiantologica in regime di degenza. Rilascio certificazione specialistica di malattia rara

### COAGULOPATIE

Ambulatorio Prime visite e Visite di Controllo

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### AMILOIDOSI

Biopsia parete addominale per ricerca grasso periombelicale  
ricerca amiloide in microscopia elettronica

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

Ghinolfi D, Cecconi N, Molinari AC, Marengo S, Picciotto A, Paolicchi A, et al. Liver transplantation in type III von Willebrand disease. Am J Transplant. 2015 Nov 28.

---



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Lipodistrofia

---

**PERSONALE**

Direttore	Paolo Vitti
Resp. Centro Obesità	Ferruccio Santini
Personale medico	Giovanni Ceccarini
Dietista	Roberta Jaccheri
Dottorandi	Pasquale Fabio Calabrò
Borsisti / Assegnisti	Caterina Pelosini (biologo)
Medici specializzandi	2

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 8 / Tel. 050 99 7334  
Centro Obesità – U.O. Endocrinologia 1 / [r.menconi@ao-pisa.toscana.it](mailto:r.menconi@ao-pisa.toscana.it)

---

**APPUNTAMENTI**

Segreteria del Centro (Signora Raffaella Menconi)  
Tel. 050 99 7334 / [r.menconi@ao-pisa.toscana.it](mailto:r.menconi@ao-pisa.toscana.it)

---

**DESCRIZIONE  
SINTETICA  
DELLE ATTIVITÀ**

Inquadramento diagnostico della malattia e dell' eventuale presenza di complicanze. Screening genetico per conferma diagnostica. Trattamento delle complicanze metaboliche.

Ricerca di base sulla biologia del tessuto adiposo ed i meccanismi potenzialmente responsabili di malattia.

---

---

## OFFERTA CLINICA

Da uno a quattro letti di degenza disponibili.  
Un percorso specifico Day Service per Lipodistrofie

---

## ATTIVITÀ DIAGNOSTICA

**Strumentale:** DEXA (dual energy x-ray absorptiometry)

**Di laboratorio:** Dosaggio della leptina sierica

**Genetica:**

Lipodistrofie genetiche

### *Forme generalizzate*

Sindrome di Berardinelli-Seip

tipo 1: AGPAT2

tipo 2: BSCL2

tipo 3: CAV1

tipo 4: PTRF

### *Forme parziali*

Lipodistrofie familiari parziali

tipo 2 o Sindrome di Dunnigan: LMNA

tipo 3: PPARG

tipo 4: PLIN1

Lipodistrofia associata a distrofia muscolare: AKT2

### *Sindromi associate ad invecchiamento precoce*

Hutchinson-Gilford Progeria: LMNA

Displasia mandibolo acrale

tipo A: LMNA

tipo B: ZMPSTE24

Sindrome di Werner Atipica LMNA

Sindrome MDPL: POLD1

SHORT syndrome: PIK3R1

---

## RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE

Membro fondatore dell'European Consortium of Lipodystrophies (ECLIP)  
<http://www.european-lipodystrophies.org>

---



---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

1) A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Phase 2/3 Study ISIS 304801 Administered Subcutaneously to Patient with Partial Lipodystrophy  
Isis Pharmaceuticals, Inc.

2855 Gazelle Court Carlsbad, CA 92010

2) Trattamento con leptina umana ricombinante (Myalept) di pazienti affetti da lipodistrofia generalizzata: Named Patient Program

Aegerion Pharmaceuticals, Inc.

One MainStreetSuite 800, Cambridge, MA 02142

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

Pelosini C, Martinelli S, Ceccarini G, Magno S, Barone I, Basolo A, Fierabracci P, Vitti P, Maffei M, Santini F. Identification of a novel mutation in the polymerase delta 1 (POLD1) gene in a lipodystrophic patient affected by mandibular hypoplasia, deafness, progeroid features (MDPL) syndrome. *Metabolism*. 2014 Nov; 63(11):1385-9.

---



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Acromegalia e Sindrome di Cushing, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Kallmann, MEN 1, Carcinoma paratiroideo, Poliendocrinopatie autoimmuni

---

**PERSONALE**

Direttore	Claudio Marcocci
Personale medico	Fausto Bogazzi Luca Manetti Domenico Canale Filomena Cetani
Tecnici di laboratorio	Cristina Romei
Dottorandi	Claudio Urbani Federica Saponaro
Borsisti / Assegnisti	Simona Borsari Carolina Caglieresi Elena Pardi
Medici specializzandi	4

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 8, I piano  
Tel. 050 99 5001 / ore 9-10 Fax 050 57 8772  
endo@endoc.med.unipi.it / www.med.unipi.it / endocrinologia

---

**APPUNTAMENTI**

Appuntamenti diversi ed ambulatori diversi per le singole patologie. La Segretaria si prenderà cura di indirizzare i pazienti

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Vengono seguite tutte le malattie rare di pertinenza endocrina. La UO Endocrinologia 2 ha una vastissima esperienza nella diagnosi e terapia delle patologie endocrine, in particolare di quelle ipofisarie, surrenaliche, gonadiche e delle paratiroidi; e tra queste naturalmente si trovano anche le malattie rare. Il Centro di Pisa è in grado di valutare e gestire tutte queste patologie.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 4. Percorsi di Day Service Ambulatoriale (Paratiroidi, Neuroendocrinologia, Andrologia)

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

**Strumentale:** Ecografia tiroide, paratiroidi, testicoli, ghiandola mammaria, peniena. Densitometria ossea femorale, vertebrale, total body tramite DEXA

**Di laboratorio:** Tutti i dosaggi ormonali basali e dinamici previsti da nomenclatore regionale (in collaborazione con UO Lab di Chimica ed Endocrinologia). Analisi del liquido seminale.

**Genetica:** RET, MEN1, CDC73, CDCK1B, CAG repeat; altri in service con Genetica Medica

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Coordinamento Regionale e Linee Guida percorso Klinefelter; partecipazione a linee guida Italiane ed Europee sulle Malattie paratiroidee e MEN

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

Androgen receptor CAG repeats and response to testosterone treatment in hypogonadal patients; PRIN allegato

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Unitask (Unione Italiana S. di Klinefelter); [www.unitask.it](http://www.unitask.it); Pres Maurizio Fornasari; Referente Regionale Dr. Domenico Canale

---

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Epatite Delta, Colangiopatie genetiche eredo/familiari, Colangite primitiva sclerosante, Malattia Policistica Epatica, Patologie epatiche da accumulo (Malattie di Wilson, Emocromatosi), Sprue celiaca

---

**PERSONALE**

Direttore	Maurizia Rossana Brunetto
Personale medico	Barbara Coco Filippo Oliveri Pietro Colombatto Veronica Romagnoli
Borsisti / Assegnisti	Antonio Salvati Riccardo Gattai
Biologi	Daniela Cavallone Pierpaola Tannorella

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 6, V piano  
Tel. 050 99 6857 Fax 050 99 5457  
g.epatol@ao-pisa.toscana.it

---

**APPUNTAMENTI**

Per le prenotazioni CUP di I livello: tel 050 99 5995  
Per le prenotazioni CUP di II livello: Tel 050 99 5456 dal lunedì al venerdì  
dalle 11.30 alle 15 / g.epatol@ao-pisa.toscana.it  
Visita Epatologica (prima visita) +/- Ecografia addome superiore e/o  
Fibroscan  
Visita epatologica (controllo) +/- Ecografia addome superiore e/o Fibro-  
scan

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Obiettivi dell'U.O Epatologia

Gestione pazienti pre-sintomatici e sintomatici con percorsi ambulatoriali (visita iniziale), Day Service/Hospital (approfondimento diagnostico)

Elementi caratterizzanti del percorso assistenziale:

1. Risoluzione di quesiti virologico-clinici in casi complessi con pacchetti diagnostici che utilizzano metodiche di laboratorio in house (caratterizzazione della genetica di virus e ospite; profilo epigenetico durante l'infezione). L'interazione fra virus (con specificità derivanti dalla variabilità genetica) e ospite (con variabilità genetica, dei tempi e modalità di infezione) crea a livello del singolo caso un equilibrio unico non interpretabile secondo la logica della statistica probabilistica, ma solo con l'approccio proprio della malattie rare.

2. Approccio analogo per gestione di: colangiopatie genetiche, colangite sclerosante primitiva, policistosi epatica, emocromatosi, m. di Wilson, sprue celiaca.

3. Il Laboratorio dell'UO Epatologia è capofila di progetto FIRB "Profiling of hepatocellular miRNA carried by circulating HBsAg particles: a non invasive tool to identify clinically relevant miRNA signatures". Finalità: identificazione di specifici profili miRNA associati ad epatopatie rare

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti di Day -Hospital (numero): 6

Percorsi di Day Service:

1. Epatiti virali con quadri virologici-clinici complessi
  2. Epatite Delta
  3. Colangiopatie primitive (colangite sclerosante);
  2. Colangiopatie su base eredo-familiare;
  3. Fegato policistico;
  4. Patologie epatiche da accumulo
-

## ATTIVITÀ DIAGNOSTICA

### Strumentale

1. Ecografia addome
2. Elastometria mediante Fibroscan
3. Biopsia epatica eco assistita

### Di laboratorio

Laboratorio di Fisiopatologia Epatica e Digestiva

- caratterizzazione con sequenziamento diretto del genotipo di HBV
- caratterizzazione con sequenziamento diretto, allele specific PCR e oligo hybridization assay delle regioni di HBV che modulano l'espressione dell'HBsAg
- caratterizzazione con sequenziamento diretto del gene codificante per la polimerasi di HBV (per individuare mutazioni che conferiscono resistenza agli analoghi dei nucleosidi/nucleotidi) e del gene S
- determinazione dei marcatori sierologici di replicazione virale di HDV (HDV-RNA) e di danno HDV indotto (IgM anti-HDV)
- determinazione quantitativa dell'HBsAg
- ricerca dell'infezione occulta di HBV (su siero o tessuto epatico)
- quantizzazione del cccDNA/DNA di HBV totale intraepatico
- studio della dinamica dell'infezione da HCV in corso di trattamento antivirale grazie alla simulazione della risposta con modello biomatematico ai fini di definire precocemente l'efficacia del trattamento o la sua durata (da concordare prima dell'inizio della terapia antivirale con i Medici dell'U.O.)
- sequenziazione NS3, NS5A e NS5B per studio dei polimorfismi e delle mutazioni in grado di indurre resistenza agli antivirali ad azione diretta nei confronti di HCV

### Genetica

polimorfismo IL28B-rs12979860 (epatite cronica C)

JAK-2 mutazione V617F (epatopatia vascolare)

polimorfismo PNPLA3 rs738409 in attivazione (steatoepatite)

poliformismo TM65F2 rs 58542926

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Centro di Riferimento regionale: Diagnosi e Trattamento delle Epatopatie Croniche e del Tumore di Fegato

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

EpaC Associazione Onlus - [www.epac.it](http://www.epac.it)

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- International genome-wide meta-analysis identifies new primary biliary cirrhosis risk loci and targetable pathogenic pathways. Cordell HJ, Han Y, Mells GF, Li Y, Hirschfield GM, Greene CS, Xie G, Juran BD, Zhu D, Qian DC, Floyd JA, Morley KI, Prati D, Lleo A, Cusi D; Canadian-US PBC Consortium; Italian PBC Genetics Study Group; UK-PBC Consortium, Gershwin ME, Anderson CA, Lazaridis KN, Invernizzi P, Seldin MF, Sandford RN, Amos CI, Siminovitch KA. *Nat Commun.* 2015 Sep 22;6:8019. doi: 10.1038/ncomms9019. PMID:26394269
  - A serum microRNA signature is associated with the immune control of chronic hepatitis B virus infection. Brunetto MR, Cavallone D, Oliveri F, Moriconi F, Colombaro P, Coco B, Ciccorossi P, Rastelli C, Romagnoli V, Cherubini B, Teilmann MW, Blondal T, Bonino F. *PLoS One.* 2014 Oct 28;9(10)
  - Immunotherapy of HCC metastases with autologous T cell receptor redirected T cells, targeting HBsAg in a liver transplant patient. Qasim W, Brunetto M, Gehring AJ, Xue SA, Schurich A, Khakpoor A, Zhan H, Ciccorossi P, Gilmour K, Cavallone D, Moriconi F, Farzhenah F, Mazzoni A, Chan L, Morris E, Thrasher A, Maini MK, Bonino F, Stauss H, Bertolotti A. *J Hepatol.* 2015
  - T cell receptor-therapy in HBV-related HCC. : Bertolotti A, Brunetto M, Maini MK, Bonino F, Qasim W, Stauss H. *Oncoimmunology.* 2015 Mar 19;4(6):e1008354.
  - Reply to: "To target or not to target viral antigens in HBV related HCC?". Qasim W, Brunetto M, Gehring AJ, Maini MK, Bonino F, Stauss H, Bertolotti A. *Hepatol.* 2015 Jun;62(6):1450-2.
-



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Sprue celiaca

---

**PERSONALE**

Direttore	Giampaolo Bresci
Personale medico	Rodolfo Sacco Giuseppe Parisi Salvatore Matrangelo Emanuele Tumino

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30 C  
Tel. 050 99 7411

---

**APPUNTAMENTI**

Area ambulatoriale Edificio 30B piano -1 Tel. 050 99 7423

---

**DESCRIZIONE  
SINTETICA  
DELLE ATTIVITÀ**

Visite gastroenterologiche  
Visite epatologiche  
Visite malattie infiammatorie croniche intestinali  
Ecografie addominali  
Videoendocapsula (VEC) intestino tenue  
Prelievi ematici/infusioni in percorso Day Service  
Emotrasfusioni e paracentesi evacuative

---



---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria 12

Letti di Week-Hospital 3

Percorsi di Day Service tutta la patologia gastroenterologica compreso un percorso aziendale specifico per il morbo celiaco

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Endoscopia digestiva

Video capsula, ecografia addome, worm (endoscopia robotica)

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

Studio osservazionale biologici

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione malattie infiammatorie croniche dell'intestino AMICI  
info@amiciitalia.net

---

---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Colangite primitiva sclerosante, Acalasia esofagea, Gastroenterite eosinofila, Linfangiectasia intestinale, Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale, Sprue celiaca, Colangiopatie genetiche eredo/familiari, Malattia Policistica Epatica, Patologie epatiche da accumulo (Malattie di Wilson, Emocromatosi), Poliendocrinopatie autoimmuni (Gastrite autoimmune)

---

## **PERSONALE**

Direttore	Santino Marchi
Personale medico	Nicola de Bortoli Francesco Costa Massimo Bellini Maria Gloria Mumolo Angelo Ricchiuti
Biologi	Simona Maltinti
Tecnici di laboratorio	Fabrizio Cristiani
Borsisti / Assegnisti	Dario Gambaccini
Medici specializzandi	15

---

## **CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30, Ingresso E  
Tel. 050 99 7411 (anche per appuntamenti)  
[segrdipgastro@ao-pisa.toscana.it](mailto:segrdipgastro@ao-pisa.toscana.it)

---

---

## APPUNTAMENTI

Tel. appuntamenti 050 99 7435

Appuntamenti per prime visite vengono forniti sia su

Ambulatori di Gastroenterologia Generale sia per le specifiche patologie:

- Ambulatorio Malattie dell'Esophago
  - Ambulatorio Disturbi Funzionali
  - Ambulatorio Malattie del Pancreas
  - Ambulatorio Malattia Celiaca
  - Ambulatorio Malattie Infiammatorie Croniche Intestinali
- 

## DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ

La struttura svolge attività assistenziale, di ricerca e d'insegnamento della Gastroenterologia, occupandosi della diagnosi e del trattamento delle malattie digestive (esofago, stomaco, intestino tenue, colon, ano-retto, pancreas, fegato e vie biliari) con particolare attenzione alla prevenzione e alla diagnosi precoce dei tumori digestivi, delle malattie infiammatorie intestinali, dell'acalasia esofagea e delle altre malattie rare dell'apparato gastrointestinale.

---

## OFFERTA CLINICA

Letti degenza ordinaria: 8

Letti di Day-Hospital: 2

Percorsi di Day Service: 7

---

## ATTIVITÀ DIAGNOSTICA

### Strumentale

Endoscopia superiore

Colonscopia

Manometria esofagea standard e ad Alta Risoluzione (HRM)

Manometria ano-rettale standard e ad Alta Risoluzione (HRM)

pH-impedenziometria delle 24 h

Endoscopia capsulare (VEC)

Manometria Gastro-intestinale e colica

### Di laboratorio

Urea Breath Test

H2-Breath Test (Lattosio, Lattulosio Glucosio)

---

---

**RUOLI ISTITUZIONALI  
CORRELATI  
A MALATTIE RARE**

Centro Regionale Riferimento Malattie Rare Apparato Digerente

---

**TRIAL CLINICI  
IN CORSO**

Trial multicentrico nazionale: Acalasia esofagea e comorbidità con malattie autoimmuni.

---

**COLLABORAZIONE  
CON ASSOCIAZIONI  
DEI PAZIENTI**

Associazione Italiana Celiachia (AIC) / [segreteria@celiachia.it](mailto:segreteria@celiachia.it)

---

**PUBBLICAZIONI  
SU MALATTIE RARE  
(2014-2015)**

1. Savarino E, de Bortoli N, et al. Gastrointestinal involvement in systemic sclerosis. *Press Med* 2014;43(10pt2):e279

---



---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Distonia complessa dell'arto superiore, Distonia da torsione idiopatica, Distonie primarie

---

## **PERSONALE**

Direttore	Maria Chiara Carboncini
Psicologi	Angelo Gemignani
Medici specializzandi	2

---

## **CONTATTI**

Cisanello, Edificio 5B  
Tel. 050 99 5724 (anche appuntamenti)  
ore 10-12 da lunedì a venerdì

---

## **APPUNTAMENTI**

Ricetta del medico curante con la dicitura "VISITA DI RECUPERO E RIEDUCAZIONE FUNZIONALE" per il primo accesso.  
I seguenti con impegnativa stilata dalla struttura

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Valutazione funzionale, indagini genetiche, analisi del movimento, tossina botulinica, stesura programmi di riabilitazione da effettuare presso il domicilio, supporto psicologico, follow-up.

---

---

## **OFFERTA CLINICA**

attività ambulatoriale (martedì e venerdì dalle 10 alle 13)

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Strumentale: analisi del movimento, elettromiografia dinamica

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione Ricerca Dystonia / [www.dystonia.it](http://www.dystonia.it)

---



---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Crioglobulinemia Mista, Arterite di Horton, Dermatomiosite, Polimiosite, Malattia di Behçet, Arterite di Takayasu, Fibrosi retroperitoneale, Granulomatosi di Wegener, Malattia di Churg-Strauss, Poliangeite microscopica, Poliarterite nodosa, Sindrome di Goodpasture, Connettivite indifferenziata, Connettivite Mista, Sclerosi Sistemica, Sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi, Sindrome di Schnitzler, Angioedema ereditario, Immunodeficienze primitive

---

## **PERSONALE**

Direttore	Paola Migliorini
Personale medico	Isabella Del Corso Maria Pia Dolcher Valeria Rocchi Antonio Gaetano Tavoni Ilaria Puxeddu
Biologi	Giovanni Longombardo Barbara Marchini Federico Pratesi
Tecnici di laboratorio	Silvia Manganelli Marco Bardelli
Dottorandi	Filomena Panza
Medici specializzandi	4

---

## **CONTATTI**

Degenza ordinaria, ambulatorio infusionale e day-service  
Santa Chiara, Edificio 8, Tel. 050 99 3569 - 2686

Laboratorio di Immunoallergologia  
Santa Chiara, Edificio 20bis, Tel. 050 99 2764 - 2058

Ambulatori  
Santa Chiara, Edificio 12, Tel. 050 99 2702

---

## **APPUNTAMENTI**

Le prime visite vengono prenotate tramite CUP 050 99 5995.  
Gli appuntamenti per le visite di controllo vengono presi in occasione della visita oppure telefonando allo 050 99 2688

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

La UO di Immunoallergologia si occupa della diagnosi e del trattamento di malati affetti da malattie autoimmuni sistemiche, malattie autoinfiammatorie, immunodeficienze dell'adulto, malattie allergiche, angioedema ereditario e acquisito e della diagnostica di laboratorio delle malattie autoimmuni sistemiche.

La UO svolge attività di ricovero ordinario con un reparto di degenza, ricovero in regime di day-hospital, attività specialistica ambulatoriale di immunologia clinica e di allergologia, attività di laboratorio per la diagnostica sierologica delle malattie autoimmuni.

La UO si occupa anche di ricerca e didattica nel campo delle malattie autoimmuni ed allergiche e della formazione di specialisti in Allergologia ed Immunologia Clinica, in quanto sede aggregata della Scuola di Specializzazione in Allergologia ed Immunologia Clinica.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria (6)

Letti di Day-Hospital per terapie infusionali (2)

Percorsi diagnostici in regime di ricovero diurno per patologie non complesse

---

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

I pazienti possono effettuare il prelievo di sangue direttamente presso la nostra struttura con richiesta del medico il lunedì e giovedì mattina (8-10, senza appuntamento). Nel laboratorio viene eseguita la ricerca degli anticorpi qui riportati.

Anti nucleo (ANA): Connettivite indifferenziata, Connettivite Mista, Sclerosi Sistemica, Dermatomiostite, Polimiosite

Anti ENA: Connettivite indifferenziata, Connettivite Mista, Sclerosi Sistemica, Dermatomiostite, Polimiosite

Anti mieloperossidasi (MPO) e Anti Proteinasi 3 (PR3): Granulomatosi di Wegener, Malattia di Churg-Strauss, Poliangite microscopica

Anti C1q: Vasculite orticarioide ipocomplementemica

Anti-fosfolipidi (anticardiolipina, anti-beta2GPI, anti-protrombina)  
Sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi

Anti desmogleina 1, desmogleina 3, BP180, BP230: Pemfigo e pemfigoide

Crioglobuline: Crioglobulinemia Mista

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Centro di Riferimento Regionale per i Reumatismi Articolari Cronici e le Malattie Autoimmuni Sistemiche

Partecipazione alla rete IPINET per le immunodeficienze primitive

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione AAEE (angioedema ereditario) tel 800 896 949  
Associazione Nazionale Pemfigo/Pemfigoide Italy / [infopemfigo@libero.it](mailto:infopemfigo@libero.it)

---

## PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)

- Asymptomatic Takayasu aortitis complicated by type-B dissection A Barison, C Nugara, V Barletta, G Todiere, E Montebello, S Rossi, A Terrizzi, A Tavoni, and G D Aquaro *Circulation* (in press)
- Retreatment regimen of rituximab monotherapy given at the relapse of severe HCV-related cryoglobulinemic vasculitis: Long-term follow up data of a randomized controlled multicentre study. Quartuccio L, Zuliani F, Corazza L, Scaini P, Zani R, Lenzi M, Tavoni A, Sebastiani M, Baldovino S, Urraro T, Saccardo F, Sbriglia C, Mazzaro C, Pioltelli P, Fraticelli P, Filippini D, Gabrielli A, Perrella O, Scarpato S, Roccatello D, Zignego AL, Ferri C, Bombardieri S, Pietrogrande M, Monti G, Galli M, De Vita S. *J Autoimmun.* 2015;63:88-93.
- Role of Lipoylation of the Immunodominant Epitope of Pyruvate Dehydrogenase Complex: Toward a Peptide-Based Diagnostic Assay for Primary Biliary Cirrhosis. Pacini G, Carotenuto A, Rentier C, Nuti F, Real-Fernandez F, Brancaccio D, Sabatino G, Larregola M, Peroni E, Migliorini P, Novellino E, Battezzati PM, Selmi C, Papini AM, Rovero P. *J Med Chem.* 2015;58(16):6619-29.
- Validation of the classification criteria for cryoglobulinaemic vasculitis. Quartuccio L, Isola M, Corazza L, Ramos-Casals M, Retamozo S, Ragab GM, Zoheir MN, El-Menyawi MA, Salem MN, Sansonno D, Ferraccioli G, Gremese E, Tzioufas A, Voulgarelis M, Vassilopoulos D, Scarpato S, Pipitone N, Salvarani C, Guillevin L, Terrier B, Cacoub P, Filippini D, Saccardo F, Gabrielli A, Fraticelli P, Sebastiani M, Tomsic M, Tavoni A, Mazzaro C, Pioltelli P, Nishimoto N, Scaini P, Zignego AL, Ferri C, Monti G, Pietrogrande M, Bombardieri S, Galli M, De Vita S. *Rheumatology (Oxford).* 2014;53(12):2209-13.
- Clinically amyopathic dermatomyositis: analysis of a monocentric cohort. Neri R, Barsotti S, Iacopetti V, Tripoli A, d'Ascanio A, Tavoni AG, Mosca M, Bombardieri S. *J Clin Neuromuscul Dis.* 2014;15(4):157-60.
- Evaluating the levels of interleukin-1 family cytokines in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. Italiani P, Carlesi C, Giungato P, Puxeddu I, Borroni B, Bossù P, Migliorini P, Siciliano G, Boraschi D. *J Neuroinflammation.* 2014;11:94.
- Two Takayasu arteritis patients successfully treated with rituximab. Caltran E, Di Colo G, Ghigliotti G, Capecci R, Catarsi E, Puxeddu I, Migliorini P, Tavoni A. *Clin Rheumatol.* 2014;33(8):1183-4.
- Cancer-associated myositis: a 35-year retrospective study of a monocentric cohort. Neri R, Barsotti S, Iacopetti V, Iacopetti G, Pepe P, d'Ascanio A, Tavoni AG, Mosca M, Bombardieri S. *Rheumatol Int.* 2014 Apr;34(4):565-9. doi: 10.1007/s00296-013-2910-1. Epub 2013 Dec 10. Erratum in: *Rheumatol Int.* 2014 Apr;34(4):595.
- Improved survival in limited scleroderma-related pulmonary artery hypertension. Marini C, Formichi B, Bauleo C, Michelassi C, Pancani R, Prediletto R, Miniati M, Catapano G, Monti S, Mannucci F, Tavoni A, D'Ascanio A, Pastormerlo LE, Giannoni A, Giuntini C. *Intern Emerg Med.* 2014;9(4):385-96.

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Displasie scheletriche (in particolare acondroplasia, ipocondroplasia, lipcondroplasia, osteogenesi imperfecta, esostosi multiple, sindrome di Stickler, sindromi shox-related), collagenopatie/connettivopatie (sindrome di Marfan, sindrome di Ehler-Danlos, etc), retiniti pigmentose sindromiche e non sindromiche, sindromi plurimalformative, sindromi neurocutanee (neurofibromatosi tipo I, neurofibromatosi tipo II, sclerosi tuberosa, schwannomatosi), Ipoacusie sindromiche, Labiopalatoschisi sindromiche, Sindromi adrenogenitali, Sindrome da iperaccrescimento, Sindrome di Smith-Lemli-Opitz, Patologie dermatologiche su base genetica, Sindromi genetiche con predisposizione oncologiche, Sindrome feocromocitoma-paraganglioma, Retinoblastoma, Sindrome di Gorlin, Sindrome di Birt-Hogg-Dubè, Patologie neurologiche/neuromuscolari ad insorgenza in età adulta tra le quali Charcot-Marie Tooth, Parkinson, Corea di Huntington, paralisi ipo/iper/normocaliemiche, Malattia di Rendu Osler Weber, Disabilità intellettiva sindromica e non sindromica, Disturbo dello spettro autistico sindromico e non sindromico, Distonie primarie e secondarie, Malformazioni corticali, Sindromi da microduplicazioni/microdelezioni, Sindrome di Down, Sindrome Klinefelter, Sindrome 22q11.2, Sindrome di Prader-Willi, Sindrome di Angelman, Sindrome di Williams-Beuren, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Miller-Diecker, Wolf-Hirschhorn, Sindrome del Cri-Du-Chat, Sindrome di Charge, Discinesia ciliare primaria, Sindrome di Alagille, Rachitismo ipofostemico

---

---

**PERSONALE****Direttore ff**

Maria Adelaide Caligo

**Medici**

Benedetta Toschi

Caterina Congregati

Simone Gana

**Biologi**

Simona Rossi

Fulvia Baladinotti

Veronica Bertini

Angelo Valetto

Antonella Fogli

Cecilia Giuliani

Maria Immacolata Ferreri

Angela Michelucci

Katia Zavaglia

**Tecnici di laboratorio**

Alessandra Consani

Cinzia Cosini

Elisabetta Falaschi

Francesca Morelli

Gionata Cinghiali

Irene Sardelli

Lisa Morelli

Lucia Palmieri

Maria Pia Cioni

Rossella Maltomini

**Borsisti/Assegnisti**

Francesca Cambi

**Dottorandi**

1

---

**CONTATTI**

Via Roma 67 56126 Pisa Edificio 1 / Santa Chiara,  
tel. 050 99 2644 / [www.ao-pisa.toscana.it](http://www.ao-pisa.toscana.it)

---

**APPUNTAMENTI**

Prelievi di sangue Cup tel. 050 99 5995

Consulenze genetiche di coppia, infertilità, poliabortività, rischio preconcezionale, consulenze genetiche pediatriche e per gravidanza tel. 050 99 2139

Consulenze oncologiche tel. 050 99 2070

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Consulenze genetiche per infertilità di coppia, poliabortività, consulenza genetica prenatale, consulenza genetica clinica in età pediatrica e adulta, consulenza genetica oncologica.

Indagini di Laboratorio di: citogenetica e genetica pre e post natale, oncologia citogenetica molecolare (Array CGH, FISH). Test molecolari oncologici (tumori ereditari e sporadici) e per sindromi correlate a ritardi mentali, sindrome dismorfiche, malattie muscolari e neuromuscolari, malattie neurologiche, sordità ereditarie non sindromiche, malattie apparato respiratorio, malattie apparato endocrino, alterazioni differenziamento sessuale ed infertilità, malattie metaboliche, displasie scheletriche, trombofilia e fattori della coagulazione, fattori di rischio per patologie cardiovascolari, farmacogenomica, test di suscettibilità.

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Diagnosi Genetica

Consulenza Genetica

Certificazione per Esenzione

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Bertini V, Cambi F, Bruno R, Toschi B, Forli F, Berrettini S, Simi P, Valetto A. 625 kb microduplication at Xp22.12 including RPS6KA3 in a child with mild intellectual disability. *J Hum Genet.* 2015 Sep 10. doi: 10.1038/jhg.2015.106.
- Bruno R, Valetto A, Bertini V, Cosini C, Toschi B, Congregati C, Rossi S, Simi P.A 17q duplication prenatally detected. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2015 Jun;54(3):326-9. doi: 10.1016/j.tjog.2014.05.008.
- Bertini V, Orsini A, Bonuccelli A, Cambi F, Del Pistoia M, Vannozi I, Toschi B, Saggese G, Simi P, Valetto A. 17q12 microduplications: a challenge for clinicians. *Am J Med Genet A.* 2015 Mar;167A(3):674-6.
- Vetro A, Iascone M, Limongelli I, Ameziane N, Gana S, Della Mina E, Giussani U, Ciccone R, Fornilo A, Pezzoli L, Rooimans MA, van Essen AJ, Messa J, Rizzuti T, Bianchi P, Dorsman J, de Winter JP, Lalatta F, Zuffardi O. Loss of function FANCL mutations associate with severe Fanconi Anemia overlapping the VACTERL association. *Hum Mut* 2015; 36(5):562-568.

- Micale L, Augello B, Maffeo C, Selicorni A, Zucchetti F, Fusco C, De Nittis P, Pellico MT, Mandriani B, Fischetto R, Boccone L, Silengo M, Biamino E, Perria C, Sotgiu S, Serra G, Lapi E, Neri M, Ferlini A, Cavaliere ML, Chiurazzi P, Monica MD, Scarano G, Faravelli F, Ferrari P, Mazzanti L, Pilotta A, Patricelli MG, Bedeschi MF, Benedicenti F, Prontera P, Toschi B, Salviati L, Melis D, Di Battista E, Vancini A, Garavelli L, Zelante L, Merla G. Molecular analysis, pathogenic mechanisms, and readthrough therapy on a large cohort of Kabuki syndrome patients. *Hum Mutat.* 2014 Jul;35(7):841-50.
- Bertelloni S, Dati E, Baldinotti F, Toschi B, Marrocco G, Sessa MR, Michelucci A, Simi P, Baroncelli GI. NR5A1 gene mutations: clinical, endocrine and genetic features in two girls with 46,XY disorder of sex development. *Horm Res Paediatr.* 2014;81(2):104-8.
- Orsucci D, Petrucci L, Ienco EC, Chico L, Simi P, Fogli A, Baldinotti F, Simoncini C, LoGerfo A, Carlesi C, Arnoldi A, Bassi MT, Siciliano G, Bonuccelli U, Mancuso M. Hereditary spastic paraparesis in adults. A clinical and genetic perspective from Tuscany. *Clin Neurol Neurosurg.* 2014 May;120:14-9.
- Caleca L., Putignano A. L., Colombo M., Congregati C., Sarkar M., Magliery T. J., Ripamonti C. B., Foglia C., Peissel B., Zaffaroni D., Manoukian S., Tondini C., Barile M., Pensotti V., Bernard L., Papi L., Radice P. Characterization of an Italian founder mutation in the RING-finger domain of BRCA1. *PLoS One.* 2014 Feb 6;9(2):e86924
- Bacca A, Chiacchio S, Zampa V, Carrara D, Duce V, Congregati C, Simi P, Taddei S, Materazzi G, Volterrani D, Mariani G, Bernini G. Role of 18F-DOPA PET/CT in diagnosis and follow-up of adrenal and extra-adrenal paragangliomas. *Clin Nucl Med.* 2014 Jan;39(1):14-20.
- C. Congregati, B. Toschi. Le craniosinostosi e le craniofaciostenosi. Aspetti clinici, genetici e molecolari. 2013, pag. 155-163 del volume *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale*. Disponibile da [http://www.edizioniets.com/pdf/8846737052\\_Meozzi\\_ET](http://www.edizioniets.com/pdf/8846737052_Meozzi_ET)
- Bertelloni S., Dati E., Baldinotti F., Toschi B., Marrocco G., Sessa M.R., Michelucci A., Simi P., Baroncelli G.I. NR5A1 Gene Mutations: Clinical, Endocrine and Genetic Features in Two Girls with 46,XY Disorder of Sex Development. *Hormone Research in Paediatrics.* 2014 Jan 81:104–108.
- Marranci A, Tuccoli A, Vitiello M, Mercoledì E, Sarti S, Lubrano S, Evangelista M, Fogli A, Valdes C, Russo F, Monte MD, A Caligo M, Pellegrini M, Capobianco E, Tsinoremas N, Poliseno L Identification of BRAF 3'UTR Isoforms in Melanoma. *J Invest Dermatol.* 2015 Jun;135(6):1694-7.
- Tremolizzo L, Sala G, Conti E, Rodriguez-Menendez V, Fogli A, Michelucci A, Simi P, Penco S, Lunetta C, Corbo M, Ferrarese C Valproate Treatment in an ALS Patient Carrying a c.194G>A Spastin Mutation and SMN2 Homozygous Deletion. *Case Rep Neurol Med.* 2014;2014:216094.



- Spinelli C, Strambi S, Piccini L, Rossi L, Aretini P, Caligo A "BRCA1 gene variant p.P142H associated with male breast cancer: a two-generation genealogic study and literature review." *Fam Cancer*. 2015 Jun 18.
  - Kuchenbaecker KB, Ramus SJ, Caligo MA, Gayther S, Pharoah PP, Antoniou AC, Chenevix-Trench G; Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1 and BRCA2. "Identification of six new susceptibility loci for invasive epithelial ovarian cancer" *Nat Genet*. 2015 Feb;47(2):164-71.
  - Ottini L, Rizzolo P, Zanna I, Silvestri V, Saieva C, Falchetti M, Masala G, Navazio AS, Capalbo C, Bianchi S, Manoukian S, Barile M, Peterlongo P, Caligo MA, Varesco L, Tommasi S, Russo A, Giannini G, Cortesi L, Cini G, Montagna M, Radice P, Palli D. "Association of SULT1A1 Arg<sup>213</sup>His polymorphism with male breast cancer risk: results from a multicenter study in Italy." *Breast Cancer Res Treat*. 2014 Dec;148(3): 623-8.
  - BERTELLONI S, DATI E, VALETTO A, BERTINI V, DANTI A, BARONCELLI GI. Long-term growth hormone treatment in a boy with 45,x/46,x,idic(yp) mixed gonadal dysgenesis: comparison with growth pattern of an untreated patient. *HORMONES (ATHENS)*. 2015 JAN-MAR;14(1):142-7.
  - BERTINI V, ORSINI A, BONUCCELLI A, CAMBI F, DEL PISTOIA M, VANNOZZI I, TOSCHI B, SAGGESE G, SIMI P, VALETTO A. 17q12 Microduplications: a challenge for clinicians. *AM J MED GENET A*. 2015 MAR;167A(3):674-6.
  - BRUNO R, VALETTO A, BERTINI V, COSINI C, TOSCHI B, CONGREGATI C, ROSSI S, SIMI P. A 17q duplication prenatally detected. *TAIWAN J OBSTET GYNECOL*. 2015 JUN;54(3):326-9.
  - BERTINI V, CAMBI F, BRUNO R, TOSCHI B, FORLI F, BERRETTINI S, SIMI P, VALETTO A. 625 kb microduplication at xp22.12 including rps6ka3 in a child with mild intellectual disability. *J HUM GENET*. 2015 SEP 10
-

## ATTIVITÀ DIAGNOSTICA

### RITARDI MENTALI E SINDROMI CORRELATE

#### **Sindrome X-fragile**

Espansione della tripletta ripetuta CGG gene FMR1 e metilazione del promotore  
Analisi regione Xq (microsatelliti) MLPA  
Sindrome di Rett

mutazioni gene MECP2 (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene MECP2 e CDKL5 (MLPA)

mutazioni gene CDKL5 (sequenziamento)

#### **Sindrome di Prader-Willi (chr15)**

delezione e disomia (MS-MLPA)

disomia uniparentale cromosoma 15 (microsatelliti)

#### **Sindrome di Angelman (chr15)**

delezione e disomia (MS-MLPA)

mutazioni gene UBE3A (sequenziamento)

disomia uniparentale cromosoma 15 (microsatelliti)

#### **Sindrome di Silver-Russel (chr 7-11)**

disomia uniparentale cromosoma 7 (microsatelliti)

disomia uniparentale cromosoma 11 (microsatelliti)

delezione/duplicazione cromosoma 11 (MLPA)

mutazioni gene CDKN1C (sequenziamento)

#### **Metilazione 11p15**

Metilazione H19DMR e KvDMR

#### **Disomia cromosoma 14**

disomia uniparentale cromosoma 14 (microsatelliti)

#### **Ritardi mentali di regioni subtelomeriche (MLPA)**

#### **Ritardo mentale alfa talassemia X-linked**

mutazioni gene ATRX (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene ATRX (MLPA)

#### **Analisi microdelezioni/microduplicazioni cromosomiche**

array CGH

### SINDROMI DISMORFICHE

#### **Sindrome di Williams**

microsatelliti

#### **Sindrome di Di George**

microsatelliti

Array CGH

mutazioni gene TBX1 (sequenziamento)

### **Sindrome di Noonan**

mutazioni gene PTPN11 (sequenziamento)

mutazioni gene SOS1 (sequenziamento)

mutazioni gene RAF1 (sequenziamento)

mutazioni gene BRAF (sequenziamento)

mutazioni gene KRAS (sequenziamento)

mutazioni gene NRAS (sequenziamento)

Sindrome di Leopard

mutazioni gene PTPN11 (sequenziamento)

mutazioni gene RAF1 (sequenziamento)

mutazioni gene BRAF (sequenziamento)

### **Sindrome Cardiofaciocutanea**

mutazioni gene BRAF (sequenziamento)

mutazioni gene MAP2K1 (sequenziamento)

mutazioni gene MAP2K2 (sequenziamento)

mutazioni gene HRAS (sequenziamento)

### **Neurofibromatosi di tipo 1**

mutazioni gene NF1 (sequenziamento)

delezioni/duplicazioni gene NF1 (MLPA)

### **RASopatie e Neurofibromatosi**

Mutazione geni: PTPN11, SOS1, RAF1, BRAF, KRAS, NRAS, HRAS, SOS2, CBL, SPRED1, RIT1, SHOC2, LZTR1, SPRED1, MAP2K2, MAP2K1 (pannello NGS).

### **Sindrome di Charge**

mutazioni gene CHD7 (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene CHD7 (MLPA)

mutazioni gene SEMA3E (sequenziamento)

### **Sindrome di Alagille**

mutazioni gene JAG1 (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene JAG1 (MLPA)

mutazioni gene NOTCH2 (sequenziamento)

### **Sindrome di Hajdu Cheney**

mutazioni esone 34 gene NOTCH2 (sequenziamento)

### **Sindrome Cornelia de Lange**

mutazioni gene NIPBL (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene NIPBL (MLPA)

mutazioni gene SMC1L1 (sequenziamento)

mutazioni gene RAD21 (sequenziamento)  
 mutazioni gene SMC3, (sequenziamento)  
 mutazioni gene HDAC8 (sequenziamento)

### **Sindrome di Sotos**

mutazioni gene NSD1 (sequenziamento)  
 delezione/duplicazione gene NSD1 (MLPA)  
 mutazioni gene NFIX (sequenziamento)

### **Sindrome di Weaver**

mutazioni gene EZH2 (sequenziamento)

### **Sindrome di Rieger Axenfeld (Rieger syndrome)**

mutazioni gene FOXC1 (sequenziamento)  
 mutazioni gene PITX2 (sequenziamento)

## **MALATTIE MUSCOLARI E NEUROMUSCOLARI**

### **Distrofia Miotonica di Steinert**

Mutazione-espansione al locus DM1

Mutazione-espansione al locus DM1, long PCR e blotting con sonda DIG-CTG.

### **Distrofia muscolare di Duchenne-Becker**

delezione 79 esoni gene DMD (MLPA)

### **Atrofia Muscolare Spinale (SMA)**

delezione esoni 7 e 8 gene SMN1 (MLPA)

### **Atrofia Spinobulbare (SBMA)**

espansione triplette CAG gene AR

### **Paraparesi Spastica Ereditaria**

mutazioni gene SPG4 (sequenziamento)  
 mutazioni gene SPG3A (sequenziamento)  
 mutazioni gene SPG7 (sequenziamento)  
 mutazioni gene SPG31 (sequenziamento)  
 mutazioni gene SPG10 (sequenziamento)  
 mutazioni gene SPG11 (sequenziamento)

delezione/duplicazione geni SPG4 e SPG3A (MLPA)

delezione/duplicazione geni SPG7 e SPG31 (MLPA)

mutazione geni: ATL1, SPAST, REEP1, SPG7, ZFYVE26, KIAA1840, PLP1, RTN2, KIF5A, KIAA0196, NIPA1, AP5Z1, REEP2, FAH2H, ERLIN1, KIF1A, CYP7B1 (pannello NGS)

## **MALATTIE NEUROLOGICHE**

### **Distonia da torsione idiopatica**

mutazioni esone 5 gene DYT1 (sequenziamento)

**Distonia DOPA-sensibile (DYT5)**

mutazioni gene GCH1 (sequenziamento)  
 delezione/duplicazione gene GCH1 (MLPA)

**Distonia Mioclonica (DYT11)**

mutazioni gene SGCE (sequenziamento)  
 delezione/duplicazione gene SGCE (MLPA)

**Neuropatia sensitivo-motoria di Charcot Marie Tooth (CMT1)**

duplicazione regione 17p12 (MLPA)  
 mutazioni gene PMP22 (sequenziamento)  
 mutazioni gene MPZ (sequenziamento)  
 mutazioni gene Cx32 (sequenziamento)  
 mutazioni gene LITAF (sequenziamento)  
 mutazioni gene NEFL (sequenziamento)  
 mutazioni gene EGR2 (sequenziamento)

**Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da compressione (HNPP)**

delezione regione 17p12 (MLPA)  
 mutazioni gene PMP22 (sequenziamento)  
 mutazioni gene MPZ (sequenziamento)

**Charcot Marie Tooth tipo 2 (CMT2)**

mutazioni gene MFN2 MITOFUSINA (sequenziamento)  
 mutazioni gene GDAP1 (sequenziamento)  
 mutazioni gene NEFL (sequenziamento)

**Neuropatie periferiche (CMT1-HNPP-CMT2)**

Mutazioni geni: PMP22, MPZ, GJB1, EGR2, LITAF, GDAP1, PRX, MFN2, DNM2, NEFL, LMNA, HSPB1, HSPB8 (pannello NGS)

**Lissencefalia di tipo 1 e Sindrome di Miller-Dieker**

mutazioni gene LIS1 (sequenziamento)  
 mutazioni gene DCX (sequenziamento)

**Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)**

mutazioni gene SOD1 (sequenziamento)  
 mutazioni gene TARDBP (sequenziamento)  
 mutazioni gene FUS (sequenziamento)  
 mutazioni gene ALS2 (DHPLC)

ricerca espansione esanucleotide gene c9ORF

mutazione geni: SOD1, FUS, TARDBP, VCP, ATXN2, SPG11, OPTN, ANG, UBQLN2, TUBA4A (pannello NGS)

**Sindrome Peutz-Jeghers**

delezioni gene STK (MLPA)

## **Encefalomiopatia mitocondriale e Oftalmoplegia esterna progressiva**

mutazioni gene POLG1 (sequenziamento)

mutazione geni: POLG1, C10orf2, TYMP, POLG2, SLC25A4, TK2, MPV17, RRM2B (pannello NGS)

### **Parkinson**

mutazioni gene PARK2 (sequenziamento)

mutazioni gene PINK1-PARK6 (sequenziamento)

mutazioni gene DJ1-PARK7 (sequenziamento)

delezione/duplicazione geni PARK2, PINK1, DJ1 e SNCA (MLPA)

mutazione geni: PARK2, PINK1, SNCA, DJ1, UCHL1 (pannello NGS)

## **SORDITÀ EREDITARIA**

### **Sordità non sindromiche**

mutazioni gene GJB2 (connessina 26) (sequenziamento)

mutazioni gene GJB6 (connessina 30) (sequenziamento)

mutazione mitocondriale A1555G (sequenziamento)

delezione gene GJB6 (PCR)

mutazioni gene COCH (sequenziamento)

mutazioni gene GJB3 (connessina 31) (sequenziamento)

delezioni geni GJB2-GJB6, IVS+1G>A GJB2, del 309kb GJB6

### **Sindrome di Pendred**

gene SLC26A4

gene FOXI1

gene KCNJ10

## **MALATTIE APPARATO RESPIRATORIO**

### **Fibrosi Cistica**

ricerca 38 mutazioni + analisi PoliT (kit Nuclear Laser)

delezione gene CFTR (MLPA)

mutazioni gene CFTR (sequenziamento)

### **Discinesia ciliare primaria**

mutazioni gene DNAH11 (sequenziamento)

mutazioni gene DNAH5 (sequenziamento)

mutazioni gene DNAI2 (sequenziamento)

mutazioni gene DNAI1 (sequenziamento)

delezione gene DNAI1 (MLPA)

mutazioni gene TXNDC3 (sequenziamento)

mutazioni gene CCDC39 (sequenziamento)

mutazioni gene CCDC40 (sequenziamento)  
 mutazioni gene RSPH9 (sequenziamento)  
 mutazioni gene RSPH4A (sequenziamento)  
 mutazioni gene RSPH1 (sequenziamento)

## **MALATTIE APPARATO ENDOCRINO**

### **Sindrome di Kallmann**

delezione gene KAL1 (MLPA)  
 mutazioni gene KAL1 (sequenziamento)  
 mutazioni gene FGFR1 (sequenziamento)  
 delezione gene FGFR1 (MLPA)  
 mutazioni gene PROK2 (sequenziamento)  
 mutazioni gene PROKR2 (sequenziamento)  
 Mutazione geni: FGFR1, ANOS1, PROK2, PROKR2, CHD7, TAC3, TACR3, GNRH1, GNRHR, KISS1, KISS1R, FGF8 (pannello NGS)

## **DISORDINI DEL DIFFERENZIAMENTO SESSUALE (DSD) ED INFERTILITÀ**

### **Disgenesia gonadica**

Mutazioni gene WT1 (sequenziamento) Denys-Drash - Frasier - NPHS4  
 mutazioni gene DHH (sequenziamento)  
 mutazioni gene NR5A1 (sequenziamento)

### **Gene SRY**

delezione gene SRY (PCR multipla)  
 mutazioni gene SRY (sequenziamento)

### **46,XY DSD da Insensibilità parziale e completa agli androgeni**

mutazioni gene AR esoni 1-8 (sequenziamento)  
 mutazioni gene AR esoni 2-8 (sequenziamento) e tratto poliglutamino.

### **46,XY DSD da Deficit di 5 alfa-reduttasi**

mutazioni gene SRD5A2 (sequenziamento)  
 delezione gene SRD5A2 (MLPA)

### **46,XY DSD da Deficit di HSD17B3**

mutazioni gene HSD17B3 (sequenziamento)

### **46,XY DSD da Deficit di 17,20-Lyasi**

mutazioni gene CYP17A1 (sequenziamento)

### **Disordini della differenziazione sessuale (DSD)**

mutazione geni: AR, CBX2, DHH, NR5A1, SRY, WT1, NROB1, MAP3K1, SOX9, AMH, AMHR2, CYP17A1, HSD3B2, HSD17B3, MAMLD1, POR (pannello NGS)

### **Microdelezioni del cromosoma Y**

microdelezioni intervallo 5 e 6 cromosoma Y (PCR multipla)

### **Gene FSHR**

Polimorfismi recettore FSH (FSH elevato, ridotta fertilità)

### **Gene IRS1**

Polimorfismo gene IRS1 (iperandrogenismo, insulinoresistenza, infertilità)

## **MALATTIE METABOLICHE**

### **Emocromatosi**

mutazioni geni HFE, TRF2 e FPN1 (ibridazione su striscia)

### **Malattia di Fabry**

mutazioni gene  $\alpha$ GAL (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene GAL (MLPA)

### **Sindrome di Gilbert**

numero ripetizioni (ta) promotore gene UGT1A1 (microsatelliti)

### **Diabete non insulino-dipendente giovanile di tipo 2 (MODY2)**

mutazioni gene GCK (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene GCK (MLPA)

### **Diabete non insulino-dipendente giovanile di tipo 3 (MODY3)**

mutazioni gene HNF1 alfa (sequenziamento)

delezione/duplicazione gene HNF1 alfa (MLPA)

### **Ipertiroidismo non autoimmune**

mutazioni gene recettore TSH (sequenziamento)

### **Ittiosi recessiva legata all'X**

delezione/duplicazione gene STS (MLPA)

### **Linfedema**

mutazioni gene FLT4 (VEGFR3) sequenziamento

mutazioni gene FOXC2 (sequenziamento)

### **Blefarofimosi - Epicanto inverso - Ptosi (BPES1 e BPES2)**

mutazioni gene FOXL2 (sequenziamento)

### **Ipofosfatasia - Malattia di Rathburn**

mutazioni gene ALPL (sequenziamento)

## **DISPLASIE SCHELETRICHE**

### **Acondroplasia, ipocondroplasia e displasia tanatoforica**

mutazioni gene FGFR3 (sequenziamento)

### **Sindrome di Apert, Crouzon e Pfeiffer**

mutazioni esoni 8 e 10 gene FGFR2 (sequenziamento)

### **Rachitismo ipofosfatemico**



mutazioni gene PHEX (sequenziamento)  
 delezione/duplicazione geni PHEX e FGF23 (MLPA)  
 mutazioni gene FGF23 (sequenziamento)  
 mutazioni gene DMP1 (sequenziamento)  
 mutazioni gene ENPP1 (sequenziamento)  
 mutazioni geni: PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1, SLC34A3, KL, GALNT3, CLCN5 (pannello NGS)

### **Calcinosi Tumorale Familiare**

delezione/duplicazione gene FGF23 (MLPA)  
 mutazioni gene FGF23 (sequenziamento)

### **Rachitismo vitamina D dipendente tipo I**

mutazioni gene CYP27B1 (sequenziamento)

### **Rachitismo vitamina D dipendente tipo II**

mutazioni gene VDR (sequenziamento)

### **Ipercalcemia infantile idiopatica da mutazioni gene CYP24A1**

mutazioni gene CYP24A1 (sequenziamento)

### **Bassa statura idiopatica**

mutazioni gene SHOX (sequenziamento)  
 delezione/duplicazione gene SHOX (MLPA)  
 analisi microsatelliti gene SHOX e regione PAR  
 mutazioni gene GHR (sequenziamento)  
 mutazioni gene IGFR1 (sequenziamento)

### **TROMBOFILIA EREDITARIA (FATTORI DI RISCHIO PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI)**

Fattore V (G1691A, H1299R, Y1702C), Protrombina (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C) (ibridazione su striscia)  
 Fattore V (G1691A, H1299R), Protrombina (G20210A), MTHFR (C677T, A1298C), Fattore XIII (V34L),  $\beta$ -fibrinogeno (-455G>A), PAI-1, HPA1, ACE, APOE (ibridazione su striscia)

### **Cardiopatie ipertrofiche (CMI)**

mutazioni gene MYH7 (sequenziamento) MUT NOTA  
 mutazioni gene MYL2 (sequenziamento) MUT NOTA

### **PARAGANGLIOMI**

mutazioni gene SDHD (sequenziamento)  
 delezione geni SDHD-SDHB-SDHC(MLPA)  
 mutazioni gene SDHB (sequenziamento)  
 delezione geni SDHD-SDHB-SDHC(MLPA)  
 mutazioni gene SDHC (sequenziamento)

delezione geni SDHD-SDHB-SDHC (MLPA)  
mutazioni gene PHD2-ELGN (sequenziamento)  
mutazioni gene VHL (sequenziamento)  
delezione gene VHL (MLPA)

## **GENETICA ONCOLOGICA**

mutazioni gene BRCA1 (sequenziamento)  
mutazioni gene BRCA2 (sequenziamento)  
mutazioni gene P53 (sequenziamento)  
mutazioni gene CDH1 (sequenziamento)  
mutazioni gene P16 (sequenziamento)  
mutazioni gene CDK4 (sequenziamento)  
mutazioni gene APC (sequenziamento)  
mutazioni gene MLH1 (sequenziamento)  
mutazioni gene MSH2 (sequenziamento)  
mutazioni gene MSH6 (sequenziamento)  
mutazioni gene MUTYH (sequenziamento)  
mutazioni gene PTEN (sequenziamento)  
mutazioni gene MDM2 (sequenziamento)  
mutazioni gene PALB2 (sequenziamento)  
delezione gene BRCA1 (MLPA)  
delezione gene BRCA2 (MLPA)  
delezione gene MLH1 (MLPA)  
delezione gene MSH2 (MLPA)  
delezione gene MSH6 (MLPA)  
delezione gene P53 (MLPA)  
delezione gene APC (MLPA)

---

---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Difetti ereditari della coagulazione, Disturbi del metabolismo, vitamine e co-fattori

---

## **PERSONALE**

Direttore	Giovanni Pellegrini
Personale medico	Lucia Ruocco Monica Casini Paolo Chiarugi
Tecnici di laboratorio	Tiziana Pavia Simona Bartoli Vincenzo Cioffari Barbara Fedi

---

## **CONTATTI**

Ambulatorio antitrombosi  
FCSA (Federazione Centri per la Diagnosi della trombosi e la sorveglianza delle Terapie antitrombotiche)  
Cisanello, Edificio 2w / [etaocis@ao-pisa.toscana.it](mailto:etaocis@ao-pisa.toscana.it)

---

## **APPUNTAMENTI**

Per prime visite o controlli per effettuare la valutazione delle patologie ereditarie ed acquisite della coagulazione ed il rischio trombofilico, è possibile prenotare al Cup 050 99 5478 nei giorni lunedì, mercoledì e giovedì dalle 11.30 alle 12.30, muniti di impegnativa.

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

L'appuntamento consente l'accesso alle valutazioni cliniche e di laboratorio delle patologie legate alla coagulazione specificatamente del rischio trombotico

---

### **OFFERTA CLINICA**

Visita ambulatoriale con contestuale prelievo ematico  
Percorsi di Day Service in collaborazione con Angiologia Universitaria, Pronto Soccorso, Pneumologia

---

### **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

#### **Strumentale**

Percorso per esecuzione ecodoppler venoso in collaborazione con la U.O. Angiologia Universitaria e la U.O. Chirurgia Vascolare

#### **Di laboratorio**

Indagini diagnostiche per il rischio trombotico, vedi standard di prodotto del Laboratorio Analisi sul sito web dell'AOUP per la diagnostica dei difetti ereditari ed acquisiti della coagulazione;

accesso libero per prelievi e su prenotazione per la visita di valutazione con conseguente e contestuale eventuale prelievo ematico al n. telefonico su indicato.

omocisteina, B12 libera e folati, curva alla metionina, studio della aggregabilità piastrinica, PC, PS libera, resistenza alla proteina C attivata (FVLeiden), anticorpi antifosfolipidi per LAC (dRVVT e Elisa per aPL), antibeta2glicoproteinal, aCLA, antiprotrombina, Lpa, PAI attività ed antigene, tPA, ricerca anticorpi anti eparina/PF4 (HIT), plasminogeno ed antiplasmina, Frammenti 1+2 (F1+2) e complessi trombina anti-trombina (TAT), dosaggio dei farmaci: eparinemia e del fondaparinux, dabigatran, rivaroxaban e apixaban, PT, aPTT con test di correzione (precallicreina), aPTT per lo studio della fase di contatto, fibrinogeno, D-D, AT

#### **Genetica**

Per le indagini diagnostiche delle mutazioni genetiche correlate al rischio trombotico del gene del FV Leiden della protrombina e dell'MTHFR, il prelievo è eseguibile contestualmente all'appuntamento per la visita con le modalità di accesso suddette

---

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

'Studio clinico prospettico, randomizzato di confronto tra Rivaroxaban vs Warfarin in pazienti ad alto rischio con sindrome da anticorpi antifosfolipidi (TRAPS)'

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Denominazione dell'associazione AIPA - Associazione pazienti in terapia anticoagulante orale, Sezione di Pisa (presidente: Del Viva Laura- e-mail: triplicoaice.it)

---



# IPERTENSIONI ENDOCRINE E PATOLOGIE DELLE GHIANDOLE SURRENALI

---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Paraganglioma, Neurofibromatosi tipo I, Neurofibromatosi tipo II, Feocromocitoma, Iperaldosteronismo primitivo, Malattia di Von Hippel Lindau, Sindrome di Bartter, Sindrome di Gitelman, Carcinoma surrenale

---

## **PERSONALE**

Direttore	Giampaolo Bernini
Personale medico	Alessandra Violet Bacca
Medici specializzandi	1

---

## **CONTATTI**

Santa Chiara / Edificio 12  
per informazioni e/o appuntamenti tel. 050 99 5995  
bacca.alessandra@gmail.com; giampaolo.bernini@med.unipi.it

---

## **APPUNTAMENTI**

tel. 050 99 5995 ambulatorio giovedì pomeriggio

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Presenza in carico del paziente, percorsi diagnostico-terapeutici differenziati, programmazione di follow up, sedute di counseling genetico dei casi affetti e dei loro familiari.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria (14)

Letti di Week-Hospital (6)

Percorsi di Day Service:

Attraverso prenotazioni interne possibilità di eseguire: RMN/TC; angio RMN/TC; scintigrafia con MIBG, SPECT Octreoscan, FDOPAPET/TC, catesterismo venoso surrenalico

Attraverso prenotazioni interne possibilità di eseguire counseling genetico e analisi genetica per i seguenti geni: Gene VHL (S.Von Hippel Lindau), RET (S. MEN A e B), NF1 (Neurofibromatosi tipo 1), SDHB (S.Feocromocitoma paraganglioma), SDHC (S.Feocromocitoma paraganglioma), SDHD (S.Feocromocitoma paraganglioma)

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

Ecografia addome, ecografia tiroide, ecocolordoppler vasi cerebro afferenti, ecocardiogramma, ecocolordoppler arterie renali, ECG

### **Di laboratorio**

Dosaggio di PRA, Aldosterone, Catecolamine plasmatiche, metanefrine urinarie, Cromogranina A, Renina, Testosterone libero e totale, Androstenedione, DHEAS, 17 OH PG, E2, LH, FSH, ACTH, cortisolo (analiti valutati in condizioni basali e dopo test dinamici codificati)

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Gruppo di Studio Iperaldosteronismo Primario Società Italiana Iperensione Arteriosa, ENS@T:European Network for the Study of Adrenal Tumours



---

**PUBBLICAZIONI  
SU MALATTIE RARE  
(2014-2015)**

- Frau F, Zaninello R, Salvi E, Ortu MF, Braga D, Velayutham D, et al. Genome-wide association study identifies CAMKID variants involved in blood pressure response to losartan: the SOPHIA study. *Pharmacogenomics*. 2014 Sep;15(13):1643-52.
  - Monticone S, Satoh F, Viola A, Fischer E, Vonend O, Bernini G, et al. Aldosterone suppression on contralateral adrenal during adrenal vein sampling does not predict blood pressure response after adrenalectomy. *J Clin Endocrinol Metab*. 2014 Nov;99(11):4158-66.
  - Fernandes-Rosa FL, Williams TA, Riester A, Steichen O, Beuschlein F, Boulkroun S, et al. Genetic spectrum and clinical correlates of somatic mutations in aldosterone-producing adenoma. *Hypertension*. 2014 Aug;64(2):354-61.
  - Bacca A, Chiacchio S, Zampa V, Carrara D, Duce V, Congregati C, et al. Role of 18F-DOPA PET/CT in diagnosis and follow-up of adrenal and extra-adrenal paragangliomas. *Clin Nucl Med*. 2014 Jan;39(1):14-20. doi:
  - Williams TA, Monticone S, Schack VR, Stindl J, Burrello J, Buffolo F, Annaratone L, et al. Somatic ATP1A1, ATP2B3, and KCNJ5 mutations in aldosterone-producing adenomas. *Hypertension*. 2014 Jan;63(1):188-95
-



---

### **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Miastenia Gravis, Miastenie Congenite, Sindrome Lambert Eaton, Neuromiotonia

---

### **PERSONALE**

Responsabile	Roberta Ricciardi
Personale medico	Michelangelo Maestri
Medici specializzandi	1

---

### **CONTATTI**

Cisanello, Edificio 10, Ambulatori 14 e 15, Tel. 050 99 5519  
r.ricciardi@ao-pisa.toscana.it / miasteniapisa@gmail.com

---

### **APPUNTAMENTI**

Per appuntamenti tel. 050 99 5519 il mercoledì dalle 15 alle 19  
e il venerdì dalle 9 alle 13 (per prime visite e controlli).

### **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Attività assistenziale per la diagnosi e la terapia di più di 5.600 pazienti affetti da Miastenia Gravis, di 23 pazienti affetti da Miastenia congenita, di 8 pazienti con S. di Lambert Eaton e di 25 pazienti con Neuromiotonia.

La Miastenia è una grave e rara malattia neuromuscolare caratterizzata da una progressiva perdita della forza muscolare che può arrivare ad interessare anche le funzioni più importanti come la deglutizione, la fonazione e la respirazione, mettendo in pericolo anche la vita del paziente.

È però una malattia che si può curare bene se diagnosticata precocemente e nel modo corretto.

Nel "Percorso Miastenia" viene effettuata una peculiare assistenza personalizzata ad ogni ammalato e una costante collaborazione multidisciplinare tra l'ambulatorio neurologico Miastenia ed i Reparti coinvolti nell'assistenza di questi pazienti. In particolare con il Reparto di Chirurgia Toracica, con quello di Anestesia e Rianimazione e con quello di Pneumologia Oncologica del Dipartimento Cardio-Toraco-Vascolare dell'AOUP (anche per la gestione chirurgica e oncologica della patologia timica associata alla miastenia).

---

### **OFFERTA CLINICA**

Percorso multidisciplinare per la Miastenia Gravis e la patologia timica correlata, per le Miastenien Congenite, per la Sindrome miasteniforme di Lambert Eaton e per la Neuromiotonia

---

### **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

ASSOCIAZIONE ITALIANA MIastenia Onlus. È l'associazione dei pazienti affetti da Miastenia Gravis, Miastenien congenite e S. miasteniformi.

Via G. Montanelli 135, 56121 Pisa

Tel. e fax 050 25217 / 348 69 203 46

Venerdì dalle 15 alle 20

[www.viverelamiastenia.it](http://www.viverelamiastenia.it) / [associazionemia@live.it](mailto:associazionemia@live.it)

Collaborazioni con:

- AOUP: grazie all'inserimento dell' Associazione Italiana Miastenia Onlus nel protocollo d'intesa con l'AOUP con delibera n° 791 del 24 Luglio 2015.
  - EUMGA ([www.eumga.eu](http://www.eumga.eu)) Associazione Europea di Associazioni di Pazienti con Miastenia Gravis e progetto EUROMYASTHENIA ([www.euromyasthenia.org](http://www.euromyasthenia.org))
  - Forum delle Associazioni Toscane Malattie Rare
  - Associazioni di donatori di sangue come AVIS, FIDAS, FRATRES, AFDS
-

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Roberta Ricciardi, Franca Melfi, Michelangelo Maestri, Anna De Rosa, Afroditi Petsa, Marco Lucchi, Alfredo Mussi -ENDOSCOPIC THYMECTOMY: A NEUROLOGIST'S PERSPECTIVE The Annals of Cardiothoracic Surgery. In press October – November 2015
  - Alan E. Renton, Hannah A. Pliner, Carlo Provenzano, Amelia Evoli, Roberta Ricciardi, Daniel B. Drachman, Bryan J. Traynor et al.-A GENOME-WIDE ASSOCIATION STUDY OF MYASTHENIA GRAVIS JAMA Neurol. Published February 02, 2015. doi:10.1001/jamaneurol.2014.4103 link: JAMA Neurol February 02, 2015
  - R.Ricciardi, D. Bacchin, M. Maestri, A. De Rosa, M. Lucchi, A. Mussi, U. Bonuccelli -THYMECTOMY IN MYASTHENIA GRAVIS: A SINGLE CENTER EXPERIENCE ON 432 PATIENTS Neurological Sciences . Supplement XLVI Congress of the Italian Neurological Society - Vol. 36 October 2015
  - A.De Rosa, R.Ricciardi, M. Maestri, A. De Rosa, M. Lucchi, A.Mussi, U. Bonuccelli -THYMOMA ASSOCIATED WITH AN OVERLAP OF TWO PARANEOPLASTIC NEUROLOGICAL SYNDROMES: A CASE REPORT Neurological Sciences . Supplement XLVI Congress of the Italian Neurological Society - Vol. 36 October 2015
  - M. Maestri, R.Ricciardi, A. De Rosa, U. Bonuccelli - ASSOCIATION BETWEEN DIFFERENT FORMS OF MYASTHENIA GRAVIS AND OTHER AUTOIMMUNE DISEASES: EVALUATION ON 430 PATIENTS Neurological Sciences . Supplement XLV Congress of the Italian Neurological Society - Vol. 35 October 2014
  - A. De Rosa, M. Maestri, R. Ricciardi, U. Bonuccelli. MYASTHENIA GRAVIS, AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS AND THYMOMA: REPORT OF TWO CASES OF THIS RARE ASSOCIATION Neurological Sciences . Supplement XLV Congress of the Italian Neurological Society - Vol. 35 October 2014
-



---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Tubulopatie primitive, Sindrome di Dent, Cistinuria, Cistite interstiziale, Malattia di Fabry, Fibrosi retroperitoneale, Microangiopatie trombotiche, Complesso porpora trombotica trombocitopenica-sindrome emolitico uremica, Sindrome di Alport, Amiloidosi senile, Amiloidosi primarie e familiari, Estrofia vescicale, Rene midollare a spugna, Rene policistico autosomico recessivo, Sindrome di von Hippel-Lindau.

---

## **PERSONALE**

Direttore	Maria Francesca Egidi
Personale medico	Domenico Giannese Adamasco Cupisti Maurizio Innocenti
Biologi	Claudia D'Alessandro
Medici specializzandi	15

---

## **CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30A secondo piano / nefrotrap@ao-pisa.toscana.it

---

## **APPUNTAMENTI**

Maria Angela Masini 050 99 7276 / Saverina Cuzzilla 050 99 7275  
da lunedì a venerdì 9-13

Prime visite e visite di controllo il mercoledì dalle 14 alle 16

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

### Fibrosi retroperitoneale

Negli ultimi anni ha assunto un ruolo da protagonista nel panorama immunologico, con particolare riferimento alla malattia da IgG4. La complessità del quadro clinico necessita un'articolata gestione del paziente, che coinvolge la nostra U.O. Nefrologia Trapianti e dialisi, la U.O. Immunoallergologia, la U.O. Reumatologia e la U.O. Urologia Universitaria. Sono attualmente in corso programmi di ricerca che ci permetteranno di comprendere meglio questa patologia.

### Tubulopatie primitive-cistinuria

Nell'ambito dell'attività ambulatoriale la nostra U.O. operativa segue pazienti affetti da queste patologie, in particolare l'ambulatorio divisionale del Prof. Cupisti con la collaborazione della biologa Claudia D'alessandro che si occupa della gestione dietetica.

### Malattia di Fabry

Tale patologia ci vede coinvolti in prima linea, con un programma di assistenza che procede dalla diagnosi fino ad arrivare al trapianto di rene per i candidati idonei che raggiungono l'insufficienza renale terminale. In questo è significativa la collaborazione con la U.O. Neurologia.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria 18

Postazioni di emodialisi 32

Ambulatorio di dialisi peritoneale dedicato

2 ambulatori generali di nefrologia, 1 ambulatorio trapianti dedicato,

1 ambulatorio per terapie endovenose

---



---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

Diagnostica ecografica renale

Esecuzione di biopsie renali ed integrazione tramite studio di microscopia elettronica, Calorimetria indiretta, bioimpedenziometria mono e multifrequenza, test di valutazione nutrizionale e funzionale, dinamometria, valutazione strumentale dell'attività fisica

### **Di laboratorio**

Tutti i prelievi, qualora effettuati presso la U.O. vengono inviati al laboratorio centrale oppure al centro trasfusionale (parte immunologica per trapianto). Prelievi particolari (e.g. per cistinuria, Fabry ecc.) vengono inviati ai laboratori esterni di pertinenza.

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione Italiana Rene Policistico (AIRP) [info.airp@renepolicistico.it](mailto:info.airp@renepolicistico.it)

Associazione Nazionale Emodializzati (ANED) [segreteria@aned-onlus.it](mailto:segreteria@aned-onlus.it)

---



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Anomalie congenite del cranio e della faccia, Sindrome di Down, Disordini della differenziazione sessuale, Sindromi malformative con ritardo di crescita intrauterina, Iperplasia surrenalica congenita, Sindromi malformative con sordità

---

**PERSONALE**

Direttore	Antonio Boldrini
Personale medico	Paolo Ghirri Marco Vuerich Rosa Teresa Scaramuzzo
Borsisti /assegnisti	Francesca Moscuzza

---

**CONTATTI**

Santa Chiara, Edificio 2 tel. 050 99 2654  
Ambulatori: Santa Chiara, Edificio 5, tel. 050 99 2188 (per informazioni telefonare martedì, mercoledì e venerdì dalle 11,30 alle 12,30)  
[pghirri@med.unipi.it](mailto:pghirri@med.unipi.it)

---

**APPUNTAMENTI**

Tel. 050 99 2188 martedì, mercoledì e venerdì dalle 11,30 alle 12,30

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

### **Attività di ricerca**

Diagnosi precoce clinica, biochimica e molecolare nei neonati con DSD

Diagnosi clinica e genetica nei neonati con sordità congenita

Diagnosi precoce dei disordini della funzionalità tiroidea nel neonato pre-termine

Caratterizzazione clinica e genetico-molecolare di sindromi cliniche complesse

Oltre all'attività clinica svolta quotidianamente in reparto abbiamo un ambulatorio dedicato al follow-up dei neonati a cui sia stata diagnosticata una malattia rara. Con particolare attenzione ed esperienza nel campo dei DSD, con l'attivazione di protocolli diagnostici terapeutici anche a livello nazionale (vedi linee guida Società Italiana di Neonatologia), e sindromi con sordità.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Percorsi di Day Service: visita neonatologica, visita neurologica, visita endocrinologia/dismorfologica, visita oculistica, visita dermatologica

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

Ecografia cerebrale e renale, ecografia della tiroide, ecocardiografia neonatale

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

partecipazione al gruppo di studio italiano I-DSD sui Disordini della Differenziazione Sessuale e al Gruppo Internazionale COST-Action come vice-chair per l'Italia

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Andiam, associazione Onlus / [www.andiam.it](http://www.andiam.it)

---

---

**PUBBLICAZIONI  
SU MALATTIE RARE  
(2014-2015)**

- Bertelloni S, et al 5alfa reductase-2 deficiency: clinical finding, endocrine pitfalls and genetic features in a large italian cohort., *Sexual Development*, 2016, in press
  - Giampietri M, et al, New techniques in the study of the brain development in the newborn. *Front Hum Neurosci*. 2015, 20; 8: 1069
  - Trovato R, Astrea G, Bartalena L, Ghirri P, Baldacci J, Giampietri M, et al. Elevated serum creatine kinase and small cerebellum prompt diagnosis of congenital muscular dystrophy due to FKRP mutations. *J Child Neurol* 2014, 29(3):394-8
-



---

### **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Malattie neuromuscolari, Distrofie muscolari, Malattie mitocondriali, Narcolessia, Disturbi del movimento, Neuropatie periferiche, Epilessia, Sclerosi Laterale Amiotrofica, Disturbi del Sonno, Miastenia Gravis, Malattie neurodegenerative, Corea di Hungtingon, Miopatie infiammatorie, Miopatie metaboliche, Atassie ereditarie, Paraparesi spastiche, Distrofia miotonica, Miotonia

---

### **PERSONALE**

#### **Direttore**

Ubaldo Bonuccelli

#### **Direttore programma aziendale malattie neuromuscolari**

Gabriele Siciliano

#### **Medici**

Roberto Ceravolo  
 Michelangelo Mancuso  
 Livia Pasquali  
 Chiara Pizzanelli  
 Filippo Giorgi  
 Monica Fabbrini  
 Rosa Calabrese  
 Filippo Baldacci  
 Sara Gori  
 Michelangelo Maestru  
 Enrica Bonanni

#### **Post-Doc**

Giulia Ricci  
 Sigrid Baldanzi  
 Lucia Chico

#### **Borsisti/Assegnisti**

Daniela Frosini  
 Elena Caldarazzo Ienco  
 Elisa Unti  
 Erika Schirinzi

#### **Dottorandi**

Annalisa Lo Gerfo  
 Elisa di Coscio

#### **Medici specializzandi**

19

#### **Tecnici di laboratorio elettrofisiologia**

Paola Angiolini  
 Andrea Bacci  
 Paola Barone  
 fabio Cignoni  
 Ilaria Gabriellini  
 Luca Sassone  
 Rossella Buscemi  
 Adele Polese

---

---

## CONTATTI

Santa Chiara, Edificio 13

### **Ambulatori malattie neuromuscolari**

tel. 050 99 3212 (dalle 8,30 alle 10 dal lunedì al venerdì e dalle 15 alle 17:30 il giovedì), fax 050 554808

### **Ambulatori per i disturbi del sonno**

tel. 050 99 3056 (martedì e giovedì 9-12), 050 99 2517 (dalle 9 alle 13 dal lunedì al venerdì)

### **Laboratorio di Neurobiologia Clinica e Diagnostica Liquor**

Santa Chiara, Edificio 43, stanza 25

tel. 050 99 3191 (dalle 9 alle 14), fax 050 99 2748

lab.liquor@ao-pisa.toscana.it

---

## APPUNTAMENTI

Telefonare allo 050 99 2571/59 o rivolgersi direttamente allo sportello della Neurologia, piano terra dell'edificio 13

lunedì: ambulatorio neuropatie

martedì: ambulatorio miopatie

mercoledì: ambulatorio malattie del motoneurone

giovedì: ambulatorio corea di Huntington

lunedì-mercoledì ambulatorio miastenia

giovedì: ambulatorio malattie cerebrovascolari rare

venerdì: ambulatorio neurogenetica

Ambulatorio disturbi del sonno: tel. 050 99 3056 (Paola Zanni)

Fax 050 99 2567 / mp.zanni@ao-pisa.toscana.it

Martedì e giovedì ore 9-12

---

## DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ

Diagnosi, trattamento e follow-up di pazienti con malattie rare genetiche e acquisite, neuromuscolari, disimmuni, genetico-ereditarie e disturbi del sonno; applicazione di scale clinimetriche per la valutazione ed il monitoraggio delle disabilità. Promozione e/o partecipazione a trials clinici e sperimentali, farmacologici e non. Ricerca di base sulle patologie oggetto di studio.

---



---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria (14)

Percorsi di Day Service (malattie neurodegenerative, malattie neuromuscolari, malattie neurogenetiche, malattie demielinizzanti, cefalee, epilessia, disturbi del sonno)

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

Elettromiografia, elettroencefalografia, potenziali evocati, test da sforzo muscolare aerobio incrementale su cicloergometro o ischemico per dosaggio di acido lattico, ammonio e marcatori di stress ossidativo

Rachicentesi (eseguita in DS),

biopsia di muscolo (in collaborazione con le UO di Ortopedia e Chirurgia della Mano).

Elettroencefalogramma

Elettroencefalogramma dopo deprivazione di sonno

Polisonnografia

Test delle latenze multiple al sonno

**Di laboratorio, biochimici, genetici e molecolari**

Vedi tabella 1

---

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Centro di Riferimento Regionale per i Disordini del movimento  
Centro di Riferimento Regionale dei Disturbi del Sonno

TREATNMD International Consortium on Neuromuscular Diseases  
Coordinamento National Registry of Mitochondrial Diseases  
National Registry of Limb Girdle Muscular Dystrophies  
National Registry of Myotonic Dystrophy  
National Registry of Dystrophynopathies  
National Registry of FacioScapuloHumeral Muscular Dystrophy  
Italian Study Group on GSD II (Pompe disease)  
Italian Study Group on Myotonic Syndromes  
Italian Study Group on Laminopathies  
SCIG and Chronic Dysimmune Neuropathies Italian Network  
Italian Study Group on Multifocal Motor Neuropathy  
SLAGEN Consortium  
Kennedy Disease Consortium

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

- FTY720/Fingolimod Studio in doppio cieco, randomizzato, multicentrico, controllato verso placebo, a gruppi paralleli, per valutare l'efficacia e la sicurezza di fingolimod 0,5 mg somministrato una volta al giorno per via orale, rispetto al placebo, nel trattamento di pazienti con poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria cronica
  - Prot. N. 161403 Studio di fase III per valutare l'efficacia, la sicurezza e la tollerabilità di un'infusione di immunoglobulina (umana) al 10% con ialuronidasi umana ricombinante (HYQVIA/Hyqvia) e di un'infusione di immunoglobulina (umana) al 10% (LIQUIDO DI GAMMAGARD/KIOVIG) per il trattamento della poliradiculoneuropatia demielinizzante infiammatoria cronica (CIDP)
  - Malattia del motoneurone e stress ossidativo: uno studio pilota in doppio cieco con un integratore alimentare donatore di curcumina  
EPOS (granulocytic stimulating factor) Trial nella SLA  
PROMISE (guanaben) Trial nella SLA
-

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

AIG (Glicogenosi)  
Via Roma 2/G, Assago (MI),  
tel. 02 4570 3334, fax 02 700 405 465,  
[www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it) / [info@aig-aig.it](mailto:info@aig-aig.it)

AISA (Sindromi Atassiche):  
Via Cina 91, 00144 Roma  
Tel. 06 520 3737, [www.atassia.it](http://www.atassia.it)

AISLA (sclerosi laterale amiotrofica)  
Via Ortles 22/4, 20139 Milano, tel. 02 43 98 6673,  
[segreteria@aisla.it](mailto:segreteria@aisla.it), [www.aisla.it](http://www.aisla.it)

Associazione Italiana CIDP (Poliradiculoneuropatia infiammatoria demieliniz-  
zante cronica):  
Massimo Marra [info@cidp.it](mailto:info@cidp.it) / tel. 347 81 33 467, [www.cidp.it](http://www.cidp.it)

Associazione Malattia di Huntington  
tel. 02 407 5165  
[info@aichmilano.it](mailto:info@aichmilano.it) / [www.aichmilano.it](http://www.aichmilano.it)

Duchenne Parent Project:  
[www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)  
referente toscano: Laura Nudo, cell. 349 43 40 85 / [lauranudo81@libero.it](mailto:lauranudo81@libero.it)

MITOCON (malattie mitocondriali) Via Benaglia 13, 00153 Roma, tel. 06  
66 99 1334, cell. 340 75 69 156 / [contatto@mitocon.it](mailto:contatto@mitocon.it), [www.mitocon.it](http://www.mitocon.it)

UILDM (Unione Italiana Lotta Distrofie Muscolari)  
Direzione Nazionale Via Vergerio 19/2, Padova, tel. 049 80 21 001, fax  
049 75 70 33  
[direzionenazionale@uildm.it](mailto:direzionenazionale@uildm.it) / [www.uildm.com](http://www.uildm.com)

Associazione Italiana Narcolettici e Ipersonnia AIN [ain@narcolessia.org](mailto:ain@narcolessia.org)

---



## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Imbriani P, Maggi L, Mangiatordi GF, Dinardo MM, Altamura C, Brugnani R, et al. CIC-1 mutations in myotonia congenita patients: insights into molecular gating mechanisms and genotype-phenotype correlation. *J Physiol*. 2015 Sep;593(18):4181-99.
- Lauria G, Dalla Bella E, Antonini G, Borghero G, Capasso M, Caponnetto C, et al. EPOS Trial Study Group. Erythropoietin in amyotrophic lateral sclerosis: a multicentre, randomised, double blind, placebo controlled, phase III study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Aug;86(8):879-86.
- Cocito D, Merola A, Romagnolo A, Peci E, Toscano A, Mazzeo A, et al. Subcutaneous immunoglobulin in CIDP and MMN: a different long-term clinical response? *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Jun 24.
- Lucchesi C, Schirinzi E, Pesaresi I, Stefanini A, Siciliano G. Chronic inflammatory demyelinating polyradiculoneuropathy with cranial nerves hypertrophy, thyroid-related orbitopathy and IgG monoclonal gammopathy: a case report. *Neurol Sci*. 2015 Jun;36(6):1027-9.
- Benedetti L, Franciotta D, Zoccarato M, Beronio A, Godani M, Schirinzi E, et al. Post-therapy normalization of brain FDG-PET in Morvan's syndrome. *J Neurol Sci*. 2015 Jun 15;353(1-2):175-6. doi: 10.1016/j.jns.2015.03.035.
- Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, et al. Redefining phenotypes associated with mitochondrial DNA single deletion. *J Neurol*. 2015 May;262(5):1301-9.
- Siciliano G, Simoncini C, Giannotti S, Zampa V, Angelini C, et al. Muscle exercise in limb girdle muscular dystrophies: pitfall and advantages. *Acta Myol*. 2015 May;34(1):3-8. Review.
- Tramacere I, Dalla Bella E, Chiò A, Mora G, Filippini G, Lauria G; EPOS Trial Study Group. The MITOS system predicts long-term survival in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Apr 17.
- Musumeci O, la Marca G, Spada M, Mondello S, Danesino C, Comi GP, et al. Italian GSD II group. LOPED study: looking for an early diagnosis in a late-onset Pompe disease high-risk population. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Mar 17.
- Bertolucci F, Di Martino S, Orsucci D, Ienco EC, Siciliano G, Rossi B, et al. Robotic gait training improves motor skills and quality of life in hereditary spastic paraplegia. *NeuroRehabilitation*. 2015;36(1):93-9.

- Cocito D, Merola A, Peci E, Mazzeo A, Fazio R, Francia A, et al. SClg and Chronic Dysimmune Neuropathies Italian Network. Subcutaneous immunoglobulin in CIDP and MMN: a short-term nationwide study. *J Neurol*. 2014 Nov;261(11):2159-64.
- Mancuso M, Nesti C, Ienco EC, Orsucci D, Pizzanelli C, Chiti A, et al. Novel MTCYB mutation in a young patient with recurrent stroke-like episodes and status epilepticus. *Am J Med Genet A*. 2014 Nov;164A(11):2922-5.
- Carlesi C, Caldarazzolenco E, Mancuso M, Siciliano G. Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Genetic Point Of View. *Curr Mol Med*. 2014 Oct 10.
- Maggi L, D'Amico A, Pini A, Sivo S, Pane M, Ricci G, et al. LMNA-associated myopathies: the Italian experience in a large cohort of patients. *Neurology*. 2014 Oct 28;83(18):1634-44.
- Esposito S, Bruno C, Berardinelli A, Filosto M, Mongini T, Morandi L, et al. Vaccination recommendations for patients with neuromuscular disease. *Vaccine*. 2014 Oct 14;32(45):5893-900.
- Aimo A, Giannoni A, Piepoli MF, Passino C, Siciliano G, Mancuso M, et al. Myocardial damage in a mitochondrial myopathy patient with increased ergoreceptor sensitivity and sympatho-vagal imbalance. *Int J Cardiol*. 2014 Oct 20;176(3):1396-8.
- Galetta F, Franzoni F, Mancuso M, Orsucci D, Tocchini L, Papi R, et al. Cardiac involvement in chronic progressive external ophthalmoplegia. *J Neurol Sci*. 2014 Oct 15;345(1-2):189-92.
- Rossi D, Vezzani B, Galli L, Paolini C, Toniolo L, Pierantozzi E, et al. A mutation in the CASQ1 gene causes a vacuolar myopathy with accumulation of sarcoplasmic reticulum protein aggregates. *Hum Mutat*. 2014 Oct;35(10):1163-70.
- Mancuso M, Orsucci D, Siciliano G, Bonuccelli U. The genetics of ataxia: through the labyrinth of the Minotaur, looking for Ariadne's thread. *J Neurol*. 2014 Sep;261 Suppl 2:S528-41.
- Pasquali L, Lenzi P, Biagioni F, Siciliano G, Fornai F. Cell to cell spreading of misfolded proteins as a therapeutic target in motor neuron disease. *Curr Med Chem*. 2014;21(31):3508-34. Review.
- Di Resta C, Manzoni M, Berisso MZ, Siciliano G, Benedetti S, Ferrari M. Evaluation of damaging effects of splicing mutations: validation of an in vitro method for diagnostic laboratories. *Clin Chim Acta*. 2014 Sep 25;436:276-82.
- De Filippi P, Saeidi K, Ravaglia S, Dardis A, Angelini C, Mongini T, et al. Genotype-phenotype correlation in Pompe disease, a step forward. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Aug 8;9:102.
- Orsucci D, Rocchi A, Caldarazzo Ienco E, Ali G, LoGerfo A, Petrozzi L, et al. Myopathic involvement and mitochondrial pathology in Kennedy disease and in other motor neuron diseases. *Curr Mol Med*. 2014;14(5):598-602. Review.
- Italiani P, Carlesi C, Giungato P, Puxeddu I, Borroni B, Bossù P, et al. Evaluating the levels of interleukin-1 family cytokines in sporadic amyotrophic lateral sclerosis.

J Neuroinflammation. 2014 May 23;11:94.

- Fornai F, Ferrucci M, Lenzi P, Falleni A, Biagioni F, Flaibani M, et al. Plastic changes in the spinal cord in motor neuron disease. *Biomed Res Int*. 2014;2014:670756.
  - Orsucci D, Petrucci L, Ienco EC, Chico L, Simi P, Fogli A, et al. Hereditary spastic paraparesis in adults. A clinical and genetic perspective from Tuscany. *Clin Neurol Neurosurg*. 2014 May;120:14-9.
  - Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Catteruccia M, Pegoraro E, et al. Myoclonus in mitochondrial disorders. *Mov Disord*. 2014 May;29(6):722-8.
  - Fogh I, Ratti A, Gellera C, Lin K, Tiloca C, Moskvina V, et al. A genome-wide association meta-analysis identifies a novel locus at 17q11.2 associated with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Hum Mol Genet*. 2014 Apr 15;23(8):2220-31.
  - Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, et al. The m.3243A>G mitochondrial DNA mutation and related phenotypes. A matter of gender? *J Neurol*. 2014 Mar;261(3):504-10.
  - Mostafa H, Saad M, El-Attar A, Ahmed G, Berrettini S, Forli F, Siciliano G, et al. Mitochondrial DNA (mtDNA) haplotypes and dysfunctions in presbycusis. *Acta Otorhinolaryngol Ital*. 2014 Feb;34(1):54-61.
  - LoGerfo A, Chico L, Borgia L, Petrozzi L, Rocchi A, D'Amelio A, et al. Lack of association between nuclear factor erythroid-derived 2-like 2 promoter gene polymorphisms and oxidative stress biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis patients. *Oxid Med Cell Longev*. 2014;2014:432626.
  - Puxeddu I, Pucci A, Del Corso I, Bonanni E, Del Prete E, Mazzi A, et al. Successfully treatment of Melkersson-Rosenthal syndrome (MRS) with hydroxychloroquine. *Clinical Dermatology* 2015; 3 (2): 61-65
-

**TABELLA 1**

Esame chimico-fisico Liquor + ricerca bande oligoclonali  
 Determinazione di Beta Amiloide 1-42 su Liquor  
 Determinazione di TAU fosforilata su Liquor  
 Determinazione di TAU totale su Liquor  
 Attività dei complessi della catena respiratoria mitocondriale (6 enzimi) su muscolo  
 anticorpi anti MAG  
 anticorpi anti cervelletto  
 (IgM) x 5 anticorpi anti ganglioside  
 (IgG) x 5 anticorpi anti ganglioside  
 Anticorpi anti-acquaporina  
 ANTICORPI ANTI CANALE DEL POTASSIO (VGKC) LGI1, CASP2  
 ANTICORPI ANTI RECETTORE DEL GLUTAMMATO (Tipo NMDA)  
 ANTICORPI ANTI RECETTORE GABA B  
 progranulina (P/S/LIQUOR)  
 STUDIO PARAMETRI DI STRESS OSSIDATIVO -PRODOTTI DI OSSIDAZIONE AVANZATA DELLE PROTEINE (AOPP) (P/S)  
 STUDIO PARAMETRI DI STRESS OSSIDATIVO - POTERE ANTIOSSIDANTE FERRO-RIDUCENTE (FRAP) (P/S)  
 STUDIO PARAMETRI DI STRESS OSSIDATIVO - GRUPPI TIOLICI TOTALI (P/S)  
 analisi mutazione puntiforme P301L gene MAPT  
 analisi genotipo APOE  
 ricerca espansioni GAA gene FXN  
 ricerca delezioni del gene distrofina  
 ricerca espansioni CAG gene IT15  
 ricerca delle mutazioni puntiformi 3243 A>G, 3271 T>C, 8344 A>G, 8356 T>C, 8993 T>G, 8993 T>C nel DNA mitocondriale  
 ricerca delle mutazioni puntiformi 3460 G>A, 11778 G>A, 14484 T>C nel DNA mitocondriale  
 ricerca espansioni CAG nel gene AR  
 ricerca espansioni CAG nel gene DRPLA o ATN1  
 ricerca espansioni CAG gene Junctophilin-3  
 ricerca espansioni nei geni SCA 1;2;3;6;7;8;12;17  
 Ricerca delezioni nel DNA Mitocondriale  
 ricerca mutazioni nel gene CAV3  
 sequenziamento 22 geni tRNA mitocondriali  
 sequenziamento gene TWINKLE  
 sequenziamento gene ANT1  
 sequenziamento geni mitocondriali subunità COX  
 sequenziamento gene mitocondriale Citocromo b

sequenziamento geni mitocondriali Subunità Complesso I  
sequenziamento intero DNA mitocondriale  
ricerca mutazione puntiforme -1380G>A nel promotore del gene GAA  
sequenziamento esoni 8,9,10 del gene GBA  
sequenziamento regioni hot spot del gene LRRK2



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Malattia di Behçet, Vasculiti oculari

---

**PERSONALE**

Direttore	Marco Nardi
Medici	Michele Figus Chiara Posarelli
Medici specializzandi	14

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30/E, Piano -1, Area ambulatoriale G

Per informazioni e/o appuntamenti tel. 050 99 7656

(lunedì, mercoledì e venerdì dalle 7.30 alle 10.30)

Appuntamento prenotabile di persona con impegnativa (lunedì, mercoledì e venerdì dalle 10.30 alle 12.30)

a.uveiti@gmail.com

---

**APPUNTAMENTI**

L'appuntamento presso il centro avviene tramite accesso telefonico nei giorni e orari sopra indicati (per prime visite o controlli). Il centro può dare alcuni appuntamenti per controlli o esami successivi direttamente al termine della visita. Appuntamenti per prime visite su Ambulatori di Oftalmologia Generale vengono dati con impegnativa al Cup (tel. 050 99 5995).

L'Unità Operativa ha attivato anche altri ambulatori per specifiche patologie: Glaucoma, Patologie della cornea, Cataratta, Patologie della Retina, Oftalmologia pediatrica e Strabismo, Ipovisione.

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

La struttura svolge attività assistenziale, di ricerca e d'insegnamento della Oftalmologia, occupandosi della diagnosi e del trattamento delle malattie oculari.

L'ambulatorio uveiti e malattie rare ha come primo obiettivo l'inquadramento diagnostico che consiste in una visita oculistica specialistica finalizzata a classificare la patologia oculare attraverso sistemi di classificazione standardizzati. Sulla base del sospetto diagnostico vengono prescritti esami specialistici di secondo livello o specifici esami ematochimici associati ad idonee consulenze (Reumatologia, Neurologia o Malattie Infettive).

Per quanto riguarda la gestione terapeutica, il trattamento prevede la gestione tempestiva del problema oculare in modo da limitare le complicanze che possono causare una riduzione importante e non sempre reversibile della funzione visiva. In alcuni casi il trattamento è multidisciplinare con somministrazione di farmaci immunosoppressivi allo scopo di migliorare la prognosi visiva limitando il numero di recidive e gli effetti collaterali associati alla terapia oculare.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria (6)

Percorsi di Day Service (Reumatologia e Neurologia)

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Strumentale, Fluoroangiografia retinica, Angiografia con verde di Indocianina, Tomografia a coerenza Ottica (OCT), Analizzatore fibre nervose retiniche (HRT), Ecografia oculare A e B scan, Ultrabiomicroscopia (UBM), Topografia corneale, Microscopia confocale, Conta endoteliale, Pupillometria, Perimetria computerizzata (Campo visivo), Microperimetria, Pachimetria corneale, Biometria ottica e a ultrasuoni

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet (SIMBA)

[www.behcet.it](http://www.behcet.it)

---

---

**PUBBLICAZIONI  
SU MALATTIE RARE  
(2014-2015)**

- Figus M, Posarelli C, Albert TG, Talarico R, Nardi M. A clinical picture of the visual outcome in Adamantiades-Behcet's disease. *Biomed Res Int.* 2015;2015:120519.
  - Figus M, Posarelli C, Nasini F, Perrini P, Miccoli M, Baggiani A, Ferreras A, Nardi M. Optical coherence tomography in patients with Chiari I malformation. *Biomed Res Int.* 2015;2015:756261.
  - Talarico R, Cantarini L, d'Ascanio A, Figus M, Favati B, Baldini C, Tani C, Neri R, Bombardieri S, Mosca M. Development of de novo major involvement during follow-up in Behcet's syndrome. *Clin Rheumatol.* 2016 Jan;35(1):247-50.
-



---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Tumore di Wilms, Retinoblastoma, Anemie ereditarie (talassemie, drepanocitosi, favismo, Sferocitosi, Blackfan Diamond, Shwachman, Fanconi), Anemia aplastica acquisita, Emofilia A e Emofilia B, Malattia di Von Willebrand, Deficienza congenita e difetti ereditari della coagulazione, Istiocitosi X e Istiocitosi croniche, Neutropenia ciclica e idiopatica grave, Porpora Henoch-Schonlein ricorrente, Sindrome di Down

---

## **PERSONALE**

Direttore f.f.	Gabriella Casazza
Personale medico	Margherita Nardi Francesco Massei Sayla Bernasconi Maria Cristina Menconi Laura Luti Emanuela De Marco Luca Coccoli
Medici specializzandi	6

---

## **CONTATTI**

Santa Chiara, Edificio 1, piano 1  
Reperto 050 99 2840 / Day Hospital e Ambulatorio 050 99 2841 /  
Ambulatorio Talassemia e Centro Sindrome di Down 050 99 2842 /  
Segreteria 050 99 3427  
Per appuntamenti tel. segreteria (8-13, lun-ven).  
Per urgenze tel. 050 99 2840, 24/24 ore 365/365 giorni  
g.casazza@ao-pisa.toscana.it / f.massei@med.unipi.it / l.coccoli@ao-  
pisa.toscana.it

---



---

## **APPUNTAMENTI**

Per appuntamenti telefonare Cup e segreteria 050 99 3427 orario ufficio (8-13 lun-ven).

Per urgenze tel. 050 99 2840, 24/24 ore 365/365 giorni

Specificare se prima visita o controllo. Non esiste lista di attesa.

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

La ns UO prende in carico pz con malattie rare pediatriche dell'ambito ematologico ed oncologico sia per quanto attiene la diagnosi che il trattamento ed il follow up.

L'UO offre un servizio di ambulatorio e day service con possibilità di ricovero ordinario, con 12 letti (4 per il trapianto).

Laddove indicato, esempio talassemie, anemia di Fanconi, anemia aplastica acquisita, malattie metaboliche, ecc, eseguiamo trapianto di cellule staminali emopoietiche da donatore familiare, da banca o autologhe.

Da sempre la ns presa in carico del pz è a 360°, occupandoci delle problematiche psicologiche, ludiche, scolastiche e familiari.

Abbiamo assistenza psicologica per bimbi e familiari, clown terapia, ludoteca (tutto con professionisti formati), scuola in ospedale per la primaria e la secondaria di primo grado con una sezione ospedaliera dell'istituto comprensivo scolastico "Toniolo".

L'associazione genitori AGBALT mette a disposizione dei familiari il residence "isola dei girasoli" con 12 appartamenti.

Una ns sezione si occupa specificatamente di persone Down con un percorso assistenziale multidisciplinare aziendale e interaziendale (IRCSS Stella Maris).

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 12

Percorsi di Day Service: patologie oncologiche ed ematologiche.

Percorso labiopalatoschisi.

Percorso persone Down.

Possibilità di accedere a trapianto di midollo (anche da banca)

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Partecipazione ai Gruppi di Studio AIEOP (Ass. Italiana Ematologia Oncologia Pediatrica) inerenti malattie rare onco-ematologiche (Insufficienze midollari, Difetti Coagulazione, Difetti Globulo Rosso, Nefroblastoma) con estensione di linee guida e protocolli.

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

AGBALT, associazione genitori bambini affetti leucemie tumori 050 99 3652, che tra l'altro gestisce residence per famiglie "isola dei Girasoli", Cisanello, Pisa

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Fagioli F, Quarello P, Zecca M, Lanino E, Corti P, Favre C, Ripaldi M, Ramenghi U, Locatelli F, Prete A: Haematopoietic stem cell transplantation for Diamond Blackfan anaemia: a report from the Italian Association of Paediatric Haematology and Oncology Registry. *Br J Haematol.* 2014 Jun; 165(5):673-81
- De Rocco D, Bottega R, Cappelli E, Cavani S, Criscuolo M, Nicchia E, Corsolini F, Greco C, Borriello A, Svahn J, Pillon M, Mecucci C, Casazza G, Verzegnassi F, Cugno C, Locasciulli A, Farruggia P, Longoni D, Ramenghi U, Barberi W, Tucci F, Perrotta S, Grammatico P, Hanenberg H, Della Ragione F, Dufour C, Savoia A; Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology: Molecular analysis of Fanconi anemia: the experience of the Bone Marrow Failure Study Group of the Italian Association of Pediatric Onco-Hematology. *Haematologica.* 2014 Jun; 99(6):1022-31
- Parrella S, Aspesi A, Quarello P, Garelli E, Pavesi E, Carando A, Nardi M, Ellis SR, Ramenghi U, Dianzani U: Loss of GATA-1 full length as a cause of Diamond-Blackfan anemia phenotype. *Pediatr Blood Cancer.* 2014 Jul; 61(7):1319-21

- Farruggia P, Fioredda F, Puccio G, Porretti L, Lanza T, Ramenghi U, Ferro F, Macaluso A, Barone A, Bonanomi S, Caruso S, Casazza G, Davitto M, Ghilardi R, Ladogana S, Mandaglio R, Marra N, Martire B, Mastrodicasa E, Notarangelo L, Onofrillo D, Robustelli G, Russo G, Trizzino A, Tucci F, Pilon M, Dufour C : Autoimmune neutropenia of infancy: Data from the Italian neutropenia registry. *Am J Hematol.* 2015 Sep 11
-



---

## PERSONALE

Direttore	Aldo Paolicchi
Personale medico	Laura Caponi Denise Cecchetti
Biologi	Sonia Albertini Maria Franzini Silvia Pellegrini
Tecnici di laboratorio	15
Medici specializzandi	2

---

## CONTATTI

Santa Chiara, Edificio 43, tel. 050 99 2212  
aldo.paolicchi@med.unipi.it

---

## DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ

Diagnostica di laboratorio di 2° e 3° livello, con particolare orientamento verso le malattie del sangue, della coagulazione, del sistema immunitario, del metabolismo.

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

---

Esami di laboratorio

Il laboratorio accetta campioni biologici da tutte le strutture sanitarie dell'area vasta nord-ovest

Indagini a supporto della diagnosi di numerose malattie rare, tra cui:

m. di Wilson (rame sierico e urinario, ceruloplasmina)

porfirie (porfirine totali, porfobilinogeno)

immunodeficienze primarie (sottoclassi IgG, IgA salivari)

malattie del sistema immunitario (C1 inibitore, IgD, anticorpi antifosfolipidi, LLAC)

anemie ereditarie (Piruvato chinasi, emoglobine patologiche)

difetti ereditari della coagulazione (dosaggio FvW, dosaggi singoli fattori)

---

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Immunodeficienze primitive

---

**PERSONALE**

Direttore	Diego Pieroni
Personale medico	Rita Consolini
Biologi	Annalisa Legitimo
Medici specializzandi	1

---

**CONTATTI**

Santa Chiara, Edificio 1, tel. 050 99 3475 / 050 99 2222  
pediatria.pisa@gmail.com / rita.consolini@med.unipi.it

---

**APPUNTAMENTI**

Prenotazioni Cup Pediatrico tel. 050 99 2544 / impegnativa regionale SSN con richiesta "visita immunologica pediatrica" o "visita reumatologica pediatrica"  
Ambulatorio (ore 9-13), tel. 050 99 23475; (ore 16-19): 050 99 2222  
pediatria.pisa@gmail.com / rita.consolini@med.unipi.it

---

**DESCRIZIONE  
SINTETICA  
DELLE ATTIVITÀ**

Inquadramento clinico e diagnostico delle Immunodeficienze Primitive e Secondarie e relativa assistenza terapeutica ambulatoriale e in regime di ricovero. Diagnosi e terapia delle malattie reumatologiche dell'infanzia. Diagnosi e terapia delle malattie autoinfiammatorie.

---



---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria : 5

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

citofluorimetria

### **Di laboratorio**

Prenotazioni ambulatorio (ore 9.00-13) tel. 050 99 23475; (ore 16-19) tel. 050 99 2222 / [rita.consolini@med.unipi.it](mailto:rita.consolini@med.unipi.it)

Valutazione immunologica di primo livello: dosaggio immunoglobuline seriche, sottoclassi IgG, sottopopolazioni linfocitarie.

Risposta umorale specifica agli antigeni vaccinali.

Valutazione immunologica di secondo livello: Funzione cellulo-mediata.

Fenotipo avanzato dei linfociti T (per Sindrome di DiGeorge, Sindrome da iperIgM, Sindrome da iperIgE, Sindrome IPEX, ALPS): valutazione dei linfociti T naive, memory, recenti emigranti timici, doppi negativi con TCR $\alpha\beta$ +;

Fenotipo avanzato dei linfociti B (per Agammaglobulinemia, Immunodeficienza Comune Variabile, Ipogammaglobulinemia Transitoria del Lattante, Immunodeficienze Combinate Severe, Deficit di IgA): valutazione dei linfociti B naive, memoria switch, transizionali, plasmablasti, CD21low; Test di funzionalità granulocitaria: test di fagocitosi, test di battericidia (burst ossidativo per Malattia Granulomatosa), test di adesione granulocitaria (Deficit di Adesione).

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Partecipante del Comitato Strategico e di Studio delle Immunodeficienze (Associazione Italiana di Ematologia, Immunologia ed Oncologia Pediatrica)

---

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

AIP Onlus c/o Cattedra di Clinica pediatrica, Università degli Studi di Brescia Spedali Civili, Brescia / info@aip-it.org

Aidel22 Onlus, Via dei Prati della Farnesina13, 00135 Roma / segreteria@aidel22.it

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Sara Verazza, Alessandro Consolaro, Cristina Robbiano, Antonella Insalaco, Rolando Cimaz, Fabrizia Corona et al. Evaluation of the disease course of Italian children with juvenile idiopathic arthritis treated with etanercept: preliminary results in 772 patients. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2014; 12(Suppl 1): P130.
  - Paloni G., Pastore S., Ronfani L, Taddio A, Lepore L; CAPS Italian Register. Serum amyloid protein A concentration in cryopyrin-associated periodic syndromes patients treated with interleukin-1beta antagonist. *Clin Exp Rheumatol.* 2014 Jul-Aug;32(4 Suppl 84):S63-6.
  - Cancrini C, Puliafito P, Digilio MC, Soresina A, Martino S, Rondelli R, et al. Italian Network for Primary Immunodeficiencies. Clinical features and follow-up in patients with 22q11.2 deletion syndrome.; *J Pediatr.* 2014 Jun;164(6):1475-80
  - Emilia Cirillo, Giuliana Giardino, Vera Gallo, Pamela Puliafito, Chiara Azzari, Rosa Bacchetta, Fabio Cardinale, et al. Intergenerational and intra-familial phenotypic variability in 22q11.2 Deletion syndrome subjects. *BMC Med Genet.* 2014; 15: 1.
-



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Sindrome di Kartagener, Discinesia Ciliare Primaria

---

**PERSONALE**

Responsabile	Massimo Pifferi
Personale medico	Maria Elisa Di Cicco
Biologo	Martina Piras
Medici specializzandi	3

---

**CONTATTI**

Santa Chiara, per informazioni e/o appuntamenti tel. 050 99 2728 (dalle 9.30 alle 19) / [m.pifferi@med.unipi.it](mailto:m.pifferi@med.unipi.it) / [www.dcp-pisa.it](http://www.dcp-pisa.it)

---

**APPUNTAMENTI**

Tel. 050 99 2728 / [m.pifferi@med.unipi.it](mailto:m.pifferi@med.unipi.it)

---

**DESCRIZIONE  
SINTETICA  
DELLE ATTIVITÀ**

Il Centro si dedica alla diagnosi e al trattamento della Discinesia Ciliare Primaria (DCP) (Sindrome di Kartagener se si associa situs inversus), una malattia autosomica recessiva, caratterizzata da un'alterata o assente motilità

delle ciglia dell'epitelio respiratorio, che abitualmente assicurano la rimozione delle secrezioni rappresentando il primo meccanismo di difesa contro le infezioni respiratorie. Nella DCP queste si ripetono a partire dalle prime epoche della vita determinando esiti e un progressivo deterioramento della funzione respiratoria (che richiedono periodiche valutazioni). Nei pazienti (dopo l'esclusione di altre patologie) con dati clinici ed eventuali test di screening compatibili, la diagnosi di certezza si ottiene mediante indagini condotte direttamente sulle ciglia dell'epitelio respiratorio, per il cui campionamento si utilizza il brushing nasale perché mini-invasivo. La diagnosi poggia sulla valutazione quantitativa dell'ultrastruttura e dell'attività ciliare, ma in una parte di pazienti essa resta dubbia rendendo indispensabile lo studio della ciliogenesi in coltura dell'epitelio respiratorio per valutare la potenziale reversibilità in un ambiente idoneo delle alterazioni riscontrate.

---

### **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria (2). In 2 giorni di ricovero è possibile eseguire tutti gli esami utili alla diagnosi e caratterizzazione della malattia. Valutazioni ambulatoriali vengono utilizzate per il follow-up.

---

### **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

#### **Strumentale**

Misurazione dell'ossido nitrico nasale (test di screening); Analisi dell'attività delle ciglia respiratorie; Studio della ciliogenesi mediante colture cellulari; Campionamento per l'analisi morfometrica ultrastrutturale degli assonemi ciliari; Test del sudore; Spirometria; Pletismografia; DLCO; Eseguiti nel corso della valutazione diagnostica (sistema di prenotazione indicato precedentemente).

#### **Di Laboratorio**

Campionamento per analisi colturale dell'espettorato; Campionamento per la dimostrazione di virus (PCR); Campionamento per il dosaggio delle metalloproteasi e dei rispettivi inibitori tissutali nell'espettorato; Campionamento per il dosaggio dell' $\alpha$ -1 antitripsina, delle immunoglobuline e loro sottoclassi, delle sotto-popolazioni linfocitarie, per la valutazione nutrizionale e degli emuntori.

Tali esami vengono eseguiti nel corso della valutazione diagnostica. Il sistema di prenotazione è stato indicato precedentemente

---



---

Genetica

Campionamento per l'analisi mutazionale del gene CFTR; Campionamento per l'analisi dei 34 geni a carico dei quali sono state dimostrate le mutazioni responsabili della Discinesia Ciliare Primaria

---

### **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Centro di riferimento autorizzato per la diagnosi, il follow-up ed il trattamento della Discinesia Ciliare Primaria/Sindrome di Kartagener

Il Dott. Massimo Pifferi è Responsabile Nazionale della Task Force sulla Discinesia Ciliare Primaria / Sindrome di Kartagener della Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili (SIMRI);

Il Dott. Massimo Pifferi fa parte del Comitato Scientifico dell'Associazione AID Kartagener Onlus

---

### **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione Italiana Discinesia Ciliare Primaria (Sindrome di Kartagener)

AID Kartagener Onlus / [www.pcdkartagener.it](http://www.pcdkartagener.it)

Presidente: Luigi Cappelli / [presidente@pcdkartagener.it](mailto:presidente@pcdkartagener.it)

---

### **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

Pifferi M, Bush A, Michelucci A, Di Cicco M, Piras M, Caramella D, Mazzei F, Neri M, Pioggia G, Tartarisco G, Saggese G, Simi P, Boner AL. Manno-se-binding lectin 2 gene polymorphism and lung damage in primary ciliary dyskinesia. *Pediatr Pulmonol.* 2015;50(2):179-86;

Lai M, Pifferi M, Bush A, Piras M, Michelucci A, Di Cicco M, Del Grosso A, Quaranta P, Cursi C, Tantillo E, Franceschi S, Mazzanti MC, Simi P, Saggese G, Boner A, Pistello M. Gene editing of DNAH11 restores normal cilia motility in primary ciliary dyskinesia. *J Med Genet.* 2016 Jan 4. pii: jmedgenet-2015-103539.

---



---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Labiopalatoschisi, Anomalie congenite del cranio e della faccia

---

### **PERSONALE**

Direttore	Gian Luca Gatti
Personale medico	Alessandro Giacomina Beate M.H. Koppers Brita De Lorenzo Nicola Freda
Medici di altre Unità presenti in consulenza	R. Salvadorini (logopedia) B. Toschi (genetica) M. Nardi (Pediatria) F. Forli (Otorino) P. Ghirri (Neonatologia) M. Gabriele (Odontostomatologia)

---

### **CONTATTI**

C/o Unità Operativa Chirurgia Plastica, Santa Chiara, Edificio 15  
Segreteria sig. A. Gambini / a.gambini@ao-pisa.toscana.it / tel. 050 99  
6879

Gian Luca Gatti [glgatti@gmail.com](mailto:glgatti@gmail.com)

Alessandro Giacomina [a.giacomina@gmail.com](mailto:a.giacomina@gmail.com)  
[labiopisa@gmail.com](mailto:labiopisa@gmail.com)

---

### **APPUNTAMENTI**

Per appuntamenti tel. 050 99 6879 (dalle 8 alle 9)  
[a.gambini@ao-pisa.toscana.it](mailto:a.gambini@ao-pisa.toscana.it)

Info: [labiopisa@gmail.com](mailto:labiopisa@gmail.com)

Ambulatori tutti i venerdì mattina Edificio 15, ingresso B.

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Attività ambulatoriale e chirurgica per la labiopalatoschisi e malattie rare associate, le malformazioni esterne in mal.sindromiche, nevi congeniti, ipospadia, alterazioni congenite degli arti, ecc.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria: 3 letti (Ed. 15) / 3 letti (Oncoematologia Pediatrica)

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

Videorinofaringoscopica per valutazione alterazioni di motilità velare, esami logopedici

### **Genetica**

All'interno del Percorso è presente il genetista per la valutazione di esami necessari e consulenze.

---

## **RUOLI ISTUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Centro di Riferimento regionale per le Labiopalatoschisi  
SILPS (Società Italiana per lo studio e la cura delle Labiopalatoschisi e delle Malformazioni Craniomaxillofacciali) AISP (Associazione Italiana Sindrome di Poland)

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

"APRICOT" (Studio prospettico sulle complicazioni in anestesia pediatrica condotto dall'European Society of Anesthesiology su 30mila bambini in 274 ospedali europei. A Pisa sono stati reclutati 72 pazienti in 2 settimane).

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

AISMEL (Associazione italiana studio Malformazioni esterne e Labiopalatoschisi) / [aismel.info@gmail.com](mailto:aismel.info@gmail.com)

---

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Fibrosi Polmonare Idiopatica

---

**PERSONALE**

Direttore	Antonio Palla
Personale medico	Laura Tavanti Laura Carrozzi Massimiliano Serradori
Dottorandi	Chiara Romei
Medici specializzandi	2

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 10, ambulatori area B ambulatorio 8  
tel Cup 050 99 6983 / l.tavanti@ao-pisa.toscana.it / FAX 050/995357

---

**APPUNTAMENTI**

Nell'impegnativa indicare 1<sup>a</sup> visita pneumologica per fibrosi polmonare codice ambulatorio 7383 o visita di controllo per fibrosi codice ambulatorio 6036 oppure 1<sup>o</sup> visita pneumologica per sarcoidosi codice ambulatorio 6400 o visita di controllo per sarcoidosi codice ambulatorio 7637.

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Il paziente con interstiziopatia polmonare viene sottoposto a una valutazione pneumologica con anamnesi accurata per verificare eventuali esposizioni lavorative/ambientali, viene eseguita valutazione funzionale (PFR, diffusione del CO, 6 walking test, EGA); esecuzione di Tc torace ad alta risoluzione, esecuzione di indagini endoscopiche o bioptiche. Il caso sarà discusso nell'ambito del GIIP (Gruppo Interdisciplinare Interstiziopatie Polmonari), il cui referente è il Dr Falaschi direttore della UO Radiodiagnostica II, costituito da radiologi, pneumologi, anatomopatologi, reumatologi, medici del lavoro, chirurghi toracici e medici nucleari. In accordo con le linee guida internazionali, vengono discussi i casi collegialmente e vengono prese decisioni condivise. Il paziente poi sarà avviato ad eseguire trattamenti specifici per le patologie diagnosticate.

---

## **OFFERTA CLINICA**

Letti degenza ordinaria (14)  
Sub intensiva (4)  
Percorso interstiziopatie polmonari

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

Strumentale  
6 Walking Test, EGA, Broncoscopia con lavaggio bronchiolo-alveolare

---

## **RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE**

Centro prescrittore riconosciuto dalla regione Toscana per farmaco per fibrosi polmonare idiopatica (Esbriet)

---

---

## **TRIAL CLINICI IN CORSO**

Studio BI 1199.33 An open-label extension trial of the long term safety of oral BIBF 1120 in pt with IPF

In approvazione al comitato etico:

Studio esplorativo, multicentrico, in aperto, a braccio singolo sulla sicurezza e sulla tollerabilità di pirfenidone (Esbriet) in nintedanib (Ofev) in pz affetti da fibrosi polmonare idiopatica.

Studio "Fibronet-IPF Italian observational study (studio osservazionale italiano nella fibrosi polmonare idiopatica) Protocollo 1199.262.

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Contatti con associazione pazienti "AMA Fuori dal Buio" (Modena)  
[info@fuoridalbuio.it](mailto:info@fuoridalbuio.it)

---

---

**PUBBLICAZIONI  
SU MALATTIE RARE  
(2014-2015)**

- Idiopathic interstitial pneumonias: do HRCT criteria established by ATS/ERS/JRS/ALAT in 2011 predict disease progression and prognosis?  
Romei C, Tavanti L, Sbragia P, De Liperi A, Carrozzi L, Aquilini F, Palla A, Falaschi F.  
*Radiol Med.* 2015 Oct;120(10):930-40. doi: 10.1007/s11547-015-0526-0. Epub 2015 Mar 6.  
3.
  - Efficacy and safety of nintedanib in idiopathic pulmonary fibrosis.  
Richeldi L, du Bois RM, Raghu G, Azuma A, Brown KK, Costabel U, Cottin V, Flaherty KR, Hansell DM, Inoue Y, Kim DS, Kolb M, Nicholson AG, Noble PW, Selman M, Taniguchi H, Brun M, Le Maulf F, Girard M, Stowasser S, Schlenker-Herceg R, Disse B, Collard HR; INPULSIS Trial Investigators.  
*N Engl J Med.* 2014 May 29;370(22):2071-82. doi: 10.1056/NEJMoa1402584. Epub 2014 May 18. Erratum in: *N Engl J Med.* 2015 Aug 20;373(8):782.  
4.
  - Procoagulant, tissue factor-bearing microparticles in bronchoalveolar lavage of interstitial lung disease patients: an observational study.  
Novelli F, Neri T, Tavanti L, Armani C, Noce C, Falaschi F, Bartoli ML, Martino F, Palla A, Celi A, Paggiaro P.  
*PLoS One.* 2014 Apr 28;9(4):e95013. doi: 10.1371/journal.pone.0095013. eCollection 2014 5.
  - Determinants of the prognosis of idiopathic pulmonary fibrosis.  
Novelli F, Tavanti L, Cini S, Aquilini F, Melosini L, Romei C, Sbragia P, Falaschi F, Celi A, Paggiaro P.  
*Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2014;18(6):880-6.
-



---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Crioglobulinemia Mista, Arterite di Horton, Dermatomiosite, Polimiosite, Malattia di Behçet, Arterite di Takayasu, Fibrosi retroperitoneale, Granulomatosi di Wegener, Malattia di Churg-Strauss, Poliangeite microscopica, Poliarterite nodosa, Sindrome di Goodpasture, Connettivite indifferenziata, Connettivite Mista, Sclerosi Sistemica, Sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi, Sindrome di Schnitzler

---

**PERSONALE****Direttore**

Marta Mosca

**Personale medico**

Rossella Neri

Anna d'Ascanio

Alessandra Della Rossa

Chiara Baldini

Chiara Tani

Ombretta di Munno

Maurizio Mazzantini

Massimiliano Cazzato

Laura Bazzichi

Andrea Delle Sedie

**Dottorandi**

Linda Carli

Simone Barsotti

**Borsista**

Chiara Stagnaro

**Contratto libero professionale**

Rosaria Talarico

**Biologi**

Sabrina Vagnani

**Nutrizionista**

Alessandra Rossi

**Chimico farmaceutico**

Camillo Giacomelli

---

---

## CONTATTI

Santa Chiara, via Roma 67

Degenza ordinaria: Edificio 8 III Piano, tel. 050 99 3211

Ambulatorio infusione Edificio 8 I piano, tel. 050 99 2951

Day-service: Edificio 20 bis piano terra, tel. 050 99 3040

Ambulatori Edificio 20 bis tel. 050 99 2246

---

## APPUNTAMENTI

Per le prime visite il Call Center dell'Azienda (050 99 5995) è attivo da lunedì a giovedì dalle 8 alle 18 ed il venerdì dalle 8 alle 14.

I controlli per le visite reumatologiche e gli esami strumentali si prenotano presso il CUP interno attivo da lunedì a venerdì dalle 10.30 alle 13: tel. 050 99 2684 / 050 99 2687

Nella sede dell'edificio 20 bis sono attivi ambulatori dedicati per le seguenti malattie rare:

Martedì 14:30-18: sclerosi sistemica, connettivite mista, connettiviti indifferenziate, sindrome da anticorpi anti fosfolipidi

Mercoledì 9-11: ambulatorio gravidanze nelle malattie reumatologiche

Mercoledì 14:30-18: miopatie infiammatorie idiopatiche, vasculiti sistemiche

---

## DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ

L'Unità operativa offre un servizio di ricovero in ambiente di degenza, con 18 letti dedicati alle malattie autoimmunitarie che vengono messi a disposizione dei pazienti con patologie più gravi o complesse. Per i pazienti che necessitano di accertamenti senza caratteri di particolare urgenza o gravità viene messo a disposizione un servizio di Day Service ambulatoriale dove vengono programmati gli accertamenti necessari alla diagnosi ed al follow-up delle malattie rare di interesse reumatologico; è possibile inoltre eseguire terapie cicliche infusionali in regime di Day Hospital.

Per le malattie autoimmuni rare sono previsti percorsi diagnostico-terapeutici dedicati e ambulatori specialistici multidisciplinari.

---

## OFFERTA CLINICA

Letti degenza ordinaria 18

Percorsi di Day Service: miopatie infiammatorie idiopatiche, granulomatosi di Wegener, sindrome di Churg-strauss, arterite a cellule giganti, connettiviti indifferenziate, sclerosi sistemica

## ATTIVITÀ DIAGNOSTICA

### Strumentale

densitometria ossea femorale e vertebrale, capillaroscopia, esame ecografico articolare. laser doppler (Laser speckle contrast imaging – LASCA)

## RUOLI ISTITUZIONALI CORRELATI A MALATTIE RARE

Centro di riferimento regionale per i reumatismi articolari cronici e le malattie autoimmuni sistemiche

Comitato promotore scientifico per la stesura delle linee guida nazionali per la diagnosi ed il monitoraggio della polimiosite e dermatomiosite

## TRIAL CLINICI IN CORSO

Miopatie infiammatorie idiopatiche: A randomised, double-blind, placebo-controlled proof-of-concept study of the efficacy of geveliquumab 60 mg subcutaneously every 4 weeks over 24 weeks in the treatment of patients with polymyositis or dermatomyositis disease

CL2-78989-010

Vasculiti: A Double-blind, Randomised, Placebo-controlled Study to Investigate the Efficacy and Safety of Mepolizumab in the Treatment of Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis in

Subjects Receiving Standard of Care Therapy.

MEA115921

A Phase III, multicenter randomized, double-blind placebo controlled study to assess the efficacy and safety of tocilizumab in subjects with Giant Cells Arteritis (WA28119)

Sclerosi sistemica: studio 2014-001353-16: riociguat in pazienti con sclerosi sistemica

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione "Alessandro Lupoli"

Associazione toscana malati reumatici (ATMAR)  
[www.atmartoscana.it](http://www.atmartoscana.it)

Associazione Italiana Sindrome e Malattia di Behçet (SIMBA)  
[www.behcet.it](http://www.behcet.it)

Gruppo Italiano Lotta alla Sclerodermia (GILS)  
[www.sclerodermia.net](http://www.sclerodermia.net)

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE (2014-2015)**

- Barsotti S, Terenzi R, La Paglia GM, Bellucci E, Baldini C, Neri R. One year in review 2015: idiopathic inflammatory myopathies. *Clin Exp Rheumatol*. 2015 Sep-Oct;33(5):593-601. Epub 2015 Oct 2. Review.
- Cavagna L, Nuno L, Scirè CA, Govoni M, Longo FJ, Franceschini F, Neri R, Castaneda S, Giraldo WA, Caporali R, Iannone F, Fusaro E, Paolazzi G, Pellerito R, Schwarting A, Saketkoo LA, Ortego-Centeno N, Quartuccio L, Bartoloni E, Specker C, Murcia TP, La Corte R, Furini F, Foschi V, Corral JB, Airò P, Cavazzana I, Martínez-Barrio J, Hinojosa M, Giannini M, Barsotti S, Menke J, Triantafyllias K, Vitetta R, Russo A, Bajocchi G, Bravi E, Barausse G, Bortolotti R, Selmi C, Parisi S, Montecucco C, Gonzalez-Gay MA; AENEAS (American, European NEtwork of Antisynthetase Syndrome) collaborative group. Clinical Spectrum Time Course in Anti Jo-1 Positive Antisynthetase Syndrome: Results From an International Retrospective Multicenter Study. *Medicine (Baltimore)*. 2015 Aug;94(32):e1144.
- Groh M, Pagnoux C, Baldini C, Bel E, Bottero P, Cottin V, Dalhoff K, Dunoguy B, Gross W, Holle J, Humbert M, Jayne D, Jennette JC, Lazor R, Mahr A, Merkel PA, Mouthon L, Sinico RA, Specks U, Vaglio A, Wechsler ME, Cordier JF, Guillevin L. Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (Churg-Strauss) (EGPA) Consensus Task Force recommendations for evaluation and management. *Eur J Intern Med*. 2015 Sep;26(7):545-53.
- Barsotti S, Stagnaro C, Della Rossa A. Systemic sclerosis: a critical digest of the recent literature. *Clin Exp Rheumatol*. 2015 Jul-Aug;33(4 Suppl 91):S3-14.

- Stagnaro C, Cioffi E, Talarico R, Della Rossa A. Systemic vasculitides: a critical digest of the most recent literature. *Clin Exp Rheumatol*. 2015 Mar-Apr;33(2 Suppl 89):S145-54.
- Quartuccio L, Isola M, Baldini C, Priori R, Bartoloni E, Carubbi F, Gregoraci G, Gandolfo S, Salvin S, Luciano N, Minniti A, Alunno A, Giacomelli R, Gerli R, Valesini G, Bombardieri S, De Vita S. Clinical and biological differences between cryoglobulinaemic and hypergammaglobulinaemic purpura in primary Sjögren's syndrome: results of a large multicentre study. *Scand J Rheumatol*. 2015;44(1):36-41.
- Fredi M, Lazzaroni MG, Tani C, Ramoni V, Gerosa M, Inverardi F, Sfriso P, Caramaschi P, Andreoli L, Sinico RA, Motta M, Lojacono A, Trespidi L, Strigini F, Brucato A, Caporali R, Doria A, Guillevin L, Meroni PL, Montecucco C, Mosca M, Tincani A. Systemic vasculitis and pregnancy: a multicenter study on maternal and neonatal outcome of 65 prospectively followed pregnancies. *Autoimmun Rev*. 2015 Aug;14(8):686-91.
- Talarico R, Cantarini L, d'Ascanio A, Figus M, Favati B, Baldini C, Tani C, Neri R, Bombardieri S, Mosca M. Development of de novo major involvement during follow-up in Behçet's syndrome. *Clin Rheumatol*. 2015 Mar 8.
- Barsotti S, Mattaliano V, d'Ascanio A, Mosti G, Della Rossa A, Mattaliano C, Giuggioli D, Giraldi E, Ferri C, Mosca M. Systemic sclerosis chronic ulcers: preliminary results of treatment with allogenic skin grafting in a cohort of Italian patients. *Int Wound J*. 2015 Feb 3.
- Talarico R, Palagini L, d'Ascanio A, Elefante E, Ferrari C, Stagnaro C, Tani C, Gemignani A, Mauri M, Bombardieri S, Mosca M. Epidemiology and management of neuropsychiatric disorders in Behçet's syndrome. *CNS Drugs*. 2015 Mar;29(3):189-96.
- Mosca M. Mixed connective tissue diseases: new aspects of clinical picture, prognosis and pathogenesis. *Isr Med Assoc J*. 2014 Nov;16(11):725-6.
- Ruffatti A, Salvan E, Del Ross T, Gerosa M, Andreoli L, Maina A, Alijotas-Reig J, De Carolis S, Mekinian A, Bertero MT, Canti V, Brucato A, Bremme K, Ramoni V, Mosca M, Di Poi E, Caramaschi P, Galeazzi M, Tincani A, Trespidi L. Treatment strategies and pregnancy outcomes in antiphospholipid syndrome patients with thrombosis and triple antiphospholipid positivity. A European multicentre retrospective study. *Thromb Haemost*. 2014 Oct;112(4):727-35.
- Iaccarino L, Bartoloni E, Gerli R, Alunno A, Barsotti S, Cafaro G, Gatto M, Talarico R, Tripoli A, Zen M, Neri R, Doria A. Drugs in induction and treatment of idiopathic inflammatory myopathies. *Auto Immun Highlights*. 2014 Oct 19;5(3):95-100.
- Neri R, Barsotti S, Iacopetti V, Tripoli A, d'Ascanio A, Tavoni AG, Mosca M, Bombardieri S. Clinically amyopathic dermatomyositis: analysis of a monocentric cohort. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2014 Jun;15(4):157-60.

- Mosca M, Tani C, Vagnani S, Carli L, Bombardieri S. The diagnosis and classification of undifferentiated connective tissue diseases. *J Autoimmun.* 2014 Feb-Mar;48-49:50-2.
  - Tani C, Carli L, Vagnani S, Talarico R, Baldini C, Mosca M, Bombardieri S. The diagnosis and classification of mixed connective tissue disease. *J Autoimmun.* 2014 Feb-Mar;48-49:46-9.
  - Neri R, Barsotti S, Iacopetti V, Iacopetti G, Pepe P, d'Ascanio A, Tavoni AG, Mosca M, Bombardieri S. Cancer-associated myositis: a 35-year retrospective study of a monocentric cohort. *Rheumatol Int.* 2014 Apr;34(4):565-9.
  - Della Rossa A, Cioffi E, Elefante E, Ferro F, Parma A, Vagelli R, Talarico R. Systemic vasculitis: an annual critical digest of the most recent literature. *Clin Exp Rheumatol.* 32(2 Suppl 82):S98-105, 2014.
  - Barsotti S, Bellando Randone S, Guiducci S, Della Rossa A. Systemic sclerosis: a critical digest of the recent literature. *Clin Exp Rheumatol.* 2014 Nov-Dec;32(6 Suppl 86):S194-205. Epub 2014 Nov 5. Review.
-

---

**MALATTIA RARA DI  
PRINCIPALE INTERESSE**

Lichen scleroatrofico, Cistite interstiziale

---

**PERSONALE**

Direttore	Cesare Selli
Responsabili	Maria Giuseppa Cuttano Donatella Pistolesi
Borsisti/Assegnisti	Andrea Morelli Chiara Mariani
Medici specializzandi	3

---

**CONTATTI**

Cisanello, Edificio 30E

[www.urologia.unipi.it](http://www.urologia.unipi.it)

Per lichen scleroatrofico / [mg.cuttano@med.unipi.it](mailto:mg.cuttano@med.unipi.it)

Per cistite interstiziale / [donatella.pistolesi@gmail.com](mailto:donatella.pistolesi@gmail.com)

---

**APPUNTAMENTI**

Prenotazione CUP di secondo livello tel. 050 99 7768 / 050 99 5995

Per il Lichen Scleroatrofico prenotazione con impegnativa per visita chirurgica specialistica (specificare agenda 7506, prestazione 211-2173).

Sono inoltre disponibili agende con prenotazione diretta:

U.O. Andrologia Ospedaliera / Dir. A. Bertozzi

U.O. Andrologia Universitaria / Dir. Prof. C. Marcocci

U.O. Dermatologia / Dr.ssa Manni

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

### **Lichen Sclero Atrofico**

Trattamento chirurgico

### **Cistite Interstiziale**

Valutazione morfofunzionale del basso tratto urinario (Ecografia apparato urinario, Esame urodinamico, video-urodinamico, Uretrocistoscopia ) e terapie mediche, chirurgiche e riabilitative mirate.

---

## **OFFERTA CLINICA**

### **Liche Scleroatrofico**

Trattamenti chirurgici in regime ambulatoriale tutti i lunedì presso Edificio 29 Polo Multidisciplinare Ricovero Breve, Cisanello

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Attività clinica**

Lichen Scleroatrofico

Visita Urologica; Follow up dermatologico

Strumentale

Lichen Scleroatrofico

Esame istologico di neoformazione asportata

### **Cistite Interstiziale**

Esame Urodinamico

Esame Videourodinamico

Uretrocistoscopia

Ecografia.

Tutte le attività strumentali vengono svolte presso ambulatori di urologia universitaria (Ed. 30 ingresso E aewa amb. Q (Ospedale Cisanello)

---

## **COLLABORAZIONE CON ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**

Associazione Italiana Cistite Interstiziale (AICI) onlus / [info@aici-onlus.it](mailto:info@aici-onlus.it)

---



---

## COORDINAMENTO AZIENDALE MALATTIE RARE

---

### PERSONALE

coordinatrice

Rossella Neri

collaboratore

Simone Barsotti

---

### CONTATTI

[malattierare@ao-pisa.toscana.it](mailto:malattierare@ao-pisa.toscana.it)

[r.neri@int.med.unipi.it](mailto:r.neri@int.med.unipi.it) / [simone.barsotti@outlook.com](mailto:simone.barsotti@outlook.com)

---

### RETE TOSCANA MALATTIE RARE

La pagina web della Rete Toscana Malattie Rare fornisce informazioni utili ai pazienti e ai medici in merito alle malattie rare ed ai presidi della Regione Toscana competenti nei vari ambiti. All'interno è possibile consultare i dati inseriti nel registro Toscano Malattie Rare. Offre inoltre una vasta possibilità di consultazione di dati statistici. La sezione "notizie" è sempre aggiornata su incontri e convegni sulle Malattie Rare. Nella sezione "informazioni" è possibile trovare una raccolta di leggi e delibere della Regione Toscana a favore dei pazienti affetti da Malattie Rare.

[www.malattierare.toscana.it](http://www.malattierare.toscana.it)

---

---

**CALL CENTER  
MALATTIE RARE  
REGIONE  
TOSCANA**

Il centro di ascolto Malattie Rare è un servizio telefonico a cui si può rivolgerci se si sta affrontando una malattia rara o se si è familiare di una persona ammalata. Il centro facilita l'orientamento nel percorso di cura ed aiuta a superare difficoltà di tipo assistenziale o anche psicologico e sociale. Fornisce informazioni sul servizio di diagnosi e cura della rete regionale per le malattie rare. Sostiene i pazienti e i familiari nel percorso di cura.

**Attivo da lunedì a venerdì dalle 9 alle 18**

TELEFONO > numero verde gratuito **800 880 101**

EMAIL > **ascolto.rare@regione.toscana.it**

REFERENTE Aoup > dottor Luca Pulizia **lpulizia@gmail.com**

---

**A**

Acalasia esofagea 10, 34  
Acondroplasia 55  
Acromegalia 26  
Amiloidosi 18  
Amiloidosi primarie e familiari 70  
Amiloidosi senile 70  
Anemia aplastica acquisita 92  
Anemie ereditarie 92  
Angioedema ereditario 40  
Anomalie congenite del cranio e della faccia 74, 106  
Arterite di Horton 40, 112  
Arterite di Takayasu 40, 112  
Atassie ereditarie 78  
Atrofia Muscolare Spinale 51  
Atrofia Spinobulbare 51

**B**

Bassa statura idiopatica 56  
Blefarofimosi 55

**C**

Calcinosi Tumorale Familiare 56  
Carcinoma paratiroideo 26  
Carcinoma surrenale 62  
Cardiopatie ipertrofiche 56  
Charcot-Marie Tooth 44  
Charcot Marie Tooth tipo 2 52  
Cistinuria 70  
Cistite interstiziale 70, 118  
Coagulopatie 18

Colangiopatie genetiche eredo/familiari 28, 34  
 Colangite primitiva sclerosante 28, 34  
 collagenopatie (sindrome di Marfan, sindrome di Ehler-Danlos, etc) 44  
 Complesso porpora trombotica trombocitopenica-sindrome emolitico uremica  
 70  
 Connettivite indifferenziata 40, 112  
 Connettivite Mista 40, 112  
 connettivopatie 44  
 Corea di Hungtingon 78  
 Corea di Hungtinton 44  
 Crioglobulinemia Mista 40, 112

## D

Deficit di 17,20-lyasi 54  
 Deficit di 5 alfa-reduttasi 54  
 Deficit di HSD17B3 54  
 Dermatomiocite 14, 40, 112  
 Diabete non insulino-dipendente giovanile di tipo 2 (MODY2) 55  
 Diabete non insulino-dipendente giovanile di tipo 3 55  
 Difetti ereditari della coagulazione 58, 92  
 Disabilità intellettiva sindromica e non sindromica 44  
 Discinesia Ciliare Primaria 44, 53, 102  
 Disgenesia gonadica 54  
 Disomia cromosoma 14 49  
 Disordini della differenza sessuale 74  
 Displasie scheletriche ( acondroplasia, lipocondroplasia, osteogenesi imperfecta,  
 esostosi multiple, sindrome di Stickler, sindromi shox-related) 44  
 Distonia complessa dell'arto superiore 38  
 Distonia da torsione idiopatica 38, 51  
 Distonia DOPA-sensibile 52  
 Distonia Mioclonica 52  
 Distonie primarie 38  
 Distonie primarie e secondarie 44  
 Distrofia miotonica 78  
 Distrofia Miotonica di Steinert 51  
 Distrofia muscolare di Duchenne-Becker 51  
 Distrofie muscolari 78  
 Disturbi del metabolismo, vitamine e cofattori 58  
 Disturbi del movimento 78  
 Disturbi del Sonno 78  
 Disturbo dello spettro autistico sindromico e non sindromico 44

**E**

Emocromatosi 28, 34, 55  
Emofilia A 92  
Emofilia B 92  
Encefalomiopatia mitocondriale 53  
Epatite Delta 28  
Epicanto inverso 55  
Epidermolisi bollosa 14  
Epilessia 78  
Estrofia vescicale 70

**F**

Feocromocitoma 62  
Fibrosi Cistica 53  
Fibrosi Polmonare Idiopatica 108  
Fibrosi retroperitoneale 70

**G**

Gastrite autoimmune 34  
Gastroenterite eosinofila 34  
Gene SRY 54  
Goldenhar 6  
Granulomatosi di Wegener 40, 112

**I**

Immunodeficienze primitive 40, 98  
Insensibilità parziale e completa agli androgeni 54  
Iperaldosteronismo primitivo 62  
Ipercalcemia infantile idiopatica 56  
Iperplasia surrenalica congenita 74  
Ipertiroidismo non autoimmune 55  
Ipoacusia mitocondriale 6  
Ipoacusie sindromiche 44  
Ipocondroplasia 44  
Ipofofosfatasi 55  
Istiocitosi croniche 92  
Istiocitosi X 92  
Itiosi congenita 14

Ittiosi recessiva legata all'X 55

**L**

Labiopalatoschisi 106  
Labiopalatoschisi sindromiche 44  
Lichen scleroatrofico 118  
Lichen sclerosus et atrophicus 14  
Linfangiectasia intestinale 34  
Linfedema 55  
Linfedema idiopatico 8  
Lipodistrofia 22  
Lissencefalia di tipo 1 52

**M**

Malattia di Behçet 40, 88, 112  
Malattia di Churg-Strauss 40, 112  
Malattia di Darier 14  
Malattia di Fabry 14, 55, 70  
Malattia di Rendu Osler Weber 44  
Malattia di Von Hippel Lindau 62  
Malattia di Von Willebrand 92  
Malattia Policistica Epatica 28, 34  
Malattie di Wilson 28, 34  
Malattie mitocondriali 78  
Malattie neurodegenerative 78  
Malattie neuromuscolari 78  
Malformazioni corticali 44  
MEN 1 26  
Metilazione 11p15 49  
Miastenia Gravis 66, 78  
Miastenie Congenite 66  
Microangiopatie trombotiche 70  
Microdelezioni del cromosoma Y 54  
Miopatie infiammatorie 78  
Miopatie metaboliche 78  
Miotonia 78

**N**

Narcolessia 78

Neurofibromatosi tipo I 14, 62  
 Neurofibromatosi tipo II 62  
 Neuromiotonia 66  
 Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da compressione 52  
 Neuropatia sensitivo-motoria di Charcot Marie Tooth (CMT1) 52  
 Neuropatie periferiche 78  
 Neutropenia ciclica 92

## O

Oftalmoplegia esterna progressiva 53

## P

Paraganglioma 62  
 paralisi ipo/ipero/normocaliemiche 44  
 Paraparesi Spastica Ereditaria 51  
 Paraparesi spastiche 78  
 Parkinson 44, 53  
 Patologie dermatologiche su base genetica 44  
 Patologie epatiche da accumulo 28, 34  
 Patologie neurologiche/neuromuscolari ad insorgenza in età adulta 44  
 Pemfigo 14  
 Pemfigoide bolloso 14  
 Poliangeite microscopica 40, 112  
 Poliarterite nodosa 40, 112  
 Poliendocrinopatie autoimmuni 26, 34  
 Polimiosite 40, 112  
 Porpora Henoch-Schonlein ricorrente 92  
 Ptosi 55

## R

Rachitismo ipofosfatemico 55  
 Rachitismo ipofostatamico 44  
 Rachitismo vitamina D dipendente tipo I 56  
 Rachitismo vitamina D dipendente tipo II 56  
 Rene midollare a spugna 70  
 Rene policistico autosomico recessivo 70  
 retiniti pigmentose sindromiche e non sindromiche 44  
 Retinoblastoma 44, 92  
 Ritardi mentali di regioni subtelomeriche 49

**S**

- Sarcoidosi 14
- Schwannomatosi 44
- Sclerosi Laterale Amiotrofica 52, 78
- Sclerosi Sistemica 40, 112
- Sclerosi Tuberosa 14
- Sindrome 22q11.2 44
- Sindrome Cardiofaciocutanea 50
- Sindrome Cornelia de Lange 50
- Sindrome da anticorpi anti-fosfolipidi 40, 112
- Sindrome da iperaccrescimento 44
- Sindrome da pseudo-ostruzione intestinale 34
- Sindrome del Cri-Du-Chat 44
- Sindrome di Alagille 44, 50
- Sindrome di Alport 70
- Sindrome di Angelman 44, 49
- Sindrome di Apert 55
- Sindrome di Bartter 62
- Sindrome di Birt-Hogg-Dubè 44
- Sindrome di Charge 6, 44, 50
- Sindrome di Cushing 26
- Sindrome di Dent 70
- Sindrome di Di George 49
- Sindrome di Down 44, 74, 92
- Sindrome di Gilbert 55
- Sindrome di Gitelman 62
- Sindrome di Goodpasture 40, 112
- Sindrome di Gorlin 44
- Sindrome di Hajdu Cheney 50
- Sindrome di Kallmann 26, 54
- Sindrome di Kartagener 102
- Sindrome di Klinefelter 26
- Sindrome di Miller-Diecker 44
- Sindrome di Miller-Dieker 52
- Sindrome di Noonan 50
- Sindrome di Pendred 53
- Sindrome di Poland 12
- Sindrome di Prader-Willi 44, 49
- Sindrome di Rett 49



Sindrome di Rieger Axenfeld (Rieger syndrome) 51  
Sindrome di Schnitzler 40, 112  
Sindrome di Smith-Lemli-Opitz 44  
Sindrome di Smith-Magenis 44  
Sindrome di Sotos 51  
Sindrome di von Hippel-Lindau 70  
Sindrome di Weaver 51  
Sindrome di Williams 49  
Sindrome di Williams-Beuren 44  
Sindrome feocromocitoma-paraganglioma 44  
Sindrome Klinefelter 44  
Sindrome Lambert Eaton 66  
Sindrome Peutz-Jeghers 52  
Sindrome X-fragile 49  
Sindromi adrenogenitali 44  
Sindromi genetiche con predisposizione oncologiche 44  
Sindromi malformative con ritardo di crescita intrauterina 74  
Sindromi malformative con sordità 74  
sindromi neurocutanee (neurofibromatosi tipo I, neurofibromatosi tipo II, sclerosi tuberosa, swannomatosi) 44  
sindromi plurimalformative 44  
Sindromi da microduplicazioni/microdelezioni 44  
Sordità non sindromiche 53  
Sprue celiaca 28, 32, 34

## T

Trombofilia ereditaria 56  
Tubulopatie primitive 70  
Tumore di Wilms 92

## V

Vasculiti oculari 88

## W

Wolf-Hirshhorn 44







# FISIOPATOLOGIA RESPIRATORIA E RIABILITAZIONE RESPIRATORIA UNIV.

---

## **MALATTIA RARA DI PRINCIPALE INTERESSE**

Malattia di Churg-Strauss, Fibrosi Polmonare Idiopatica

---

### **PERSONALE**

Direttore  
Pierluigi Paggiaro

Biologi  
Tommaso Neri  
Maria Laura Bartoli

Tecnici di laboratorio  
Filomena Baliva

Medici specializzandi  
5

Personale medico  
Elena Bacci  
Federico L. Dente  
Barbara Vagaggini

Dottorandi  
Manuela Latorre

Borsisti/Assegnisti  
Dario Nieri

---

### **CONTATTI**

Fisiopatologia Respiratoria e Riabilitazione Respiratoria Universitaria, Dipartimento CardioToracico e Vascolare (edificio 10), Cisanello, Telefoni utili: 050 99 5365 – 050 99 5369 050 99 6948  
per appuntamenti: tel 050 99 6983 o fax 050 99 5727

---

### **APPUNTAMENTI**

Appuntamento per prima visita con impegnativa per visita e spirometria da parte del medico di medicina generale, tramite CUP (tel. 050 99 5995, agenda 7388).  
Appuntamento per controllo nell'ambulatorio dedicato alle interstiziopatie con impegnativa dello specialista per visita e spirometria con DLCO, tel. 050 99 6983 (o direttamente nell'atrio del Dipartimento CardioToracico e Vascolare), agenda 6404. Appuntamento per valutazione di soggetti con Granulomatosi eosinofila con poliangioite (sindrome di Churg-Strauss), tel. 050 99 5369

---

---

## **DESCRIZIONE SINTETICA DELLE ATTIVITÀ**

Attività di diagnostica di base con valutazione clinica e prove di funzionalità respiratoria; successivo completamento delle indagini con esecuzione di esami di imaging (in particolare TC torace) e/o di diagnostica invasiva (endoscopia toracica), se necessari, organizzati a cura del Centro. Follow-up clinico, strumentale e radiologico, oltre alla possibilità della riabilitazione respiratoria, per i pazienti affetti da interstiziopatia. Attività diagnostica con valutazione clinica, prove di funzionalità respiratoria; valutazione di gravità con test di provocazione bronchiale, valutazione della flogosi delle vie respiratorie (esame dell'espettorato indotto, misure dell'esalato e del condensato respiratorio); follow-up di malattia (soprattutto per pazienti con Granulomatosi eosinofila con poliangioite)

---

## **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

### **Strumentale**

Spirometria semplice e con valutazione della volumetria statica e della capacità di diffusione alveolo-capillare. Valutazione della tolleranza allo sforzo con test del cammino in 6 minuti e test cardiopolmonare. Test di provocazione bronchiale con mediatori chimici (metacolina). Induzione dell'espettorato indotto tramite inalazione di soluzione ipertonica. Misura di gas e mediatori nel respiro esalato e nel respiro condensato.

### **Di laboratorio**

Conta cellulare totale e differenziale su lavaggio bronco alveolare per interstiziopatie. Valutazione delle micro-particelle di varia origine su diversi fluidi biologici (BAL, sangue). Misura di cellule infiammatorie e di mediatori chimici nell'espettorato indotto. Misura di gas (NO) e di mediatori chimici nel condensato.

---

## **PUBBLICAZIONI SU MALATTIE RARE**

Novelli F, Neri T, Tavanti L, Armani C, Noce C, Falaschi F, Bartoli ML, Martino F, Palla A, Celi A, Paggiaro P. Procoagulant, tissue factor-bearing microparticles in bronchoalveolar lavage of interstitial lung disease patients: an observational study. *PLoS One* 2014;9(4):e95013.

Martini D, Baldini C, Latorre M, Giorgerini V, Sernissi F, Della Rossa A, Mosca M. Future prospects for salivary proteomics in rheumatology: the example of eosinophil granulomatosis with polyangiitis. *Clin Exp Rheumatol* 2012 Sep-Oct;30(5):810-1.

Seccia V, Fortunato S., Cristofani-Mencacci L., Dallan I., Casani A.P., Latorre M., Paggiaro P., Sellari-Franceschini S., Baldini C. Focus on audiologic impairment in Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis (EGPA). *The Laryngoscope*, in press.

Sbrana F; Loggini B; Galimberti S; Coceani M; Latorre M; Seccia V; L'Abbate S; Mosca M; Pasanis EM; Baldini C. Chronic skin lichenification as unusual presentation of eosinophilic granulomatosis with polyangiitis: case report and literature review. *Acta Reumatológica Portuguesa* OCT 2015.

Latorre M, Baldini C, Seccia V, Pepe P, Novelli F, Celi A, Bacci E, Cianchetti S, Dente FL, Bombardieri S, Paggiaro PL. Asthma Control And Airway Inflammation In Patients With Eosinophilic Granulomatosis With Polyangiitis. *J Allergy Clin Immunol in practice*, in press

---