

CENTRO DI RIFERIMENTO REGIONALE PER LA PREVENZIONE, LA DIAGNOSI E LA CURA DELLE EMOGLOBINOPATIE E DEI DISORDINI DEL METABOLISMO DEL FERRO.

Il Centro ha accumulato una lunga esperienza nel campo delle malattie rare, in particolare le patologie genetiche e acquisite del globulo rosso e del metabolismo del ferro.

Le principali patologie seguite sono:

- Talassemie (anemia mediterranea)
- Drepanocitosi (anemia falciforme, sickle cell disease)
- Emoglobinopatie
- Sferocitosi, ellissocitosi, deficit di piruvato chinasi, favismo (deficit di glucosio-6-fosfato deidrogenasi)
- Carenza di ferro, emocromatosi

Per queste patologie il Centro fornisce consulenza diretta a pazienti di qualsiasi età, indiretta alle strutture della regione Piemonte e in ambito italiano ed internazionale. E' parte attiva delle principali reti internazionali per patologia, in particolare delle Reti europee per malattie rare (ERN).

La presa in carico pone al centro l'individuo e lo segue con un approccio multidisciplinare lungo l'età pediatrica, di transizione e dell'adulto. L'attività clinica di diagnosi, assistenza e cura è intimamente connessa a quella di ricerca. Per le patologie di cui è esperto, il Centro collabora con i principali gruppi di ricerca nel mondo allo sviluppo di nuove terapie per le malattie rare. Attualmente (2016-2018) sono attive nel Centro alcune sperimentazioni cliniche su induttori della produzione di emoglobina e i chelanti del ferro.

Il Centro conduce direttamente il programma di prevenzione e diagnosi prenatale, fornendo consulenza genetica ai singoli portatori e alle coppie a rischio di emoglobinopatie e, in collaborazione col Servizio di Genetica, per le altre malattie rare di competenza.

Il Centro è dotato di avanzati strumenti diagnostici non invasivi, quali biosusciometria magnetica (SQUID) per la quantificazione del ferro ed elastometria (FIBROSCAN) per la valutazione della fibrosi epatica e, in collaborazione con la Radiologia, la quantificazione del ferro cardiaco su immagini di Risonanza Magnetica (T2*).

Personale amministrativo:

Aura ROSSO
Marco SALAMONE

Personale medico:

Carmen Maria GAGLIOTI
Filomena LONGO
Claudio MONTANARI
Vincenzo VOI

Personale infermieristico:

Sabrina ASCRIZZI
Alice BECCARIA
Milena BONOME

Luisa BORGABELLO
Giuseppina CAPRINO
Lusi PAPPALARDO
Teresa PRONESTI
Serena RANIERO
Vera VENTURINI