Ospedale Sant'Orsola Bologna (Ginecologia Oncologica Responsabile Dott. Pierandrea de Iacopo)
mail ginonco@aosp.bo.it
tel: 051 2144368
Sorveglianza per pazienti con BRCA mutate
U.O. di Genetica Medica - Laboratorio di Genetica Medica
IRCCS Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola
Via Massarenti 9
40138 BOLOGNA
ITALIA
Telefono 1: 390 512 088 410
Fax: 390 512 088 416

ITALIA /LAZIO /ROMA
Centro di Riferimento per i tumori pediatrici del sistema nervoso centrale
Centre of Expertise for pediatric tumors of the nervous system
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù - SEDE GIANICOLO
U.O.S. di Neuro-Oncologia
Piazza S. Onofrio 4
00165 ROMA
ITALIA
Telefono 1: 39 06 68594120
Fax: 39 06 68594055
email di contatto: neuroncologia@opbg.net

ITALIA/LAZIO/ROMA
Consulenza Dismorfologica
Dysmorphology clinic
Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS
U.O.C. Genetica Medica
Largo A. Gemelli 8
00168 ROMA
ITALIA
Telefono 1: 39 06 30156732
Telefono 2: 39 06 30156780
Fax: 39 06 30157223 email di contatto: servgenmed@rm.unicatt.it

ITALIA/SICILIA/PALERMO
Centro di Riferimento per i tumori rari e i tumori solidi eredo-familiari dell'adulto
Centre of Expertise for rare tumors and heredofamilial solid tumors of adults
Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "Paolo Giaccone"
Ambulatorio Neoplasie Rare
Via del Vespro 129
90127 PALERMO
ITALIA
Telefono 1: +39 091 6554412
Telefono 2: 39 091 2776161
Fax: 39 091 6554529
email di contatto: tumorirari@unipa.it

ITALIA/TOSCANA/SIENA
Centro di Riferimento per i tumori ereditari
Expert Center for genetic tumour risk syndromes
Azienda Ospedaliero Universitaria Senese - Policlinico Santa Maria alle Scotte
U.O.C. di Genetica Medica
Viale Mario Bracci 16
53100 SIENA
ITALIA
Telefono 1: 390 577 233 303
Telefono 2: 390 577 585 316
Fax: 390 577 233 325
email di contatto: geneticamed@unisi.it

ITALIA/ EMILIA ROMAGNA
Istituto Romagnolo per lo Studio dei Tumori "Dino Amadori" - IRST Srl
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS)
Sede legale e operativa
via Piero Maroncelli, 40
47014 Meldola (FC)
e-mail: info@irst.emr.it
Posta Elettronica Certificata: direzione.generale@irst.legalmail.it
Centralino IRST tel: +39 0543 739100
fax: +39 0543 739123

Forlì
Day Service Ambulatoriale Oncologico Padiglione "Vallisneri" (piano 4) Ospedale G.B. Morgagni - L. Pierantoni
via Carlo Forlanini, 34
47121 Forlì (FC)

e-mail: acc.onco.dh.fo@irst.emr.it
fax: +39 0543 738683

Cesena
Servizio di Oncoematologia secondo piano, scala A Ospedale M. Bufalini
via Giovanni Ghirotti, 286
47023 Cesena (FC)
e-mail: accettazione.oncoematologiacesena@irst.emr.it
fax: +39 0547 352592

ITALIA/TOSCANA/FIRENZE
INDIRIZZO Largo Brambilla, 3 - 50134 Firenze Unità di Competenza di AV centro GIST DAI Oncologia - CORD padiglione 18 (AMBULATORIO GIST) Volano - San Luca PADIGLIONE 16 Ambulatori chemioterapici piano terra
ATTIVITÀ L'ambulatorio di patologia multidisciplinare per la diagnosi e terapia dei GIST, accoglie pazienti in prima visita, controlli per terapia, consulenze extra regionali, follow-up. Per tutti i pazienti in prima diagnosi vengono richiesti esami di biologia molecolare per valutare le mutazioni di PDGFRa e KIT, prima di impostare la strategia terapeutica. I pz sono valutati nel GOM GIST con tutte le figure professionali dedicate alla gestione del percorso di questa patologia (chirurghi, radiologi, endoscopisti, medico nucleare ecc) per rivalutare periodicamente le indicazioni chirurgiche, le risposte ai trattamenti medici, trattamenti locoregionali. **Il pz viene inoltre valutato in consulenza genetica nelle forme sindromiche. E' possibile accedere a protocolli clinici sperimentali per l'utilizzo di nuovi farmaci, acquisire teleconsulti nell'ambito della rete italiana tumori rari** e con la rete europea tumori rari EURACAN della quale l'Unità di Competenza di AV centro per il GIST presso l'AOUC è membro attivo.
GIORNI APPUNTAMENTO dalle h 8.00 alle 14.00 tutti i giorni dal lun al ven presso il CORD padiglione 18 AOUC ed info point 055 7948152- 7627
TELEFONO APPUNTAMENTO 055 7947908 oncologia clinica pad 16 AOUC cell 3383271832

Unità di Genetica Clinica Pediatrica
Regina Margherita,
Piazza Polonia, 94, 10126
Torino TO, Italia
Numero di telefono dell'unità: +39 011 313 5689
Email dell'unità: genetica.reginamargherita@unito.it
Popolazione di pazienti: Solo pazienti pediatrici (bambini e adolescenti).
Prof.ssa Diana Carli, MD, PhD: Professoressa associata di Genetica Medica presso l'Università di Torino e genetista medica presso l'Ospedale Pediatrico Regina Margherita. Con un'ampia esperienza clinica sia in Onco-Ematologia Pediatrica che in Genetica Medica, è responsabile del Servizio di Oncogenetica all'interno dell'Unità di Genetica Clinica Pediatrica, concentrandosi sulla consulenza genetica e sulla sorveglianza per i bambini con sindromi di predisposizione ereditaria al cancro, inclusa la sindrome di Li-Fraumeni.

Prof. Alessandro Mussa, MD, PhD: Professore associato di Pediatria presso l'Università di Torino e responsabile clinico dell'Unità di Genetica Clinica Pediatrica presso l'Ospedale Pediatrico Regina Margherita. Le sue attività cliniche e di ricerca si concentrano su patologie genetiche pediatriche rare, in particolare sindromi di crescita e sovraccrescita, anomalie congenite e predisposizione ereditaria al cancro. Ha una vasta esperienza nella diagnosi, nella gestione clinica e nel follow-up multidisciplinare di bambini con condizioni genetiche complesse.

NOME **SINDROME DI LI FRAUMENI**
CLASSE TUMORI
DEFINIZIONE
Sindrome ereditaria autosomico dominante conosciuta anche come sindrome sarcoma, mammella, leucemia, surrene (Acronimo SBLA), legata a mutazione germinale del geneoncosoppressore TP53 che normalmente controlla la crescita cellulare, può essere ereditata o insorgere de novo durante la embriogenesi. **Sono conosciute in letteratura circa 400 famiglie.**

CENTRO DI COORDINAMENTO REGIONALE CCMR-TUMORI RARI
Struttura specialistica responsabile: I.S.P.R.O-ISTITUTO PER LO STUDIO, LA PREVENZIONE E LA RETE ONCOLOGICA
RESPONSABILE CENTRO Dr.ssa GASPERONI SILVIA
SOTTORETE CLINICA Tumori solidi dell'adulto
Struttura specialistica responsabile: AOU CAREGGI FIRENZE-ONCOLOGIA CLINICA

RESPONSABILE SOTTORETE CLINICA Dr.ssa GASPERONI SILVIA
PERCORSO DEL PAZIENTE
La struttura di coordinamento di rete o di sottorete clinica contribuisce ad assicurare la presa in carico del paziente ed il completamento dell'iter diagnostico, terapeutico e di certificazione.