

Centro di Riferimento Regionale per le Genodermatosi

Con DA del 29 aprile 2011 la Regione Sicilia nomina L'IRCCS Associazione Oasi Maria SS di Troina (EN) quale Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura dell'Ittiosi. Successivamente Con DA in data 10 agosto 2012 inerente la revisione della rete regionale per le malattie rare lo stesso IRCCS è indicato quale Centro di riferimento regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle Genodermatosi. Con questo termine si indicano le malattie rare della pelle di origine genetica. L'Unità Operativa di Dermatologia dell'IRCCS Oasi costituisce la struttura di riferimento per tali patologie. Responsabile della UO di Dermatologia e del Centro di riferimento per le Genodermatosi è il Dott. Carmelo SCHEPIS.

Fra le Più conosciute Genodermatosi ricordiamo:

- le Ittiosi,
- le Epidermolisi bollose,
- l'Incontinentia Pigmenti
- la Neurofibromatosi – NF1
- la Sclerosi Tuberosa – STC
- la Sindrome di Sturge-Weber
- il Morbo di Darier
- I Mosaicismi della pelle

Il centro ha i seguenti compiti:

- assumere la responsabilità primaria del percorso assistenziale del paziente attraverso la stesura di un piano assistenziale;
- offrire l'eventuale consulenza genetica;
- definizione della diagnosi e della relativa certificazione;
- trattamento del paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui il soggetto è affetto;
- gestione di un applicativo per il monitoraggio delle malattie rare;
- tenuta a regime del sistema di monitoraggio/certificazione/ esenzione per le malattie rare;
- definizione di protocolli terapeutici comprendenti farmaci classificati in classe C e/o da impiegarsi in regime off-label, ritenuti indispensabili e insostituibili limitatamente ai pazienti affetti da alcuni gruppi di malattie rare per i quali non sussistono alternative terapeutiche, nel rispetto delle procedure previste dalla normativa e dalla regolamentazione nazionale e regionale vigente;
- raccolta delle richieste di medici e/o pazienti che eventualmente pervenissero direttamente al centro e smistare le richieste verso i presidi competenti;
- avere documentata esperienza in attività di informazione ai cittadini al fine di assicurare un punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari anche con la preparazione di opuscoli informativi;

- garantire attività di ricerca e rapporti con le comunità scientifiche internazionali;
- assicurare i collegamenti con il Registro Nazionale MR e con i centri sovraregionali anche ai fini di sviluppare progetti condivisi;
realizzazione di progetti di formazione e aggiornamento specifici per singole malattie e/o gruppi di malattie rivolte al personale dei centri individuati dell'azienda in cui ricade il centro e ai servizi territoriali dell'assistenza (MMG, PLS, specialisti del SSR).

Per Contattare l'UO di Dermatologia – Centro di riferimento per le Genodermatosi –
tel. 0935936676
e-mail underm@oasi.en.it
e-mail cschepis@oasi.en.it