

Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare Endocrine

La UOC transmurale di Endocrinologia è centro di riferimento regionale della Regione Lazio delle seguenti malattie rare:

- La sindrome di Turner (codice esenzione RN0680)
- La Sindrome di Kallman e le altre forme di ipogonadismo ipogonadotropo congenito (codice esenzione RC0020)
- Le sindromi adrenogenitali e le iperplasie surrenaliche (codice esenzione RCG020)
- Gli pseudoermafroditismi (codice esenzione RNG010)
- L'iperaldosteronismo primitivo (codice esenzione RCG010)
- Le poliendocrinopatie autoimmuni (codice esenzione RCG030)
- Il deficit congenito di ACTH (RC0010)

Per ciascuna di queste patologie, così come per tutte le patologie che rivestono un carattere di urgenza, è attivo un numero telefonico diretto tel 06.51008625 - fax 06.5100353, inserito nel sito regionale delle malattie rare del Lazio (<http://www.regione.lazio.it/malattierare>) e sono applicati i PDTA specifici tramite l'utilizzo del DH di Endocrinologia e delle collaborazioni multispecialistiche. La responsabile clinica del centro e del DH di Endocrinologia è la Dr.ssa Marina Passeri, dirigente medico specialista endocrinologa della UOC transmurale di Endocrinologia.

Centro di Riferimento per la diagnostica e la terapia della Sindrome di Klinefelter

La Sindrome di Klinefelter non è più compresa nel gruppo delle malattie rare per la sua frequenza relativamente frequente nella popolazione (1:500/1000 nati maschi) ma merita un'attenzione a parte per le sue caratteristiche cliniche.

La UOC transmurale di Endocrinologia è centro di riferimento per la diagnosi della Sindrome di Klinefelter, per la prescrizione della terapia sostitutiva con testosterone e per la diagnosi e terapia delle sue complicanze.

Sindrome di Klinefelter

Bambini-Adolescenti

Ritardi nel linguaggio nel 50%

Ritardo motorio 15-20%

Statura superiore al target genetico

Pelvi relativamente ampia

Alterato indice cormico

Aumento span

5° metacarpo corto

Ritardo sviluppo puberale

Centro autorizzato alla prescrizione dell'ormone della crescita (GH)

La UOC transmurale di Endocrinologia della ASL Roma 2 è uno dei pochi centri autorizzati nel Lazio per la diagnosi e terapia dei disturbi dell'accrescimento e della pubertà in età pediatrica e adolescenziale. Nel nostro centro è attivo un ambulatorio auxologico per bambini dai 6 anni in su e vengono effettuati sia i test dinamici diagnostici sia il follow-up delle suddette patologie e i PAC diagnostici per la ritardata crescita, per i disturbi puberali e per il follow-up del bambino affetto da deficit di GH isolato o associato a deficit di altre tropine ipofisarie (TSH, ACTH, PRL, FSH, LH). La responsabile clinica dell'ambulatorio dei disturbi dell'accrescimento e della pubertà in età pediatrica e adolescenziale è la Dr.ssa Elena Di Benedetto, dirigente medico specialista endocrinologa della UOC transmurale di Endocrinologia.