

Alla Struttura Complessa L.S.R. Area Trapiantologica – UOC - Laboratorio Genetica - Trapiantologia e Malattie Cardiovascolari afferiscono:

- Il Centro clinico ambulatoriale con personale medico specializzato in cardiologia, genetica e anatomia patologica, e personale infermieristico ed amministrativo per l'organizzazione dei percorsi malattia
- Il Centro di diagnostica molecolare con personale medico, genetisti, biologi, tecnici di laboratorio
- Il Centro di patologia cardiovascolare e dei trapianti con personale medico specializzato in anatomia patologica e tecnici di laboratorio.

Il Centro dispone di :

Ambulatori per l'attività clinica dove vengono erogate le seguenti prestazioni:

- Visita di genetica medica
- Consulenza genetica pre e post-test
- Visita Cardiologica, ECG, Ecocardiogramma
- Prelievi venosi periferici
- Visite multidisciplinari

Laboratorio di genetica molecolare dove vengono eseguiti i test genetici.

Laboratorio di patologia cardiovascolare e dei trapianti dove vengono allestite e refertate le biopsie diagnostiche.

Il Personale Sanitario non svolge attività libero-professionale intramoenia

Come Contattarci

Segreteria di Direzione
Tel. 0382.501487

Segreteria - Per Informazioni o Prenotazioni
Tel. 0382.501206/501486/503127

Fax 0382.501893

Email
info.marfan@smatteo.pv.it
geneticadelcancro@smatteo.pv.it
info.cardiomiopatie@smatteo.pv.it
malattiegenetiche@smatteo.pv.it
info.fabry@smatteo.pv.it

Parlaci di noi

La Fondazione effettua rilevazioni a campione di *Customer Satisfaction*, perché ritiene importante monitorare il gradimento degli Utenti rispetto i servizi offerti.

L'Ufficio relazioni con il Pubblico è a sua disposizione per segnalazioni, encomi, reclami, suggerimenti e richieste di informazioni.

Dal Lunedì al Venerdì
Dalle ore 08.30 alle ore 16.00
Tel. 0382 503032 Fax 0382 501871
E-mail: urp@smatteo.pv.it

Carta di Accoglienza per pazienti e loro familiari

**U.O.C. LABORATORIO DI
GENETICA – TRAPIANTOLOGIA
E MALATTIE
CARDIOVASCOLARI**
Dipartimento di Scienze Mediche e
Malattie Infettive

Direttore: Prof.ssa Eloisa Arbustini

Sede: Padiglione n. 4



Fondazione IRCCS
Policlinico San Matteo

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

Gentile Signora, Gentile Signore,
nel darle il benvenuto presso la nostra Struttura,
il Personale Sanitario ritiene opportuno fornirle
alcune informazioni che le saranno utili durante la
sua permanenza in Fondazione.

L'Équipe che si prenderà cura di lei

Direttore

Prof.ssa Eloisa Arbustini
Cardiologia – Genetica – Anatomia Patologica

Personale di segreteria

Sig.ra Micaela Rossanigo (PDTA)
Sig.ra Anna Maria Tripi (PDTA)
Dott.ssa Chiara Barbaglia (PDTA e Segreteria di Direzione)

Infermieri Professionali

Sig.ra Manuela Badulli
Sig. Domenico Pizzino
Sig.ra Ondina Zampar

Attività Clinica

Prof.ssa Eloisa Arbustini
Dr.ssa Alessandra Serio
Ricerca clinica
Dr. Alessandro Di Toro
Dr. Lorenzo Paolo Giuliani

Genetica e Diagnostica Molecolare

Prof.ssa Eloisa Arbustini
Dr.ssa Maurizia Grasso
Dr.ssa Eliana Disabella
Dr.ssa Marilena Tagliani
TSLB Andrea Pilotto
TSLB Maria Dicuonzo

Patologia Cardiovascolare

Prof.ssa Eloisa Arbustini
TSLB Monica Concardi

Professionisti in Formazione e Ricerca

Presso la Struttura operano medici, biotecnologi, biologi,
tecnici di laboratorio e sonografia, ingegneri bioinformatici
che affiancano e coadiuvano i Dirigenti Medici e Biologi
nell'attività di ricerca traslazionale.

Che cosa facciamo

Attività clinica

L'attività si svolge in ambito ambulatoriale e comprende percorsi diagnostici multidisciplinari organizzati su programmi malattia-specifici, con visita di genetica medica, consulenza genetica pre-test, test genetico e consulenza genetica post-test. L'attività si rivolge a pazienti e famiglie con sospetta o accertata malattia genetica: diagnostica e presa in carico per gestione clinica. I test genetici sono condotti secondo le indicazioni ed i metodi indicati dalle linee guida e dalle normative regionali e nazionali. Il centro partecipa a controlli di qualità nazionali (ISS) e Regionali. Patologie Principali: Malattie genetiche cardiovascolari: aneurismatiche (S. di Marfan, S. di Loeys-Dietz, S. di Ehlers Danlos); cardiomiopatie idiopatiche ereditarie, malattie sistemiche con coinvolgimento miocardico (mitocondriopatie e malattie lisosomiali). Malattie non cardiovascolari, incluse quelle oncologiche su base genetica. Per la patologia cardiovascolare e dei trapianti di organi toracici, l'attività comprende: la diagnostica bioptica delle cardiomiopatie e dei cuori e di polmoni trapiantati (tecniche convenzionali, ultrastrutturali e immunoistochimiche).

Aree di Eccellenza:

Malattie genetiche cardiovascolari: aneurismatiche (Sindrome di Marfan, Sindrome di Loeys-Dietz, Sindromi di Ehlers Danlos, ed altre); cardiomiopatie isolate e in contesti sindromici. Centro di Riferimento: Malattie Rare della Regione Lombardia ed Istituto Superiore di Sanità (www.orpha.net e www.malattiarare.marionegri.it). Per la genetica del carcinoma mammario - PDTA multidisciplinare, secondo direttive [EUSOMA – European Society of Breast Cancer Specialists](#) – Ultima Breast Center Certification: Luglio 2017.

Ricerca Scientifica

L'attività di ricerca è traslazionale; introduce nella pratica clinica nuovi percorsi diagnostici e terapeutici (PDTA) mediante trasferimento delle nuove conoscenze cliniche, genetico-molecolari e patologiche derivate dalla ricerca con lo scopo di migliorare i percorsi diagnostici ed adottare le terapie più appropriate ed avanzate. La ricerca è sostenuta da fondi ottenuti da istituzioni pubbliche e private (Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Regione Lombardia, Unione Europea, INSERM, Leduc Foundation, Telethon, Fondazioni BRE e Cariplo). Il Centro partecipa alle reti ERN (European Reference Network) per le malattie aneurismatiche e cardiomiopatie ereditarie. I prodotti della ricerca sono pubblicati su riviste scientifiche indicizzate con Impact Factor.

Attività formativa

Il personale del centro svolge attività formativa nell'ambito del Corso di Laurea "Tecnico di Laboratorio Biomedico", Università di Pavia. Accoglie periodicamente residents (laureandi, specializzandi) da altre università nazionali ed internazionali. Organizza periodicamente convegni per pazienti e famiglie con malattie genetiche cardiovascolari.

L'Unità Operativa

Il Laboratorio Genetica - Trapiantologia e Malattie Cardiovascolari (Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari) è una unità operativa complessa ad elevata specializzazione riconosciuta centro di eccellenza dell'Ente con delibera n. 0080/CdA 26.04.2007 della Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo.

Integra l'attività di tre specializzazioni disciplinari: la Genetica clinica e molecolare, la Cardiologia clinica orientata alle malattie genetiche cardiovascolari e la Patologia Cardiovascolare ed opera con modalità multidisciplinare all'interno dell'ente.

Alla struttura si rivolgono le persone affette da malattie genetiche (cardiovascolari e non, neoplasie eredo-familiari, sindromi rare e complesse su base genetica), o a rischio di sviluppare o trasmettere queste malattie.

Le attività del Centro si differenziano da quelle delle altre specialità cliniche in quanto si rivolgono non solo al singolo paziente ma anche ai suoi parenti sia con problemi clinici già manifesti, che a rischio di sviluppare la malattia nel corso della loro vita e di trasmettere la propria malattia alla progenie. La maggior parte delle malattie genetiche cardiovascolari infatti ha una comparsa clinica età-dipendente.

La vision è la centralità del paziente e della sua famiglia nel percorso clinico, che è quindi specifico e diverso per le diverse malattie. L'attività del Centro si rivolge all'intera famiglia nella costruzione di un percorso unitario, che va dal sospetto clinico alla diagnosi clinica e genetica fino alla gestione terapeutica e al supporto informativo-educazionale.

L'obiettivo del Centro è quello di fornire ai pazienti e alle loro famiglie percorsi diagnostici, monitoraggio e terapia che centralizzino il paziente e la sua famiglia, includendo nei percorsi diagnostici terapeutici assistenziali (PDTA) malattia-specifici tutte le valutazioni e i test appropriati per il raggiungimento di diagnosi specifiche e per i trattamenti più appropriati.

Collabora con tutte le UO dell'ente, con Enti nazionali ed internazionali, con i quali mantiene un rapporto continuativo al fine di collaborazione, confronto, aggiornamento e verifica nel merito delle patologie di pertinenza.