la gemma rara ONLUS

Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

MALATTIE RARE A VARESE

GUIDA AI SERVIZI

www.malattierarevarese.it

MALATTIE RARE A VARESE
GUIDA AI SERVIZI

www.malattierarevarese.it

Pubblicato grazie a

la gemma rara onlus

la gemma rara ONLUS
Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

A cura di

Tania Cavretti
Paola Granata
Lara Turroni

Associazione la gemma rara Onlus

Sede legale
Via Dandolo 5, 21100 Varese

Sede operativa
SMeL Citogenetica e Genetica Medica
ASST Sette Laghi, Varese
Tel. 0332 393007
segreteria@lagemmarara.org
www.lagemmarara.org

Codice fiscale 95060900123
IBAN IT57W0303210800010000001925

INDICE

RINGRAZIAMENTI pag. 5

PRESENTAZIONE DELL'ASSOCIAZIONE » 7

INTRODUZIONE » 9

AMORE E FRAGILITÀ » 11
Essere genitori di un figlio con Sindrome di Down

PRESIDI DI RETE PER LE MALATTIE RARE in provincia di Varese » 13

ASSOCIAZIONI MALATTIE RARE presenti in provincia di Varese » 18

LA DIAGNOSI DI MALATTIA RARA
Come affrontare il percorso diagnostico per le malattie genetiche rare » 21
- S.S.D. SMeL SPECIALIZZATO IN CITOGENETICA E GENETICA MEDICA » 21
  ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese
- DOVE ESEGUIRE TEST GENETICI CON IL SISTEMA SANITARIO NAZIONALE IN PROVINCIA DI VARESE? » 23

LA SINDROME DI DOWN » 25
Trisomia del Cromosoma 21
- AMBULATORIO FOLLOW-UP SINDROME DI DOWN » 25
  ASST Sette Laghi - Ospedale Filippo Del Ponte
- ASSOCIAZIONI SINDROME DI DOWN » 26

AUTISMO » 27
- STRUTTURA COMPLESSA di NEUROPSICHIATRIA dell'INFANZIA e ADOLESCENZA » 27
  ASST Sette Laghi - Ospedale Filippo Del Ponte
- UNITÀ OPERATIVA di NEUROPSICHIATRIA dell'INFANZIA e ADOLESCENZA » 29
  ASST Valle Olona - Ospedale S. Antonio - Gallarate
- INTERVENTI DI ATS INSUBRIA PER LE PERSONE CON DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO » 30
- L'AUTISMO E LA FAMIGLIA » 31
- ASSOCIAZIONI E STRUTTURE DI RIFERIMENTO PER L'AUTISMO » 32

IPOACUSIA CONGENITA » 35
- S.S.D. AUDIOVESTIBOLOGIA » 35
  ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese
- ASSOCIAZIONI PER IPOACUSIA CONGENITA E NON UDENTI » 37

ACCOGLIENZA MEDICA INCLUSIVA per le persone con disabilità pag. 38
- PROGETTO DAMA » 38
  ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese

ASSISTENZA ALLE MALATTIE RARE IN ATS INSUBRIA » 41
Provincia di Varese
- FORNITURA DI FARMACI / DISPOSITIVI MEDICI / PRODOTTI DIETETICI » 41
- NUTRIZIONE ARTIFICIALE DOMICILIARE » 41
- OSSIGENO TERAPIA DOMICILIARE A LUNGO TERMINE » 42
- ASSISTENZA DOMICILIARE INTEGRATA - ADI » 42
- ESENZIONE E30-E40 dalla spesa farmaceutica per cittadini assistiti affetti da patologia cronica o malattia rara » 42
- SEDI DISTRETTUALI ASST SETTE LAGHI » 43
- SEDI DISTRETTUALI ASST VALLE OLONA » 46

SERVIZI SOCIALI E SPORTELLI PER LE MALATTIE RARE » 49
- SERVIZI SOCIALI OSPEDALIERI » 49
- SERVIZI SOCIALI TERRITORIALI » 50
- SPORTELLI INFORMATIVI LOMBARDI PER LA DISABILITÀ » 50
- STRUTTURE DI OSPITALITÀ » 51

LO SPORT E LE MALATTIE RARE » 52
- LE OPPORTUNITÀ IN PROVINCIA DI VARESE » 52
- ASSOCIAZIONI SPORTIVE PER DISABILI » 53

SITI WEB DI INTERESSE » 59

RINGRAZIAMENTI

Si ringraziano la Fondazione Unione Banche Italiane per Varese onlus, UBI Banca ed il quotidiano La Provincia di Varese per aver reso possibile la realizzazione del progetto.
Ringraziamo la ASST Sette Laghi ed il Comune di Varese per il Patrocinio e la collaborazione e la Società Italiana di Genetica Umana SIGU per il Patrocinio.

Un grazie anche agli autori dei testi per i loro personali contributi relativi alle realtà mediche e sociali riportate, ai volontari della associazione "la gemma rara" per il loro prezioso lavoro di ricerca e di raccolta di informazioni ed a tutti coloro che, con suggerimenti e consigli, hanno contribuito alla stesura di questa Guida.

la gemma rara ONLUS
Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

la gemma rara ONLUS
Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

L'opera umana più bella è di essere utile al prossimo

Sofocle, Edipo Re

PRESENTAZIONE DELL'ASSOCIAZIONE

Le malattie genetiche colpiscono il 3% dei nati e riguardano, in Italia, un milione e mezzo di persone e circa 200 nati ogni anno nella sola provincia di Varese.
Le persone colpite da malattie genetiche rare devono affrontare un percorso diagnostico complesso e difficile.
Questo è stato il punto di partenza della gemma rara, nata nel 2007 per aiutare persone e famiglie con malattia genetica nell'affrontare la loro realtà.
La gemma rara svolge, in ambito medico, una costante attività di ausilio dedicata all'Unità Operativa SMeL Citogenetica e Genetica Medica della ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo di Varese, sostenendo contratti per figure professionali specializzate ed incrementando l'attività diagnostica con strumentazioni e tecnologie di indagine di ultima generazione.
L'intervento dell'associazione consente, in tal modo, di soddisfare il sempre crescente numero di richieste per visite genetiche, consulenze e test genetici, definendo una diagnosi causale in tempi accettabili per un sempre maggior numero di pazienti e per le loro famiglie.

www.lagemmarara.org

la gemma rara ONLUS
Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

INTRODUZIONE

Questa guida alle malattie rare nella provincia di Varese è stata creata dall'associazione "la gemma rara" per agevolare le persone affette da una patologia genetica rara nel rintracciare con facilità le informazioni di carattere medico e sociale relative alle realtà presenti sul territorio della provincia di Varese.
Abbiamo, quindi, pensato di riportare in questo contesto i principali riferimenti presenti sul territorio, in ambito malattie rare, indicando ai pazienti ed alle loro famiglie quanto possa essere di utilità per il raggiungimento di una chiara e delineata definizione della propria condizione e di uno stato di benessere e qualità di vita soddisfacenti.
Non abbiamo creato nulla di nuovo, tutte le informazioni sono presenti in siti web dedicati ed ogni fonte è citata e fruibile, semplicemente abbiamo voluto riunire in un unico contesto di rapida ed agevole consultazione, ciò che una persona o una famiglia con malattia rara dovrebbe e vorrebbe sapere in breve tempo.
Sono qui riportati:

- I Presidi di Rete, ovvero i centri di riferimento regionali per malattie rare
- I codici di esenzione delle malattie rare
- Le realtà mediche ed i servizi dedicati ed attivi nei presidi ospedalieri delle ASST Sette Laghi e Valle Olona
- Gli sportelli di informazione
- Le modalità di richiesta di farmaci orfani, dispositivi sanitari, assistenza domiciliare
- I progetti avviati nell'ambito della ATS dell'Insubria
- Le associazioni di pazienti / famiglie
- Le associazioni sportive
- I siti web di interesse

Sono stati riservati, nella Guida, particolari capitoli alla Sindrome di Down, ad Autismo e ad Ipoacusia congenita perché nella realtà territoriale della provincia di Varese sono attivi progetti specifici e sono presenti servizi ed eccellenze dedicati.

Le informazioni contenute in questa guida si riferiscono alle realtà di maggiore rilievo nella provincia di Varese e sono aggiornate alla data del 31 Gennaio 2017.

Ci scusiamo se qualche cosa è sfuggita alla nostra ricerca e preghiamo chiunque volesse apportare nuove segnalazioni da inserire nei futuri aggiornamenti, di riferire all'indirizzo

segreteria@lagemmarara.org

Questa Guida non vuole essere soltanto un manuale di consultazione o un semplice recipiente di informazioni. Desideriamo comunicare ai pazienti, alle loro famiglie ed anche alle persone che vivono lontane dall'esperienza della malattia rara, che dietro ad ogni parola c'è l'amore di tutti coloro che operano.

Vogliamo aprire con la voce di una mamma: il suo racconto ci parla della malattia anche come di una grande opportunità e va dritto al cuore.

AMORE E FRAGILITÀ

ESSERE GENITORI DI UN FIGLIO CON SINDROME DI DOWN

Ognuno di noi è un'esistenza minore
nell'insieme della specie,
ma la nostra sensibilità è
una lente di ingrandimento
rivolta all'interno e
per questo ci vediamo più grandi.

Josef M. Espinàs in "Il tuo nome è Olga. Lettere a mia figlia handicappata"

Foto di Carlo Meazza, 2009
per concessione di Giovanna Brebbia

Essere genitori è un ruolo, estremamente coinvolgente, appassionante e difficile. Mette alla prova la nostra capacità di amare, le nostre forze e le nostre fragilità. Ogni figlio che nasce è diverso, come tutti noi, siamo unici e irripetibili. Guardiamo i nostri figli e vediamo in loro il futuro, il nostro futuro ma soprattutto il loro. Quale genitore non vorrebbe per il proprio figlio il meglio che la vita può offrire?È naturale.
Nessun genitore vorrebbe porre dei limiti al figlio che compie i primi passi nel cammino della propria esistenza. Immediatamente, appena nasce, anzi ancora prima della nascita, già intravede il suo futuro.
Eppure nel caso in cui ci troviamo davanti a figli "speciali", noi genitori percepiamo questi limiti.
E allora gli atteggiamenti possono essere diversi.
Accettiamo con grande amore questo figlio con i suoi limiti, oppure ci ribelliamo immediatamente.
Non accettiamo questi limiti, a volte palesi e a volte più nascosti.
Ci ribelliamo con tutte le nostre forze e non crediamo a chi non vuole darci delle speranze di potere modificare un futuro che potrebbe sembrare scontato.
Allora diventiamo genitori "invasivi", genitori che cercano di ottenere situazioni a volte impensabili, lontane dalle realtà usuali.
Ed è qui che la nostra forza, o al contrario la nostra fragilità, viene messa alla prova. Ho avuto modo di conoscere negli ultimi anni genitori che hanno lottato, davvero lottato per ottenere un presente e un futuro accettabile, dignitoso per il proprio figlio disabile, a volte in situazione di grave disabilità. Sono riusciti a non perdere quella speranza che a volte, anche in buona fede, viene negata.

È la stessa speranza che alimenta una grande forza, una forza indispensabile per smontare credenze a volte assurde e non vere.
Sono genitori che non hanno voluto credere, come era stato detto loro, che tutto era inutile e che ogni sforzo avrebbe alimentato solo illusioni.
Molte cose sono cambiate dal 1959, quando il padre della genetica moderna, Jerome Lejeune, dichiarò al mondo che la Sindrome di Down ha un'eziologia genetica. Una svolta epocale, una svolta che ha prodotto, soprattutto negli ultimi anni, un cambiamento culturale verso le persone con Sindrome di Down.
Le potenzialità di ciascuno non sono sempre evidenti. Vanno ricercate con cura, avvalendosi della passione educativa di molti professionisti attivi nel settore scolastico e socio-sanitario, senza trascurare la famiglia, risorsa insostituibile e puntando sul sapere scientifico perché continui la ricerca di nuovi orizzonti.
Ricordo ancora quella notte, quando il Pediatra di turno mi si è avvicinato con occhi tristi, dicendo:
"Mi dispiace, devo dirti che tua figlia è Down".
"Grazie – ho riposto – lo sapevo già, non dispiacerti, il cammino sarà lungo e difficile, ma ce la faremo".
Fu il Parroco del mio rione, Don Cesare, che mi indicò, pochi giorni dopo, che forse sarebbe stato utile affidare la mia bambina ad un esperto fisiatra, dello stesso rione e di sua conoscenza, per intraprendere un ciclo di psicomotricità e per avere ulteriori indicazioni su come procedere in questo "lungo e difficile cammino".
Da qui è iniziata la nostra avventura, perché di questo si tratta, un'avventura ricca di sorprese, a volte difficoltà come in ogni percorso educativo, gioie immense come in ogni rapporto genitoriale, a volte ostacoli che richiedono grande forza e fiducia. Come in ogni avventura, ciò che ci ha sorpreso è stata la bellezza inattesa di questo viaggio intrapreso verso un territorio sconosciuto, che a poco a poco ci ha affascinato per quella straordinaria unicità che ogni figlio rappresenta.

Giovanna Brebbia

Giovanna Brebbia, Medico Chirurgo, ha organizzato a Varese, dal 2009 ad oggi, quattro convegni dedicati alla Sindrome di Down in collaborazione con l'Università degli Studi dell'Insubria.

PRESIDI DI RETE PER LE MALATTIE RARE
IN PROVINCIA DI VARESE

I Presidi della Rete sono centri di documentata esperienza in attività diagnostica e terapeutica specifica per le malattie rare, con adeguata dotazione di servizi per l'emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare.
Nelle tabelle a seguire sono riportati, in ordine di Codice di Esenzione della malattia, le patologie ed i Presidi di Rete presenti in provincia di Varese, nelle ASST Sette Laghi e Valle Olona.

RETE REGIONALE PER LA SORVEGLIANZA, LA DIAGNOSI, LA TERAPIA DELLE MALATTIE RARE

REGISTRO DEI PRESIDI - REGIONE LOMBARDIA

Centro di Coordinamento Rete Regionale Malattie Rare

malattierare.marionegri.it

Malattie Rare e Presidi di Rete
ASST SETTE LAGHI

Ospedale di Circolo e Fond. Macchi di Varese

Viale L. Borri, 57 - 21100 Varese (VA) - Tel. Centralino 0332 278111

n°	Codice Esenzione	Malattia rara	Riferimento per età			Reparto	Contatto Telefonico
			N	P	A		
1	RC0170	RACHITISMO IPOFOSFATEMICO VITAMINA D RESISTENTE			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
2	RCG010	IPERALDOSTERONISMI PRIMITIVI			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
3	RCG070	ALTERAZIONI CONGENITE DEL METABOLISMO DELLE LIPOPROTEINE			✓	UO Medicina Gen. I-Amb. Dislipidemie	0332-278828
4	RD0020	EMOGLOBINURIA PAROSSISTICA NOTTURNA			✓	US Ematologia	0332-393648
5	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA			✓	SC Neurologia e Stroke Unit	0332-278427
6	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA			✓	SC Neurologia e Stroke Unit	0332-278427

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

7	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI		✓		Neurologia Ambulatorio Epilettologia	0332-278427
8	RF0140	WEST SINDROME DI			✓	Neurologia Ambulatorio Epilettologia	0332-278427
9	RF0150	NARCOLESSIA			✓	Neurologia Ambulatorio Epilettologia	0332-278427
10	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME DI			✓	SC Neurologia e Stroke Unit	0332-278427
11	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE			✓	SC Neurologia e Stroke Unit	0332-278427
12	RFG060	NEUROPATIE EREDITARIE			✓	SC Neurologia e Stroke Unit	0332-278427
13	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
14	RG0060	GOODPASTURE SINDROME DI			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
15	RJ0010	DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
16	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
17	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
18	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI			✓	UO Endocrinologia	0332-93173 0332-278561
19	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI			✓	UO Oculistica	0332-278424
20	RN1360	ALPORT SINDROME DI			✓	UO Nefrologia e Dialisi	0332-278300
21	RNG080	SINDROMI DA ANEUPLOIDIA CROMOSOMICA	✓	✓	✓	SSD-SMeL Citogenetica e Genetica Medica	0332-393007
22	RNG090	SINDROMI DA DUPLICAZIONE/DEFICIENZA CROMOSOMICA	✓	✓	✓	SSD-SMeL Citogenetica e Genetica Medica	0332-393007
23	RNG100	ALTRE ANOMALIE CONGENITE MULTIPLE CON RITARDO MENTALE	✓	✓	✓	SSD-SMeL Citogenetica e Genetica Medica	0332-393007

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

Ospedale F. Del Ponte di Varese

Via Del Ponte, 19 - 21100 Varese (VA) - Tel. Centralino 0332 299111

n°	Codice Esenzione	Malattia rara	Riferimento per età			Reparto	Contatto Telefonico
			N	P	A		
1	RBG010	NEUROFIBROMATOSI		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
2	RC0020	KALLMANN SINDROME		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
3	RC0040	PUBERTÀ PRECOCE IDIOPATICA		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
4	RCG020	SINDROMI ADRENOGENITALI CONGENITE		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
5	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA		✓		Clinica Pediatrica	0332-299231
6	RDG030	PIASTRINOPATIE EREDITARIE		✓		Clinica Pediatrica	0332-299231
7	RDG040	TROMBOCITOPENIE PRIMARIE EREDITARIE		✓		Clinica Pediatrica	0332-299231
8	RF0130	LENNOX GASTAUT SINDROME DI		✓		Neuropsichiatria Infantile	0332-299410
9	RF0140	WEST SINDROME DI		✓		Neuropsichiatria Infantile	0332-299410
10	RF0150	NARCOLESSIA		✓		Neuropsichiatria Infantile	0332-299410
11	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI		✓		Clinica Pediatrica	0332-299231
12	RN0680	TURNER SINDROME DI		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
13	RN0690	KLINEFELTER SINDROME DI		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
14	RN1310	PRADER-WILLI SINDROME DI		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
15	RN1380	BARDET-BIEDL SINDROME DI		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231
16	RP0050	APNEA INFANTILE		✓		Pediatria Amb. Auxoendocrinologia	0332-299231

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

Ospedale Galmarini di Tradate

Piazzale A. Zanaboni, 1 - 21049 Tradate (VA) - Tel. Centralino 0331 817111

n°	Codice Esenzione	Malattia rara	Riferimento per età			Reparto	Contatto Telefonico
			N	P	A		
1	RDG010	ANEMIE EREDITARIE		✓		SC Pediatria	0331-817416
2	RG0040	KAWASAKI SINDROME DI		✓		SC Pediatria	0331-817416

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

Malattie Rare e Presidi di Rete
ASST VALLE OLONA

Ospedale di Busto Arsizio

Via A. da Brescia, 1 - 21052 Busto Arsizio (VA) - Tel. Centralino 0331 699111

n°	Codice Esenzione	Malattia rara	Riferimento per età			Reparto	Contatto Telefonico
			N	P	A		
1	RDG010	ANEMIE EREDITARIE			✓	SC Oncologia Medica	0331-699295
2	RG0010	ENOCARDITE REUMATICA		✓	✓	SC Pediatria	0331-699369
3	RG0020	POLIANGIOITE MICROSCOPICA			✓	SC Nefrologia e Dialisi	0331-699567
4	RG0050	CHURG-STRAUSS SINDROME DI			✓	SC Nefrologia e Dialisi	0331-699567
5	RG0070	GRANULOMATOSI DI WEGENER			✓	SC Nefrologia e Dialisi	0331-699567
6	RN0250	RENE CON MIDOLLARE A SPUGNA			✓	SC Nefrologia e Dialisi	0331-699567

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

Ospedale S. Antonio Abate di Gallarate

Via Pastori, 4 - 21013 Gallarate (VA) - Tel. Centralino 0331 751111

n°	Codice Esenzione	Malattia rara	Riferimento per età			Reparto	Contatto Telefonico
			N	P	A		
1	RF0100	SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA			✓	UO Neurologia	0331-751332
2	RF0110	SCLEROSI LATERALE PRIMARIA			✓	UO Neurologia	0331-751332
3	RF0170	STEELE-RICHARDSON-OLSZEWSKI SINDROME			✓	UO Neurologia	0331-751332
4	RF0180	POLINEUROPATIA CRONICA INFIAMMATORIA DEMIELINIZZANTE			✓	UO Neurologia	0331-751332

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

Ospedale di Saronno

P.le Borella, 1 - 21047 Saronno (VA) - Tel. Centralino 02 96131

n°	Codice Esenzione	Malattia rara	Riferimento per età			Reparto	Contatto Telefonico
			N	P	A		
1	RC0110	CRIOGLOBULINEMIA MISTA			✓	SC Medicina Interna Centro Reumatologico	02-9613370
2	RD0040	NEUTROPENIA CICLICA			✓	SC Oncologia Medica	02-9613259
3	RG0080	ARTERITE A CELLULE GIGANTI			✓	SC Medicina Interna Centro Reumatologico	02-9613370
4	RJ0020	FIBROSI RETROPERITONEALE			✓	SS Urologia	02-9613324
5	RMG010	CONNETTIVITI INDIFFERENZIATE			✓	SS Immunoreumatologia	02-9613293

Legenda: N = Neonatale - P = Pediatrica - A = Adulta

ASSOCIAZIONI MALATTIE RARE
PRESENTI IN PROVINCIA DI VARESE

Elenco delle associazioni dedicate alle Malattie Rare presenti nel territorio della provincia di Varese (in ordine alfabetico per nome della patologia)

Aimen 1 e 2 Onlus
Associazione Italiana neoplasie endocrine multiple di tipo 1 e 2

Via Piave, 14 - 21040 Caronno Varesino (VA)
Tel. 0342 218807
Cell. 347 4561588
www.aimen.it
aimento@libero.it

Anomalie Congenite Multiple con Ritardo Mentale
Associazione la gemma rara Onlus

Presso S.S.D SMeL Citogenetica e Genetica Medica
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese
Viale Borri, 57 - 21100 Varese
Tel. 0332 393007
Sede Legale: Via Dandolo, 5 - 21100 Varese
www.lagemmarara.org
segreteria@lagemmarara.org

Crioglobulinemie
ALCRI - Associazione Italiana per la Lotta contro le Crioglobulinemie

Centro di riferimento Ospedale di Circolo di Busto Arsizio
Piazzale Borella, 1 - 21047 Saronno (VA)
Tel. 02 9613293
www.alcri.it
medicina.saronno@aobusto.it

Malformazione di Arnold-Chiari
Associazione Italiana Malformazione di Arnold-Chiari Child AIMA – CHILD Onlus

Via Arezzo, 19 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331 624188
www.arnold-chiari.it
segreteria@arnold-chiari.it

Mielomeningocele
Associazione Varesina per il Mielomeningocele

Via Monterosa, 28 - 21100 Varese
Tel. 0332 240192
www.avmmc.it
info@avmmc.it

Sindromi da Aneuploidia Cromosomica
Associazione la gemma rara Onlus

Presso S.S.D SMeL Citogenetica e Genetica Medica
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese
Viale Borri, 57 - 21100 Varese
Tel. 0332 393007
Sede Legale: Via Dandolo, 5 - 21100 Varese
www.lagemmarara.org
segreteria@lagemmarara.org

Sindrome di Beckwith-Wiedemann Onlus
AIBWS - Associazione Italiana Sindrome di Beckwith-Wiedemann Onlus

Piazza Turati, 3 - 20129 Vergiate (VA)
Tel. 345 3121850
www.aibws.org
info@aibws.org

Sindromi da Duplicazione/Deficienza Cromosomica CNVs
Associazione la gemma rara Onlus

Presso S.S.D SMeL Citogenetica e Genetica Medica
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese
Viale Borri, 57 - 21100 Varese
Tel. 0332 393007
Sede Legale: Via Dandolo, 5 - 21100 Varese
www.lagemmarara.org
segreteria@lagemmarara.org

Sindrome McCune-Albright

EAMAS -Associazione Europea Amici della Sindrome McCune-Albright

Via Borgovecchio, 25 - 10041 Carignano (To)
Tel. 011 9697258
www.eamas.net
info@eamas.net
per la Provincia di Varese e Lombardia:
dalferro@eamas.net

Sindrome di Phelan-McDermid

AISPHEM - Associazione Italiana per la Sindrome di Phelan-McDermid

Via Don Rocco Colombo, 21 - 21040 Carnago (VA)
Tel. 340 4921462
www.aisphem.it
presidenza@aisphem.it

LA DIAGNOSI DI MALATTIA RARA

COME AFFRONTARE IL PERCORSO DIAGNOSTICO PER LE MALATTIE GENETICHE RARE A VARESE

Quale è il primo passo medico che un paziente o i genitori devono compiere in caso di sospetta patologia genetica?

La risposta a questa prima, basilare domanda è: **ACCEDERE AD UNA VISITA GENETICA** per **INDIVIDUARE LA CAUSA GENETICA** della malattia.

La causa, cioè il danno genetico alla base della patologia, darà il nome alla patologia stessa ed introdurrà il paziente in un iter terapeutico mirato.

È possibile compiere questo primo passo restando nel nostro territorio provinciale?

Sì. All'Ospedale di Circolo di Varese esiste una struttura dedicata alla diagnosi delle malattie genetiche rare:

S.S.D. SMeL SPECIALIZZATO IN CITOGENETICA E GENETICA MEDICA

ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese

Tel. 0332 393060
Fax 0332 393807
www.ospedalivarese.net/uo/geneticassd
Responsabile: Dr Rosario Casalone
rosario.casalone@asst-settelaghi.it

Struttura di primo riferimento per le persone e le famiglie con sospetta diagnosi di malattia genetica.

SERVIZI EROGATI

Ambulatorio di Genetica Medica - Padiglione 8 Santa Maria

Vi si effettuano visite genetiche e dismorfologiche, inquadramento clinico delle malattie a base genetica sia in epoca postnatale che prenatale, consulenze genetiche pre e post test, valutazioni familiari e definizione dei rischi di ricorrenza, consulenze terapeutiche e follow-up clinici; sono previsti interventi di emergenza in situazioni di particolare urgenza (es. gravidanza in corso). La visita genetica è un atto medico strutturato ed articolato, che prevede la visita del paziente, la ricostruzione

dell'albero genealogico, la presa in visione della documentazione clinica del paziente e di familiari eventualmente affetti. In alcuni casi potrebbe rendersi necessario porre in atto più incontri per meglio delineare il percorso diagnostico ed individuare la via più breve ed efficace nell'ottenere una diagnosi.

Modalità di accesso
Appuntamento telefonico
Tel. 0332 393060 (segreteria SMeL Genetica) dalle 12.30 alle 15,00, dal Lunedì al Venerdì

Accettazione
Agli sportelli del Centro Prelievi, Padiglione 8 Santa Maria, nel giorno dell'appuntamento, con tessera sanitaria e impegnativa per visita genetica del medico di base o specialista. Il pagamento del ticket relativo alla visita genetica viene effettuato contestualmente all'accettazione.

Laboratorio di Citogenetica e Biologia Molecolare – Padiglione Day Center, 1° Piano

Vi si effettuano test di citogenetica classica, di citogenetica molecolare e test molecolari mirati alla individuazione di varianti cromosomiche, genomiche e geniche correlate a malattie genetiche rare. In caso di patologie il cui test diagnostico non sia disponibile in sede, il campione ematico viene inviato ad altro laboratorio.

Attività di studio e di ricerca scientifica

Presso SMeL Genetica di Varese sono avviati studi relativi alla identificazione di nuove varianti genomiche e geniche causative o predisponenti in ambito di disabilità intellettiva, disturbi del linguaggio e del comportamento (Disturbi dello Spettro Autistico-ASD), quadri clinici e dismorfici non inquadrabili in sindromi note.
SMeL Genetica organizza ogni anno convegni nazionali e collabora a progetti nazionali di ricerca e raccolta dati prevalentemente in ambito Malattie Genetiche Rare.

Collaborazione con l'Associazione onlus "la gemma rara"

L'attività di ricerca di SMeL Genetica di Varese è resa possibilegrazie alla considerevole collaborazione con l'associazione onlus "la gemma rara". L'associazione, dal 2007, provvede all'erogazione di borse di studio destinate a personale specializzato e qualificato (Medico e/o Biologo Genetisti) al fine di incrementare l'attività di studio e ricerca sulle malattie rare. Nell'intento di abbattere il senso di isolamento e di disorientamento generato da una diagnosi di patologia genetica, la gemma rara riveste un ruolo di connessione fra le famiglie e favorisce le relazioni tra paziente e parte medica, affiancandosi alle persone nel non facile percorso diagnostico.

Il Responsabile
Dr. Rosario Casalone

DOVE ESEGUIRE TEST GENETICI CON IL SISTEMA SANITARIO NAZIONALE IN PROVINCIA DI VARESE?

ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e fondazione Macchi, Varese
SSD SMeL SPECIALIZZATO IN CITOGENETICA E GENETICA MEDICA

Prenotazione
Appuntamento telefonico
Tel. 0332 393060 (segreteria SMeL Genetica) dalle 12.30 alle 15.00, dal Lunedì al Venerdì

Accettazione
Agli sportelli del Centro Prelievi, Padiglione 8 Santa Maria, nel giorno dell'appuntamento, con tessera sanitaria, impegnativa del medico di base per visita genetica o impegnativa del Medico Specialista e Consenso Informato firmato dal medico prescrivente il test.
Il pagamento del ticket relativo alle prestazion viene effettuato contestualmente all'accettazione.

Consulenza Genetica
Ogni prelievo per un test genetico è preceduto da una consulenza genetica effettuata da un Medico Genetista presso l'Ambulatorio di Genetica Medica, Padiglione 8 Santa Maria.

Prelievo
Presso le sale del Centro Prelievi, Padiglione 8 Santa Maria.

Ritiro referti
Il ritiro dei referti relativi sia ai test effettuati in sede che inviati a laboratorio esterno viene effettuato al Padiglione 8 Santa Maria, dal Lunedì al Venerdì, dalle ore 8,15 alle ore 16,15.
I referti con esito negativo vengono consegnati esclusivamente alla persona interessata, o a terzi con presentazione di delega scritta e copia del documento di identità del delegante, mostrando il foglio di ritiro.
I referti di test genetici positivi, unitamente ad una consulenza genetica scritta, vengono sempre consegnati al paziente nell'ambito di un dedicato atto medico di consulenza post test, effettuato dal medico genetista presso l'ambulatorio di Genetica Medica e previo contatto del paziente da parte della segreteria di SMeL Genetica.

ASST Valle Olona - Ospedale S. Antonio Abate di Gallarate
U.O. ANATOMIA PATOLOGICA

Vi si eseguono analisi citogenetiche.
Per orari e modalità di accesso, telefonare alla segreteria, al numero 0331 751296

ISTITUTO DI ANALISI MEDICHE E RICERCA TOMA
Struttura privata convenzionata con il Sistema Sanitario Nazionale

Via Francesco Ferrer, 25 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331 652911
Fax 0331 652919
www.tomalab.com
toma@tomalab.com
TomaLab@pec.it

I test genetici prescritti da medici di base della sola Regione Lombardia si eseguono solo su appuntamento allo scopo di effettuare il colloquio pre-test con il genetista medico.
L'appuntamento è prenotabile telefonicamente, contattando la nostra segreteria al n. 0331 652911 dal lunedì al venerdì dalle 10.30 alle 13.00 e dalle 14.00 alle 19.00, il sabato dalle ore 10.30 alle ore 12.00 oppure via e-mail all'indirizzo **segreteria@ tomalab.com**
La consegna dei referti avviene tutti i giorni dal Lunedì al Venerdì dalle 17.00 alle 19.00, ed il Sabato dalle 10.30 alle 12.00. Il giorno del ritiro è opportunamente segnalato sul foglio di ritiro consegnato all'atto dell'accettazione.

LA SINDROME DI DOWN
TRISOMIA DEL CROMOSOMA 21

La Sindrome di Down non è definibile come malattia genetica rara, data la sua incidenza nella popolazione.

Tuttavia, o forse proprio per questo, abbiamo riservato alla S. di Down nella Guida un capitolo a parte, segnalando le specifiche realtà mediche e sociali dedicate, presenti sul territorio della provincia di Varese.

AMBULATORIO FOLLOW-UP SINDROME DI DOWN

ASST Sette Laghi - Ospedale Filippo Del Ponte

Giovedì dalle ore 8,30
Tel. 0332 299329
Responsabile: Dr.ssa Maddalena Marinoni
maddalena.marinoni@asst-settelaghi.it

La presa in carico dei pazienti con Sindrome di Down e delle relative famiglie avviene già durante la gravidanza, qualora sia stata possibile la precoce diagnosi di trisomia 21, mediante supporto psicologico fornito ai genitori e counseling genetico.
Quale ulteriore strumento di supporto pre-partum è a disposizione un servizio di musicoterapia.
La diagnosi clinica verrà confermata alla nascita mediante effettuazione del cariotipo, anche nel caso in cui la diagnosi citogenetica fosse già stata posta in utero.
La comunicazione verrà effettuata dal neonatologo in presenza di un rappresentante della associazione "+ di 21", di uno psicologo, di uno specialista neuropsichiatra infantile e di un pediatra.
Per tutto il primo anno di vita il piccolo effettuerà follow-up neuropsichiatrico infantile e neonatologico. Proseguirà inoltre l'accompagnamento psicologico della famiglia.
Intorno al compimento del primo anno di vita, talvolta prima in caso di problematiche maggiori di salute, viene effettuata una prima visita pediatrica per iniziare la presa in carico e il successivo follow-up clinico e specialistico del bambino con sindrome.
Aderendo alle linee guida nazionali, i piccoli pazienti verranno quindi seguiti annualmente o più assiduamente, a seconda delle problematiche emerse, presso

l'ambulatorio multispecialistico specificatamente dedicato ai pazienti con trisomia 21, collaborando sempre con il Pediatra di libera scelta.
I pazienti effettuano esami ematochimici di screening per eventuali problematiche ematologiche, endocrinologiche (ad es. tireopatie), metaboliche, immunologiche, gastroenterologiche (ad es. screening per celiachia).
Vengono inoltre pianificati controlli periodici delle principali problematiche associate alla sindrome: ortopediche, otorinolaringoiatriche, cardiologiche, audio-vestibologiche, neuropsichiatriche, odontoiatriche, dermatologiche, oculistiche (eseguiti presso Ospedale di Circolo), grazie anche al supporto della diagnostica radiologica, e tutte le altre consulenze specialistiche necessarie presenti all'interno dell'azienda ospedaliera.
Per le problematiche endocrinologiche e gastroenterologiche i pazienti vengono inoltre seguiti in collaborazione con gli specialisti dei relativi ambulatori del reparto di Pediatria.
Attualmente afferiscono all'ambulatorio circa 70 bambini in età pediatrica (<18 anni). Al compimento del diciottesimo anno di vita, è possibile proseguire i controlli presso il servizio D.A.M.A. dell' Ospedale di Circolo di Varese.

La Responsabile
Dr.ssa Maddalena Marinoni

ASSOCIAZIONI SINDROME DI DOWN

Associazione Costa Sorriso - coop. Soc. ONLUS

Largo Alpini, 1 - 21061 Maccagno con Pino e Veddasca (VA)
Tel. 377 4785939 - 339 2662554
costasorriso@libero.it

Inseriscono i ragazzi in un ristorante e in confezionamenti di prodotti cosmetici.

Associazione di volontariato onlus "+ DI 21"

Via Brunelleschi, 23 - 21012 Cassano Magnago (VA) - Scuole Elementari G. Rodari
www.piudi21.it
info@piudi21.it

AUTISMO

Dove possono essere seguite le persone con disturbo dello spettro autistico nella provincia di Varese, sotto il profilo diagnostico, terapeutico ed assistenziale?

STRUTTURA COMPLESSA di NEUROPSICHIATRIA dell'INFANZIA e ADOLESCENZA

ASST Sette Laghi - Ospedale Filippo Del Ponte - Varese

Tel. 0332 299410-1
Responsabile: Dr. Giorgio Rossi
giorgio.rossi@asst-settelaghi.it

Si occupa prevalentemente di inquadramento diagnostico e in minor misura di trattamento.
Dal 2013, con la pubblicazione del DSM5 (Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders) l'autismo è stato collocato all'interno dei disturbi del neurosviluppo (che comprendono, per esempio, la Disabilità Intellettiva, il Disturbo da Deficit Attentivo con Iperattività, ed altri disturbi) considerati di origine biologica, con un conseguente sviluppo cerebrale anomalo sin dall'epoca fetale.
L'autismo, la Sindrome di Asperger, i quadri che venivano denominati disturbi pervasivi (o generalizzati) dello sviluppo sono collocati ora all'interno dei Disturbi dello Spettro Autistico (DSA). Il termine "Spettro" si riferisce al fatto che in questa categoria si possono trovare quadri molto diversi l'uno dall'altro, che vanno da forme lievi a forme con disabilità intellettiva anche di grado grave, inoltre esistono forme correlate più nettamente a problemi genetici (per esempio la sindrome dell'X-fragile e la Sclerosi Tuberosa) e forme in cui le cause e la genesi del disturbo sono non individuabili con gli strumenti diagnostici a disposizione attualmente.
La frequenza (prevalenza) dell'autismo nella popolazione è stimata a seconda degli studi in modo vario: da 4-5 casi su 1000, per l'intero spettro, a 1 su 68 bambini. In provincia di Varese la stima è di 900 persone affette, 150 nella popolazione sotto i 18 anni.

I sintomi principali del DSA sono due:

1. **persistenti difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale;**
2. **pattern (schemi) di comportamento e interessi ristretti e ripetitivi.**

Diversi problemi possono essere associati: è frequente un disturbo della regolazione sensoriale (per esempio questi bambini possono essere ipersensibili ai rumori, e disorganizzarsi in ambienti e occasioni "rumorose", come i momenti di gioco libero alla scuola materna o l'intervallo alle elementari). Disturbi gastroenterici sono comuni sino al 70% dei bambini, così come selettività nell'alimentazione.
In generale, le cause ultime dell'autismo sono a tutt'oggi sconosciute, per quanto rispetto al passato siano stati acquisiti numerosi dati, genetici e biologici. Si sa in ogni caso qualcosa di più di cosa "non" determina l'autismo: la psicoanalisi per molti anni ha individuato la genesi dell'autismo in precoci difficoltà relazionali con la madre: questa teoria non è stata confermata dalla letteratura scientifica in decenni di studi, e deve essere abbandonata. Non determinano l'autismo neanche i vaccini (in particolare sotto accusa il trivalente per morbillo, parotite e rosolia): la letteratura mondiale ha accumulato numerosi dati a disconferma di tale ipotesi, nonostante la preoccupazione di molti genitori, sostenuta da una parte del mondo medico, preoccupazione facilitata dal fatto che l'autismo si manifesta con più chiarezza nello stesso periodo (successivo) della somministrazione del vaccino. Non determinano l'autismo intossicazioni da metalli pesanti.

È bene precisare che la diagnosi di Autismo è clinica, cioè basata sull'osservazione diretta e su test psicologici (il più utilizzato attualmente è l'ADOS, Autism Diagnostic Obsevation Schedule, che attribuisce un punteggio di presenza del disturbo e gravità sulla base della osservazione e della risposta a giochi ed attività standardizzate proposte dal clinico), non esiste un esame di laboratorio o strumentale (come la Tac o la Risonanza) che diagnostichi l'autismo, anche se su indicazione specialistica alcuni esami sono utili per definire i problemi presentati; in particolare l'elettroencefalogramma può essere indicato, considerato che il 30% circa dei bambini autistici presenta epilessia (contro l'1% della popolazione generale).
Il funzionamento mentale delle persone autistiche risulta essere atipico e compare già nei primissimi anni di vita, può essere diagnosticato dallo specialista entro i 2 anni. L'autismo perdura in genere per tutta la vita, anche se molti bambini possono migliorare molto, solo il 7% dopo anni non è più diagnosticabile come autistico.
Così come non esiste una causa precisa individuata per l'autismo, non esiste una cura risolutiva: alcuni metodi sono indicati come efficaci rispetto al miglioramento di diversi aspetti nelle linee guida internazionali (il più noto è l'ABA, Applied Behaviour Analysis, che comprende diverse varianti, per esempio l'Early Start Denver Model). In ogni caso, il trattamento deve essere intensivo e personalizzato rispetto al bambino e alla famiglia che lo sostiene.

Per un approfondimento più preciso, si rimanda alla pubblicazione dedicata alle famiglie:
Nostro figlio è autistico. Guida pratica per i genitori dopo la diagnosi, di Stefano Vicari, Ed Erickson, 2016.

Il Responsabile
Dr. Giorgio Rossi

UNITÀ OPERATIVA di NEUROPSICHIATRIA dell'INFANZIA e ADOLESCENZA

ASST Valle Olona - Ospedale S. Antonio - Gallarate

Tel. 0331 714731 dal lunedì al venerdì dalle ore 10.30 alle ore 12.30
npi@aogallarate.it
Responsabile: Dr.ssa Mariarosa Ferrario

I disturbi dello spettro autistico rappresentano un'area d'intervento prioritaria nell'ambito delle patologie complesse di pertinenza neuropsichiatrica, caratterizzate da condizioni di bisogno cronico permanente ad alto impatto sanitario e sociale.
La patologia complessa richiede un modello d'intervento integrato e partecipativo con il coinvolgimento dell'equipe multidisciplinare.
La presa in carico comporta interventi differenziati e personalizzati nel tempo sulla base del bisogno e in relazione all'età del soggetto.

La U.O.N.P.I.A. di Gallarate che opera anche nelle sedi di Somma Lombardo e Sesto Calende è un servizio specialistico della ASST Valle Olona e svolge attività ambulatoriale, che in questo contesto si articola in:

- Valutazione diagnostica: con duplice valenza clinica e funzionale che prevede l'attivazione dell'équipe multiprofessionale (Neuropsichiatra, psicologo, logopedista e neuropsicomotricista) per la valutazione della comunicazione, degli aspetti relazionali e cognitivi, del comportamento adattivo, delle risorse famigliari, attraverso l'utilizzo di strumenti validati dalle evidenze scientifiche e conformemente alle linee guida per l'autismo. Nell'ambito del processo diagnostico è previsto l'eventuale invio ad un centro di secondo livello per gli approfondimenti clinico-strumentali.

- Definizione del piano d'intervento: terapia della comunicazione anche attraverso l'utilizzo della Comunicazione Aumentativa-Alternativa (CAA), psicomotricità, intervento psicoeducativo con il coinvolgimento della famiglia.

- Supporto alla famiglia e orientamento rispetto alla normativa vigente.

- Attività di supporto specialistico per interventi di inclusione scolastica e sociale.
- Accompagnamento nella transizione verso l'età adulta.
- Funzione di care manager e case manager in tutte le fasi di sviluppo con l'obiettivo di mantenere il coordinamento e l'integrazione degli interventi delle strutture e agenzie del territorio che, a diverso titolo, intervengono nella presa in carico.

A livello territoriale la U.O.N.P.I.A. interagisce e collabora con l'Associazione di volontariato onlus "Officina 025" (Gli amici della Neuropsichiatria di Gallarate) con sede in Gallarate, non dedicata esclusivamente all'autismo, che sviluppa attività di integrazione sociale e promozione del benessere di bambini e ragazzi in difficoltà.

La Responsabile
Dr.ssa Mariarosa Ferrario

INTERVENTI DI ATS INSUBRIA PER LE PERSONE CON DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

www.ats-insubria.it/aree-tematiche/fragilita/591-disturbi-pervasivi-dello-sviluppo-e-dello-spettro-autistico

La Regione Lombardia ha disposto interventi a sostegno delle famiglie con componenti affetti da disturbi pervasivi dello sviluppo e dello spettro autistico. L'ATS dell'Insubria coordina le attività erogate dalle associazioni e dagli enti che hanno aderito alla progettualità.
Possono essere richiesti interventi gratuiti di

- informazione, orientamento e accompagnamento della famiglia e della persona
- consulenza alle famiglie e agli operatori della rete dei servizi territoriali
- sostegno alle relazioni familiari
- gruppi di auto-mutuo aiuto a disposizione delle famiglie per favorire l'incontro, lo scambio di esperienze e il reciproco sostegno.

Per accedere agli interventi

Telefonare al Call Center "La Tela" della Cooperativa Sociale Solidarietà e Servizi dal lunedì al venerdì, dalle ore 9.00 alle ore 15.00
Tel. 0331 1820010
latela@solidarietaeservizi.it

Altri progetti in ambito Autismo sono avviati presso alcuni enti privati di accoglienza e cura, di seguito riportati. Per conoscerli potete visitare i siti web relativi.

L'AUTISMO E LA FAMIGLIA

La complessità dell'autismo causa una condizione di stress enorme per i genitori e rende spesso estremamente problematica la vita di tutta la famiglia.
Dalle molteplici ricerche che trattano della fatica quotidiana dei genitori di figli con disabilità, l'autismo detiene un triste primato, sia per essere la principale causa di disabilità che per lo stress a cui le stesse famiglie sono sottoposte.

Quello che noi genitori sappiamo bene è che di fronte ad una diagnosi, vissuta spesso come una "sentenza", c'è un totale senso di impotenza, di annientamento, che si fa sempre più profondo se vissuto in solitudine.

Parecchie famiglie vivono una situazione di isolamento, spesso devono fare fronte ai giudizi, alle critiche e all'insofferenza di vicini, amici e parenti, ma gli effetti dell'incomprensione sociale sono ancora più devastanti qualora il loro bambino venga respinto dalle istituzioni scolastiche e sanitarie a causa del suo comportamento difficile o per la mancanza di servizi specializzati.

Spesso i nostri bambini hanno un primo momento di sviluppo che è o sembra assolutamente nella norma: bambini molto piccoli che si comportano e reagiscono in maniera tipica, come tutti gli altri bambini... fino a quando si fanno sempre più evidenti i primi segni, le differenze, le difficoltà o comunque le "stranezze" del comportamento.

Il linguaggio tarda a comparire o è molto bizzarro, sembrano non ascoltare o capire, si comportano in maniera stravagante ed eccentrica. Le difficoltà di interazione colpiscono duramente la relazione con genitori, fratelli e con la comunità. Come reagire e non farsi schiacciare e come essere nello stesso tempo di aiuto al proprio figlio?

Nell'era di internet, è facile accedere ad un mondo di informazioni, di persone desiderose di confrontarsi, ma anche di facili rimedi e venditori di fumo e spesso si fatica, nella sofferenza, ad assumere una visione critica.

La mancanza di servizi, interventi integrati e una visione life span della condizione autistica, rendono la quotidianità e la vita dei soggetti con autismo e delle loro famiglie una continua odissea.

Se si ha a cuore l'autismo non ci si può e non ci si deve dimenticare del contesto di vita famigliare e sociale, in primis genitori, fratelli e sorelle, nonni.

A volte, in maniera più informale, il sostegno si attiva nell'incontro con altri familiari che vivono la stessa condizione, anche se con l'enorme differenza delle situazioni individuali.

Il bisogno di vicinanza e di condivisione può essere un importante volano per rimettere in movimento energie e risorse che la diagnosi parrebbe aver annullato. Il fare associativo va proprio in questa direzione: ci si sente meno soli, si condividono fatiche e successi, si possono immaginare percorsi di possibilità per i diritti dei nostri figli e delle nostre famiglie.

Francesca Neri

Francesca Neri è Psicologa e vicepresidente dell'associazione Spazio Blu Autismo Varese Onlus

ASSOCIAZIONI E STRUTTURE DI RIFERIMENTO PER L'AUTISMO

Anffas Onlus
Associazione Nazionale di Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale

Via Crispi, 4 - 21100 Varese
Tel. 0332 326574
www.anffasvarese.it
info@anffasvarese.it

Associazione Genitori TRIADE S.O.S Autismo

Viale Vittorio Alfieri, 26 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 347 3129924
https://sites.google.com/site/associazionegenitoritriade
associazione.triade@gmail.com

Associazione Officina 025 – Amici della Neuropsichiatria Infantile di Gallarate

Via Marsala, 11 - 21013 Gallarate (VA)
Tel. 0331 1440575
www.officina025.it
info@officina025.it

Centro di counselling territoriale per l'Autismo - Fondazione Sacra Famiglia Onlus

Via Campigli, 43 - 21100 Varese Casbeno (VA)
Tel. 0332 975155
Via G. Pascoli, 15 - 21034 Cocquio Trevisago (VA)
Via Stazione 2 - 21040 Castronno (VA) Fondazione Aletti Beccalli Mosca
Tel. 0332 975155
Call center 0331 1820010 (dalle ore 9 alle ore 15)
www.sacrafamiglia.org
cocquio@sacrafamiglia.org

Centro di Riabilitazione AIAS Busto Arsizio onlus

Via Alba, 30 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331-639328
www.AIAS-busto.it
segreteria @aias-busto.it

Fondazione Onlus Don Carlo Gnocchi

Via Nizza, 6 - 21046 Malnate (VA)
Tel. 0332 86351

Fondazione Renato Piatti Onlus

Via F. Crispi, 4 - 21100 Varese

CTRIS La Nuova Brunella
Centro Terapeutico Riabilitativo Semiresidenziale di neuropsichiatria dell'infanzia e adolescenza.

Presso Centro multiservizi per le Disabilità e la Famiglia
Via Crispi, 4 - 21100 Varese
Tel. 0332 281025
www.fondazionepiatti.it
info@fondazionepiatti.it

Green Event

Piazza XXVI Maggio, 14 - 21100 Varese
Tel. 347 5053445
greeneventvarese@gmail.com

Il Seme, Cooperativa Onlus

Via Bari, 6 - 21010 Cardano al Campo (VA)
Tel. 0331 731006
www.ilsemeonlus.it

La Nostra Famiglia

Via Monte Cimone, 23 - 21043 Castiglione Olona (VA)
Tel. 0331 858288
castiglione.olona@lanostrafamiglia.it
Via Beato don Luigi Monza, 10 - 21040 Vedano Olona (VA)
Tel. 0332 866080
www.lanostrafamiglia.it
vedano.olona@lanostrafamiglia.it

Servizio Pollicino

Via Isonzo 2 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331 336346
www.solidarietaeservizi.it/home/area-disabili.html
chiara.mezzanzanica@solidarietaeservizi.it

Spazio Blu Autismo Varese Onlus

Via Cavour, 37 - 21100 Varese
Tel. 331 9329191
www.spaziobluonlus.it
segreteria@spaziobluonlus.it

IPOACUSIA CONGENITA

L'ipoacusia congenita può essere isolata o sindromica.
Pertanto, essa si associa di frequente a quadri clinici complessi, quindi a malattie genetiche rare.

È un carattere ereditario con forme di trasmissione dominanti, recessive e, più raramente, legate al sesso o a trasmissione materna.

La SSD di Audiovestibologia dell'Ospedale di Circolo di Varese rappresenta una importante realtà medica di riferimento, in ambito diagnostico e terapeutico per l'Ipoacusia congenita.

S.S.D. AUDIOVESTIBOLOGIA

ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese

Responsabile: Dr.ssa Eliana Cristofari
eliana.cristofari@asst-settelaghi.it
Per informazioni e prenotazioni dalle 8 alle 16 dal Lunedì al Venerdì
Tel. 0332 278203
Fax 0332 278591
accettazione.audiologia@asst-settelaghi.it
audiopediatrica@asst-settelaghi.it

La SSD Audiovestibologia dell'ASST Sette Laghi di Varese si occupa di patologie dell'udito e dell'equilibrio sia dell'infanzia che dell'adulto.
Sordità e vertigini sono, quindi, i due principali campi di interesse.
In caso di sordità infantile vengono gestite: la prevenzione, le cause della sordità, la diagnosi funzionale, la terapia medica, la terapia chirurgica, la protesizzazione ed il suo adattamento, la riabilitazione, l'inserimento scolastico, il counseling per le famiglie e per la scuola; lo stesso percorso viene garantito all'adulto ed all'anziano con la routine diagnostica e cicli riabilitativi di breve durata con il coinvolgimento dei famigliari.

La presa in carico del paziente è a 360°, ossia si cerca di gestire tutti gli aspetti relativi alla sordità senza deleghe, assumendosi la piena responsabilità del risultato.
Dal dicembre 1997 i pazienti del Servizio di Audiovestibologia si sono organizzati in un'associazione denominata AGUAV (Associazione Genitori ed Utenti Audiovestibologia Varese) con l'obiettivo di supportarne l'attività.
Oggi l'AGUAV conta più di 700 iscritti attestandosi come una tra le più numerose associazioni di supporto ospedaliero.
Nel 2003 l'AGUAV è stata promotrice della nascita della Fondazione Audiologica Varese onlus (FAV onlus), che si affianca al Servizio di Audiovestibologia come ente sussidiario del servizio pubblico, non con fini benefici ma come una vera e propria istituzione che opera a fianco del servizio pubblico secondo il principio della sussidiarietà, promuovendo in particolare la ricerca.

Organico
L'organico è costituito da personale ospedaliero e della Fondazione Audiologica Varese onlus.

Il medico responsabile, la dott.ssa Eliana Cristofari, coordina un gruppo di 5 medici, 8 tecnici di audiologia, 6 logopediste e 5 pedagogiste oltre al personale infermieristico ed amministrativo.
Il gruppo è costituito da professionisti che hanno maturato esperienza nel campo audiovestibologico ed è coinvolto in attività scientifiche, di ricerca e formazione sia in Italia che all'estero.

La sfida quotidiana è quella di curare la sordità genetica, sindromica o non sindromica, in tutti i suoi aspetti, non solo dal punto di vista della perdita uditiva ma anche del trattamento della disabilità nell'ottica di migliorare la qualità di vita del paziente.
In campo pediatrico in particolare il pieno coinvolgimento della famiglia nel percorso educativo del piccolo e della scuola fin dal nido comportano l'accelerazione nel raggiungimento dei risultati attesi tanto da poter sostenere con certezza che oggi la sordità del bambino è sconfitta se si lavora in team con obiettivi ambiziosi.

È stata costruita una rete con i pediatri di famiglia per cui le richieste di valutazione arrivano direttamente on-line all'indirizzo **audiopediatrica@asst-settelaghi.it** consentendo ai professionisti di valutare il livello di priorità da assegnare.
La stessa procedura è stata suggerita ai medici di famiglia all'indirizzo accettazione. **audiologia@asst-settelaghi.it** per la segnalazione dei pazienti adulti critici.

Il Centro varesino è un riferimento nazionale per gli impianti cocleari, grande innovazione tecnologica che ha consentito di sconfiggere le sordità invalidanti.

L'accesso diretto in questo caso è possibile previa segnalazione da parte del curante o dello specialista territoriale evitando lunghe attese soprattutto ai pazienti più critici. Le criticità della Struttura riguardano principalmente gli spazi divenuti ormai insufficienti ad una gestione così articolata dei pazienti mentre il personale sanitario è stato recentemente implementato dalla Direzione aziendale.

Il progetto di potenziare l'attività territoriale al fine di decongestionare l'ospedale al quale dovrebbero accedere i pazienti già selezionati è uno tra i principali obiettivi di questa Struttura, ma perché ciò avvenga sarà necessario implementare dal punto di vista strumentale le strutture periferiche.

Tra i progetti, particolare interesse ha destato il Service Point, ossia una struttura interna all'ospedale in grado di fornire assistenza immediata ai pazienti portatori di impianto cocleare mediante la fornitura del materiale di consumo o di ricambio, garantendo l'immediato funzionamento del device senza l'intervento di intermediari: è gestito da personale dedicato coordinato dal personale ospedaliero e costituisce il primo caso in Italia e il secondo in Europa.

La Responsabile
Dr.ssa Eliana Cristofari

ASSOCIAZIONI PER IPOACUSIA CONGENITA E NON UDENTI

AGUAV Associazione Genitori ed Utenti Audiovestibologia Varese presso S.S.D. Audiovestibologia
Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese

Tel. 0332 278506
www.audiologia.it
segreteria.fav@gmail.com

E.N.S. ENTE NAZIONALE SORDI SEZIONE DI VARESE

Via Avegno, 8 - 21100 Varese
Tel. 0332 231133
http://vecchiosito.ens.it/sedi-periferiche/lombardia/varese/

ACCOGLIENZA MEDICA INCLUSIVA

PER LE PERSONE CON DISABILITÀ

PROGETTO DAMA

UNA DAMA A VARESE
Disabled Advanced Medical Assistance

ASST Sette Laghi - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi - Varese

Numero Verde: 800 520 051
dal Lunedì al Venerdì dalle 9.00 alle 14.30
segreteriadama@asst-settelaghi.it
Responsabile: Dr.ssa Sabrina Perazzoli

Quando una componente del benessere (la salute) viene meno per un qualunque problema medico, è diritto dell'individuo godere di un'accoglienza che garantisca un percorso tempestivo con un programma di orientamento diagnostico e terapeutico adeguati. In particolare, le caratteristiche del paziente disabile grave e gravissimo (con disabilità intellettiva e neuro-motoria grave con severo deficit di comunicazione) rendono molto più impegnativo un approccio medico efficace e razionale.
Le difficoltà sono legate a molteplici fattori: la persona affetta da grave disabilità intellettiva e neuromotoria spesso non è in grado di riferire ai sanitari la sintomatologia presentata, non è collaborante o si oppone alle manovre sanitarie, non può seguire i percorsi sanitari che sono stati pensati per pazienti "ordinari" ed il personale sanitario spesso non è formato per comprendere questi problemi e trovare una soluzione efficace per risolverli.

La struttura ospedaliera deve garantire un'organizzazione coordinata e dedicata e promuovere dei progetti di accoglienza personalizzati, adeguando i servizi al carico assistenziale di questi pazienti.

Il Progetto DAMA è nato all'Ospedale San Paolo di Milano nell'Aprile 2000 ed ha raccolto le istanze del papà di un disabile che chiedeva di veder garantito il diritto all'esigenza di benessere del figlio e che ha dato voce a numerose famiglie che si trovavano nelle stesse condizioni.

Questo Progetto Pilota della Regione Lombardia, è stato successivamente esportato in altre realtà quali Mantova e Varese. Dal 16 Dicembre 2012 infatti è presente anche all'Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi di Varese un Servizio DAMA per l'accoglienza medica inclusiva dedicata a persone affette da disabilità intellettiva e neuromotoria grave con severo deficit di comunicazione.

Le caratteristiche dei pazienti presi in carico dal Servizio DAMA di Varese sono quelle che comportano una disabilità intellettiva e neuromotoria grave con severo deficit di comunicazione: in particolare le Sindromi plurimalformative congenite ed a etiologia genetica, le oligofrenie e/o deficit motori e psicomotori da trauma perinatale o postinfettivo, i Disturbi pervasivi dello Sviluppo/Autismo, i pazienti portatori di deficit motori gravi (quali le malattie neuromotorie), tali da comportare una totale dipendenza per lo svolgimento delle normali attività quotidiane.

La gestione del paziente disabile nell'erogazione della prestazione sanitaria è un'attività complessa che necessita di tenere conto delle caratteristiche peculiari di ogni singolo paziente, coinvolgendo nel percorso di diagnosi e cura le famiglie, che meglio conoscono il loro congiunto e sono il tramite dell'équipe sanitaria, indispensabile per garantire l'efficacia del percorso. Pertanto la filosofia che sottende al Progetto, è quella di costruire un modello sanitario flessibile in cui l'organizzazione ospedaliera deve adattarsi alle necessità ed ai bisogni peculiari del paziente.

In quest'ottica tutti i pazienti, a prescindere dal loro stato di disabilità, hanno le stesse probabilità degli altri pazienti di andare incontro alle malattie più comuni ed hanno diritto di vedersi assicurato il massimo delle cure possibili.

Per garantire questo diritto, è necessaria una presa in carico della persona. A tale scopo è stato costituito un team di persone dedicate che presenta delle competenze multidisciplinari in grado di gestire in modo autonomo e diretto le problematiche cliniche di propria competenza, di coordinare e seguire le attività diagnostiche e terapeutiche specialistiche coadiuvato da personale volontario dedicato all'accoglienza in Ospedale di questi pazienti e delle loro famiglie, particolarmente motivato.

L'impegno del personale DAMA non si limita alle prestazioni erogate direttamente dal proprio Servizio ma si estende ad un altrettanto numero elevato di attività fuori Reparto che richiedono un importante contributo dell'équipe DAMA.
DAMA non dispone di letti di degenza ordinaria e, quando necessario, il paziente viene ricoverato nell'Unità Operativa più idonea, dove viene seguito dai medici di reparto che, interfacciandosi con il personale DAMA, possono contribuire ad ottimizzare il processo diagnostico e di terapia. Il Servizio dispone invece di locali dedicati all'accoglienza a livello ambulatoriale e per il periodo di osservazione durante la degenza breve diurna (Day Hospital).

Il vero motore dell'attività DAMA è il Call Center dedicato, che facilita i contatti tra la famiglia ed il personale dell'équipe. Sulla base dello scambio di informazioni fornite dalla famiglia e raccolte dal personale DAMA, si provvede a pianificare un percorso sanitario di tipo diagnostico di cura o di follow-up in base alle necessità riportate.

Il percorso sanitario si basa su alcuni percorsi standard modulabili in base alle singole esigenze del caso presentato e, dove è necessario passibili di cambiamenti organizzativi in corso d'opera.
Questo tipo di organizzazione precisa e puntuale di percorsi diagnostici e terapeutici flessibili, ragionati e coordinati tra loro ha consentito di dare una risposta rapida ed efficace ai problemi emergenti, ha permesso di utilizzare in modo razionale le risorse dell'Ospedale, ha alleggerito il lavoro del personale sanitario, ha consentito di ridurre drasticamente il ricorso a ricoveri/accessi impropri ed ha permesso di evitare il disagio di accedere alle strutture sanitarie per i pazienti ed i loro caregivers.

Al Servizio DAMA di Varese si accede tramite i recapiti del **Numero Verde 800520051**, **segreteriadama@asst-settelaghi.it** oppure tramite accesso diretto dal Pronto Soccorso.
L'équipe di programmazione (composta da un medico programmatore, 3 infermiere ed una caposala) valuterà, in accordo con le esigenze del paziente e dei suoi caregivers, il percorso più idoneo per le problematiche cliniche presentate.

La Responsabile
Dr.ssa Sabrina Perazzoli

ASSISTENZA ALLE MALATTIE RARE IN ATS INSUBRIA

PROVINCIA DI VARESE

www.ats-insubria.it
www.asst-settelaghi.it
www.asst-valleolona.it

FORNITURA DI FARMACI / DISPOSITIVI MEDICI / PRODOTTI DIETETICI

Per i pazienti affetti da malattia rara residenti sul territorio della ex ASL Varese, i medicinali ed i dispositivi medici e dietetici essenziali per la cura a domicilio vengono erogati direttamente e gratuitamente da ATS Insubria. Fra i medicinali ed i dispositivi sono compresi anche i farmaci esteri o temporaneamente carenti in Italia, i farmaci ospedalieri o non dispensabili nelle farmacie, i dispositivi per nutrizione artificiale e di assistenza protesica non erogabili dalle farmacie convenzionate.
Per ottenere la fornitura occorre contattare il Distretto di residenza.

La prescrizione ha una validità massima annuale ed un eventuale rinnovo deve essere richiesto al Medico Specialista che ha in cura il paziente.
Possono essere richiesti esclusivamente i farmaci / dispositivi medici / integratori non erogabili da farmacie convenzionate o non rimborsati dal SSN e previsti da un piano diagnostico-terapeutico regionale, formulato da un centro di riferimento riconosciuto per una certa malattia rara (Presidio di Rete).

NUTRIZIONE ARTIFICIALE DOMICILIARE

Hanno diritto all'erogazione della di nutrizione artificiale domiciliare enterale (NADE) e parenterale totale (NPT) i pazienti residenti qualora sia essa terapia insostituibile per la sopravvivenza, sostitutiva di ospedalizzazione a lungo termine e tale da consentire al paziente stesso una vita sociale e di relazione nell'abituale ambiente di vita.

Per ottenere la fornitura occorre recarsi al Distretto di residenza con:
- La prescrizione di NADE/NPT redatta su apposito modulo dal Medico Ospedaliero di struttura pubblica o privata accreditata dell'Unità Operativa presso cui il paziente è stato ricoverato.
- La tessera regionale dei servizi.

La prescrizione ha validità annuale o trimestrale. Eventuale rinnovo può essere richiesto allo Specialista ovvero al Medico di Assistenza Primaria/Pediatra di Famiglia. Il servizio è gratuito.

Le consegne vengono recapitate al domicilio dell'assistito da una azienda incaricata a seguito di aggiudicazione dell'appalto del servizio.
In via ordinaria per i prodotti disponibili in magazzino le consegne vengono eseguite entro 3 giorni lavorativi dall'ordine, mentre per i prodotti non disponibili possono essere necessari tempi più lunghi.

OSSIGENO TERAPIA DOMICILIARE A LUNGO TERMINE

La fornitura gratuita di ossigeno liquido per i pazienti residenti nel territorio della ex ASL Varese deve essere richiesta al Distretto di residenza con prescrizione su scheda statistica regionale degli ipossiemici del Medico Pneumologo, Anestesista o Pediatra di Struttura pubblica o privata accreditata.
La prescrizione ha validità annuale.
La consegna è a domicilio e prevista entro 3 giorni lavorativi dall'ordine.

ASSISTENZA DOMICILIARE INTEGRATA - ADI

L'Assistenza Domiciliare Integrata è un servizio gratuito rivolto a tutte le persone fragili residenti nel territorio della ex ASL Varese, senza limitazioni di età o reddito, ai fini di assicurare loro una assistenza socio sanitaria adeguata nell'ambiente familiare.

L'attivazione del servizio di cure domiciliari si ottiene con prescrizione del Medico di Medicina Generale / Pediatra di libera scelta. La richiesta viene inoltrata al Servizio ADI Distrettuale.
La Unità di Valutazione Distrettuale (UVD) valuterà il bisogno del paziente e, successivamente, una équipe multi professionale effettuerà un visita a domicilio per stabilire il livello di complessità dell'intervento, in base ai bisogni dell'assistito. Verrà, quindi, creato un Progetto Individualizzato specifico per la persona presa in carico e successivamente verrà emesso un Voucher corrispondente al costo delle prestazioni da erogarsi.

Le prestazioni verranno poste in atto da Enti Erogatori accreditati dalla Regione Lombardia e contrattualizzati con ATS Insubria. L'assistito potrà scegliere l'Ente Erogatore a cui rivolgersi.
I servizi di competenza di ATS possono integrarsi con i servizi comunali, conformemente ai regolamenti comunali vigenti nel Comune di riferimento.

ESENZIONE E30-E40 dalla spesa farmaceutica per cittadini assistiti affetti da patologia cronica o malattia rara

Dal 1° novembre 2015 è entrata definitivamente in vigore la presenza dei codici E30 e E40 sulle ricette per i farmaci, che sarà obbligatoria per i cittadini esenti dal ticket.

Regione Lombardia ha approvato l'introduzione dei codici E30 e E40 che compariranno sui moduli di prescrizione per indicare l'esenzione stessa.
I due codici, indicanti rispettivamente l'esenzione reddito correlata per patologia cronica o malattia rara, si acquisiscono, per gli aventi diritto, tramite l'opportuna registrazione con la Carta Regionale dei Servizi.

Gli assistiti affetti da patologie croniche o malattie rare che non avessero fatto richiesta per tempo o rientrassero ex novo tra gli aventi diritto potranno ottenere le esenzioni in una delle farmacie della provincia di Varese, presentandosi muniti di tessera sanitaria e fotocopia della carta d'identità per compilare un'autocertificazione che attesterà tale diritto.

SEDI DISTRETTUALI ASST SETTE LAGHI

Arcisate - Via Campi Maggiori, 23
Numeri di interesse

Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0332 476215
distretto.arcisate@asst-settelaghi.it

Assistenza protesica
Tel. 0332 476240 - 241-242
distretto.arcisate@asst-settelaghi.it

Assistenza integrativa dietetica e farmaceutica
Tel. 0332 476216
distretto.arcisate@asst-settelaghi.it

Arcisate (consultorio) - Via Matteotti, 20
Tel. 0332 476337
distretto.arcisate@asst-settelaghi.it

Azzate - Via Acquadro, 6
Numeri di interesse

Assistenza domiciliare integrata ADI
adi.sestoazzate@asst-settelaghi.it
Tel. 0332 277829

Assistenza protesica
Tel. 0332 877020 - 022

Assistenza integrativa, dietetica e farmaceutica
Tel. 0332 277830

Besozzo - Via Pergolesi, 26
Tel. 0332 625344 (Uff. Vaccinazioni)
vaccinazionilaveno@asl.varese.it

Gavirate - Viale Ticino, 33
Tel: 0332 744110 (Uff. scelta-revoca)
sceltarevoca.cittigliogavirate@asst-settelaghi.it

Gazzada Schianno - Via Roma, 18
Numeri di interesse
Assistenza protesica
Tel. 0332 877020 - 022
Servizio supporto e sostegno alle persone fragili
Tel. 0332 877039 - 331 4886039

Lavena Ponte Tresa - Via Argine Dovrana, 12
Tel. 0332 542821 (Uff. Vaccinazioni)

Laveno Mombello - Via Ceretti, 8
Numeri di interesse
Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0332 625337
Assistenza integrativa dietetica e farmaceutica
Tel. 0332 625308
Assistenza protesica
Tel. 0332 625308

Luino - Via Verdi, 6
Numeri di interesse
Assistenza domiciliare integrata AD
Tel. 0332 542825
adi.cittiglio@asst-settelaghi.it
Assistenza protesica
Tel. 0332 542813
protesica.cittiglioluino@asst-settelaghi.it
Assistenza integrativa dietetica e farmaceutica
Tel. 0332 542813

Malnate (Consultorio) - Piazza Libertà, 1
Tel. 0332 277840

Sesto Calende - Largo C. dell'Acqua, 1
Numeri di interesse
Assistenza domiciliare integrata ADI c/o Ospedale di Angera
Tel. 0331 961279
adi.sestoazzate@asst-settelaghi.it
Assistenza protesica c/o Ospedale di Angera
Tel. 0331 961291
Servizio supporto e sostegno alle persone fragili
Tel. 0331 913624
Assistenza integrata dietetica e farmaceutica
Tel. 0331 922305

Sesto Calende (Consultorio) - Via Montrucco, 10
Tel. 0331 913473
consultorio.sestogazzada@asst-settelaghi.it

Tradate - Via Gradisca, 16
Numeri di interesse
Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0331 815132
adi.tradate@asst-settelaghi.it
Assistenza protesica
Tel. 0331 815105
protesica.tradate@asst-settelaghi.it
Servizio supporto e sostegno alle persone fragili
Tel. 0331 815107
Assistenza integrata dietetica e farmaceutica
Tel. 0331 815109

Varese - Viale Monterosa, 28
Tel. 0332 277920 (Uff. Scelta e revoca)

Varese - Viale O. Rossi, 9
Numeri di interesse
Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0332 277930
adi.varese@asst-settelaghi.it
Assistenza protesica maggiore
Tel. 0332 277932
protesica.varese@asst-settelaghi.it

Assistenza protesica minore
Tel. 0332 277927
protesica.varese@asst-settelaghi.it

Per saperne di più: **www.asst-settelaghi.it/Rete territoriale/Aree Distrettuali**

SEDI DISTRETTUALI ASST VALLE OLONA

Busto Arsizio - Piazzale Plebiscito, 1

Recapiti di interesse
Assistenza protesica minore
Tel. 0331 652107
protesicaminore.busto@asst-valleolona.it
Assistenza protesica maggiore
Tel. 0331 652106 / 652149
protesicamaggiore.busto@asst-valleolona.it
Assistenza integrativa dietetica e farmaceutica
Tel. 0331 652105/652109
convenzioni.busto@asst-valleolona.it

Busto Arsizio - Viale Stelvio, 3

Recapiti di interesse
Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0331 388020
adi.busto@asst-valleolona.it
Servizio di supporto e sostegno alle persona fragili
Tel. 0331 2710956
serviziofragilita.busto@solidarietaeservizi.it

Caronno Pertusella - Via Adua, 169

Recapiti di interesse
Ufficio scelta-revoca e esenzioni ticket
Tel. 02 9659216
distrettosaronno@asl.varese.it
sceltarevocacaronno@asl.varese.it

Cassano Magnago - Via Buttafava, 15

Recapiti di interesse
Ufficio vaccinazioni
Tel. 0331 282031
vaccinazioni.cassano@asst-valleolona.it

Castellanza - Via Roma, 44
Recapiti di interesse

Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0331 506433
adi.castellanza@asst-valleolona.it

Assistenza protesica minore
Tel. 0331 506417
protesicaminore.castellanza@asst-valleolona.it

Fagnano Olona - Piazza Gramsci, 1
Consultorio
Tel: 0331 611094
consultorio.fagnano@asst-valleolona.it

Gallarate - Corso Leonardo da Vinci, 1
Recapiti di interesse

Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0331 709922 / 709946
adi.gallarate@asst-valleolona.it

Assistenza integrativa farmaci e prodotti dietetici e assistenza protesica
Tel. 0331 709915
protesica.gallarate@asst-valleolona.it

Servizio di supporto e sostegno alle persone fragili
Tel. 0331 709936 - 331 88882697
serviziofragilita.gallarate@solidarietaeservizi.it

Gallarate (consultorio) - Via Volta, 19
Tel. 0331 718311
consultorio.gallarate@asst-valleolona.it

Lonate Pozzolo - Via Cavour, 21
Tel. 0331 300024
consultorio.lonate@asst-valleolona.it

Saronno - Via Manzoni, 23
Recapiti di interesse

Segreteria
Tel. 02 9606553 / 9607423
distretto.saronno@asst-valleolona.it

Assistenza domiciliare integrata
Tel. 02 96709108 / 967099139
adi.saronno@asst-valleolona.it

Prodotti dietetici e Ossigeno
Tel. 02 9606553 / 9607423
sceltarevoca.saronno@asst-valleolona.it

Saronno - Via Benetti, 2

Recapiti di interesse

Assistenza protesica
Tel. 02 9606890 / 960708588
protesica.saronno@asst-valleolona.it

Servizio supporto e sostegno alle persone fragili
Tel. 0331 2710956
serviziofragilita.saronno@solidarietaeservizi.it

Saronno (consultorio) - Via Tommaseo, 14

Tel. 02 9620326
consultorio.saronno@asst-valleolona.it

Somma Lombardo - Via Cavour, 2

Recapiti di interesse

Assistenza domiciliare integrata ADI
Tel. 0331 258134
adi.somma@asst-valleolona.it

Assistenza protesica
Tel. 0331 258116
protesica.somma@asst-valleolona.it

Per saperne di più: **www.asst-valleolona.it/Rete territoriale/Area Distrettuale**

SERVIZI SOCIALI E SPORTELLI PER LE MALATTIE RARE

SERVIZI SOCIALI OSPEDALIERI

Le persone con malattia genetica, temporaneamente in carico ai Presidi delle ASST Sette Laghi e Valle Olona possono ottenere informazioni di carattere socio-sanitario presso i Servizi Sociali Ospedalieri presenti in alcuni presidi delle ASST Sette Laghi e ASST Valle Olona

SERVIZI EROGATI

1) Informazione e segretariato sociale (requisiti e procedure relative a invalidità civile, handicap e disabilità - riferimenti legislativi).
2) Ascolto e prima consulenza riguardo i casi segnalati.
3) Orientamento nel favorire l'utilizzo della rete delle risorse e servizi presenti sul territorio.

Il servizio è assicurato alle persone ricoverate, in regime di day hospital o ambulatoriale, o in carico ai Servizi Specialistici delle ASST.
Sono presenti assistenti sociali che curano l'assistenza ai minori, agli anziani ed ai disabili, seguono l'affidamento dei minori, la ricerca di case di riposo, collaborano con il Tribunale dei Minori, con i Comuni, le sedi distrettuali della ATS, gli organismi di volontariato ed altre istituzioni a carattere sociale.

ASST Sette Laghi

Servizio Sociale Ospedaliero - Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi

Padiglione Centrale, 1° Piano

Aperto al pubblico da lunedì a venerdì, dalle ore 9.00 alle 13.00
il pomeriggio solo su appuntamento
Tel. segreteria: 0332 278482-278577-393185
servizi.sociali@asst-settelaghi.it

ASST Valle Olona

Negli ospedali è attivo un servizio di assistenza sociale a disposizione degli utenti dell'Azienda Ospedaliera. In caso di necessità il ricoverato o un suo familiare possono richiedere l'intervento dell'assistente sociale informandone il coordinatore del reparto o rivolgendosi direttamente al servizio secondo le seguenti modalità:

- **Gallarate - Ufficio Assistenza Sociale**, Ospedale di Gallarate
  orario di ricevimento al pubblico:
  - lunedì dalle 10.30 alle 12.30, giovedì dalle 9.30 alle ore 11.00
  - venerdì dalle 8.30 alle 9.30
  - martedì e mercoledì previo appuntamento telefonando dal lunedì al venerdì ore 8.30 - 9.30 al n. 0331 751204 (interno 2204);

- **Angera - Ufficio Assistenza Sociale**, Ospedale di Angera
  solo su appuntamento telefonando al n. 0331 751204;

- **Somma Lombardo - Ufficio Assistenza Sociale**, Ospedale di Somma Lombardo
  solo su appuntamento telefonando al n. 0331 751204.

SERVIZI SOCIALI TERRITORIALI

In ogni Comune è presente un Servizio Sociale Comunale.
Tutte le persone o le famiglie con malattie rare possono rivolgersi ai Servizi Sociali del proprio Comune di residenza per avere qualsiasi informazione di carattere sociale o sanitario.

SPORTELLI INFORMATIVI LOMBARDI PER LA DISABILITÀ

www.ats-insubria.it/aree-tematiche/fragilita/4031-misure-a-sostegno-della-famiglia-e-dei-suoi-componenti-fragili

Nel territorio della provincia di Varese sono attivi sportelli informativi di utilità per le persone affette da malattie genetiche, nei comuni di:

- **Busto Arsizio** **Call Center Sportello La Tela Solidarietà e Servizi - Cooperativa Sociale**
- **Busto Arsizio** **S.A.I.? Servizio Accoglienza e Informazione ANFFAS Onlus Busto Arsizio**
- **Cardano al Campo** **Il Seme Cooperativa sociale onlus**
- **Castellanza** **Sportello Disabili Auser Castellanza**
- **Gallarate** **Associazione Disabili Visivi ONLUS**
- **Luino** **SAI? Servizio Accoglienza e Informazione Anffas Onlus Luino**
- **Varese** **SAI? Servizio Accoglienza e Informazione Anffas Onlus Varese**
- **Varese** **SAI? Servizio Accoglienza e Informazione - Fondazione Piatti Onlus**

- **Varese** **CFPIL Centro di Formazione Professionale ed Inserimento Lavorativo**
- **Varese** **POLHA Varese Associazione Polisportiva Dilettantistica per Disabili**
- **Varese** **SpazioRegione Varese Regione Lombardia Ster di Varese**
- **Varese** **Unione Italiana dei Ciechi e degli Ipovedenti Onlus Sezione Provinciale di Varese**

STRUTTURE DI OSPITALITÀ

Nella provincia di Varese sono presenti numerose strutture di accoglienza diurna o residenziale dedicate alle persone con disabilità.
È possibile rintracciare i riferimenti di tutte queste strutture ed istituzioni ai siti web

cercaservizi.provincia.va.it/servizi.php

www.ats-insubria.it/Rete-dei-servizi

LO SPORT E LE MALATTIE RARE

Polha Varese, per gentile concessione di Roberto Bof

Lo sport è di fondamentale importanza per tutti noi, ma certamente costituisce una grande aspettativa per le persone con disabilità.

È, perciò, importante che ognuno abbia la possibilità di praticarlo in situazioni agevoli ed in ambiti che favoriscano un adeguato inserimento ed una facile socializzazione.

Lo sport, salute del corpo e della mente, abbatte ogni frontiera ed è fonte di un sano spirito di competizione, di buon umore e di solidarietà.
La società deve essere grata a tutti coloro che operano per i disabili nello sport poiché non soltanto le medicine curano, ma anche la possibilità di esprimere il proprio essere superando ogni limite.

Per una persona con disabilità, ci dice il giornalista Roberto Bof, le opportunità di praticare una o più discipline paralimpiche, in provincia di Varese, sono molte e per lo più offerte da realtà con grande esperienza.
Ogni persona con disabilità neuromotoria o intellettiva relazionale può trovare la disciplina ideale per coltivare una semplice passione o ambizioni agonistiche.

LE OPPORTUNITÀ IN PROVINCIA DI VARESE

A Varese, grazie alla Polha (Associazione Polisportiva Dilettantistica per Disabili) si è di fatto generato il movimento dell'hockey ghiaccio su slitta che oggi conta tre rappresentative regionali: Armata Brancaleone Lombardia (Varese), Tori Seduti Piemonte (Torino) e Aquile Alto Adige (Bolzano).

Sempre a Varese, grazie alla Canottieri Gavirate, si creò dal nulla la Nazionale di canottaggio adattato, capace di vincere la medaglia d'oro con il "quattro con" alle Paralimpiadi di Pechino 2008. Esempio per qualità e risultati è stato il progetto "AcquaRio", coordinato e sostenuto dalla Polha, che ha portato alle Paralimpiadi di Rio 2016 sette nuotatori vincitori di sei delle tredici medaglie conquistate dalla squadra nazionale. Per lo sci la realtà di riferimento è l'Associazione Freerider Sport Events che insegna a sciare da seduti nelle località montane di tutta Italia.

Per quanto riguarda la distrofia muscolare l'associazione di riferimento è la Skorpions Wheelchair Hockey. Realtà e attività che negli anni hanno generato anche iniziative e manifestazioni promozionali. Tra le più recenti il Gp organizzato con le carrozzine elettriche in collaborazione con la sezione varesina dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare. Le realtà distribuite sul territorio provinciale aderiscono al Comitato Italiano Paralimpico, alla Federazione Italiana Sport Disabili Intellettivi Relazionali o alle singole Federazioni di riferimento.

ASSOCIAZIONI SPORTIVE PER DISABILI

Comitato Italiano Paralimpico Lombardia

Comitato Federazione Italiana

Sport Disabili Intellettivi Relazionali

www.ciplombardia.it
www.fisdir.lombardia.it

A.G.R.E.S. - Associazione Genitori per la Rieducazione Equestre e Sportiva ONLUS
Via Dante Alighieri, 896 - Frazione Massina - 21040 Cislago (VA)
Tel. 02 96408627 - 334 2121546
www.associazioneagres.it
info@associazioneagres.it

A.P.D. Varese - Associazione Polisportiva Dilettantistica per Disabili
Via Cairoli, 5 - 21100 Varese
Tel. 348 0807605
va007@fisdir.it

A.S.A. - Varese Associazione Sportiva Dilettantistica
Via Crispi, 4 - 21100 Varese
Tel. 0332 326574
www.anffasvarese.it
va003@fisdir.it

A.S.D. ABILITY APNEA
Viale B. Gabardi - 21052 Busto Arsizio (VA) c/o Piscina Bustese Nuoto
Tel. 328 4761098 - 346 0117930
abilityapnea@gmail.com

A.S.D. Propatria Polisportiva Disabili ONLUS “Cuffie Colorate”

Via Costa, 29 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331 629815 - 340 8685800 - 347 3233830
www.cuffiecolorate.it
cuffiecolorate@tiscali.it

A.S.D. Rari Nantes Saronno

Via Miola, 5 c/o Piscina Comunale - 21047 Saronno (VA)
Tel. 02 96288252
www.rarinantessaronno.it
segreteria@rarinantessaronno.it

A.S.D. Tennis Tavolo Varese

Via Vittorio Veneto, 1 - 21040 Lozza (VA)
Tel. 0332 948865
www.tennistavolovarese.it
info@tennistavolovarese.it

A.S. Skorpions Varese

Wheelchair Hockey Skorpions Varese
Via Piaggio, 41/c - 21010 Besnate (VA) (Sede legale)
Via Battaglia S. Martino, 50/B - 21030 Cuveglio (VA) (Sede amministrativa)
Tel. 0332 650979
www.skorpionsvarese.com

Associazione Acquamondo Moroni Nuoto Disabili Onlus

Via Marzorati c/o Piscina Robur et Fides - 21100 Varese
Tel. 347 3259042
www.acquamondo.org
info@acquamondo.org

Associazione Sportiva di Persone Cieche o Ipovedenti della Provincia di Varese

Via Mercantini, 10 - 21100 Varese
Tel. 0332 260348
www.ciechisportivivaresini.it
info@ciechisportivivaresini.it

Canottieri Gavirate

Via Cavour - 21016 Gavirate (VA)
Tel. 0332 744540
www.canottierigavirate.it
info@canottierigavirate.it

Canottieri Luino

Via Lido, 6 - 21016 Luino (VA)
Tel. 0332 977020
www.canottieriluino.it
info@canottieriluino.it

Canottieri Monate

Via A. Binda, 2 - 21028 Travedona Monate (VA)
Tel. 0332 977020
www.canottierimonate.it
asdcanottierimonate@gmail.com

Canottieri Varese

Via dei Canottieri, 21 - 21100 Varese
Tel. 0332 321098
www.canottierivarese.it
info@canottierivarese.it

Centro Ippico Ronco di Diana

Via Beltrami, 30 - 21010 Arsago Seprio (VA)
Tel. 0331 29608 - 389 8091129
www.roncodidiana.it
roncodidiana@tin.it

Ciechi Sportivi Varesini

Via Mercantini 10 - 21100 Varese
Tel. 0332 260348
www.ciechisportivivaresini.it

C.K.O.S.S. Polihandy ASD Cub Karate Oggiona S. Stefano

Via Bonacalza, 144 - 21040 Oggiona S. Stefano (VA)
Tel. 347 8235525

C.R.E. - Centro Rieducazione Equestre L'Arca del Seprio Società Cooperativa Sociale Onlus

Via A. Doria, 32/34 - 21040 Vedano Olona (VA)
Tel. 0332 401963 - 335 8328837
www.arcadelseprio.it
info@arcadelseprio.it

Freerider Sport Events

Via Dandolo, 5 - 21100 Varese
www.monosci.it
info@freeridersportevents.com

Gruppo Sportivo Ens Varese

Via Avegno 8 - 21100 Varese
Tel. 0332 231133
www.gsensvarese.it

H.S. Handicap Sport Varese

Piazza XXV Aprile, 3 - 21049 Tradate (VA)
Tel. 0331 810140 - 339 3235466
www.hsvarese.it
handicapsportvarese@libero.it

Malnate & Sport - La Finestra

Via G. Di Vittorio, 7 - 21046 Malnate (VA)
Tel. 0332 428604
www.malnatesport.com
ass.cop@lafinestramalnate.191.it

Polha Varese

Via Valverde, 17/19 - 21110 Varese
Tel. 0332 229001 / 263770 - 338 8161363
www.polhavarese.org
www.hockeyarmatabrancaleone.it
info@polhavarese.org

Polisportiva Virtus Solbiate Associazione Sportiva Dilettantistica

Via XXV Aprile, 12 - 21058 Solbiate Olona (VA)
Tel. 346 7255750
www.virtussolbiate.it

Pro Patria Judo SSD A.R.L.

Via Settembrini, 33 - 21052 Busto Arsizio (VA)
Tel. 0331 1629760 - 393 8643615
www.propatriajudo.it
palestra@propatriajudo.it

U.I.S.P. - Unione Italiana Sport per Tutti Varese

Piazza De Salvo, 5 - 21100 Varese
Tel. 0332 813001
www.uisp.it/varese
varese@uisp.it

Velo Club Sommese

Piazza Vittorio Veneto, 6 - 21019 Somma Lombardo (VA)
Tel. 0331 255645
www.veloclubsommese.com

Wheelchair Hockey Skorpions Varese

www.skorpionsvarese.com

la gemma rara ONLUS
Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

SITI WEB DI INTERESSE

Questa Guida nasce dal progetto di riunire in un unico contesto tutte le informazioni fruibili da persone o famiglie colpite da una malattia rara, patologia che, ad esclusione delle malattie rare infettive ha sempre una origine genetica.
Queste informazioni sono sparse nel web in vari siti e spesso non sono facilmente rintracciabili.
Di seguito indichiamo i più importanti ed accreditati siti di riferimento per le malattie genetiche rare, sia nazionali che europei.

www.ats-insubria.it	ATS Insubria - Agenzia di Tutela della Salute dell'Insubria
www.asst-settelaghi.it	Azienda Socio Sanitaria Sette Laghi Azienda
www.asst-valleolona.it	Socio Sanitaria Valle Olona
www.cvv.varese.it	Coordinamento Volontariato Varese
cercaservizi.provincia.va.it	Rete Provinciale dei servizi alla persona
malattierare.marionegri.it	Centro di Coordinamento Malattie Rare - Regione Lombardia
www.osservatoriomalattierare.it	OMAR – Testata e agenzia giornalistica per le malattie rare
www.uniamo.org	Uniamo FIMR onlus - Federazione Italiana Malattie Rare
www.eurordis.org/it	European Rare Diseases Organization
www.orpha.net	Orphanet - Malattie rare e Farmaci orfani
www.orphanet-italia.it	Orphanet Italia
www.rarechromo.co.uk	Unique - The Chromosome Disorder Support Group
www.lagemmarara.org	la gemma rara Associazione onlus
www.malattierarevarese.it	la gemma rara - Malattie rare a Varese. Guida ai servizi

Finito di stampare nel mese di marzo 2017
da Runografica - Varese

la gemma rara ONLUS
Diagnostica e studio delle malattie genetiche rare

In collaborazione con

Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Sette Laghi

COMUNE DI VARESE

Con il patrocinio di

Società Italiana di Genetica Umana

Con il sostegno di

Fondazione Unione Banche Italiane per Varese onlus

UBI Banca

La Provincia di Varese
PAROLE | FATTI | PENSIERI | OPINIONI
Busto | Gallarate | Saronno | Laghi