



Risorse assistenziali per le persone con Variazioni dei cromosomi X e Y

Presso la Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano è presente da diversi anni un'equipe multidisciplinare per la diagnosi e l'assistenza delle persone con variazioni cromosomiche X e Y (47,XXY; 47,XXX 47,XYY; 45,X ed altre variazioni più rare come 48,XXXY, 49,XXXXY). Il gruppo è denominato 'XYZ'. Il percorso assistenziale che viene realizzato presso la Fondazione Policlinico di Milano prevede consulenze specialistiche in epoca pre-natale e post-natale.

Durante l'**epoca pre-natale**, a seguito dei risultati della villocentesi e dell'amniocentesi, o del test del DNA fetale circolante nel plasma materno, la coppia riceve la consulenza del medico genetista, ha a disposizione uno o più colloqui con lo psicologo clinico ed eventualmente con l'endocrinologo pediatra. Viene così supportata nel percorso di approfondimento conoscitivo al fine di raggiungere un'adeguata comprensione della problematica clinica e delle implicazioni personali per una scelta consapevole riguardo la gravidanza.

In **età pediatrica** (14 e 24 mesi, 4 e 8 anni), per il bambino ed i genitori sono previsti incontri facoltativi presso l'UONPIA (Unità Neuropsichiatria Infanzia Adolescenza) ed è possibile partecipare ad un Gruppo Genitori dai 4 mesi del bambino, organizzato per condividere dubbi e preoccupazioni che possono insorgere nei primissimi mesi di vita del bambino. Dagli 8 anni, si prevedono controlli regolari con l'endocrinologo pediatra, quando indicato, per garantire interventi mirati, se necessari, e il supporto della coppia nel periodo della comunicazione al figlio/a della propria condizione genetica. Tra i 16 e i 20 anni di età, i ragazzi che hanno necessità, vengono indirizzati all'endocrinologo/andrologo dell'adulto.

In **età adulta**, il percorso prevede visite mediche regolari presso l'ambulatorio di endocrinologia, valutazione andrologica della fertilità e, se richiesta, consulenza genetica. Inoltre, sono previsti percorsi di valutazione e sostegno psicologico in collaborazione con l'Unità Operativa di Psichiatria.





CONTATTI

- **Unità Operativa Dipartimentale di Genetica Medica**

Dr.ssa Luisa Ronzoni (prenatale), Dr.ssa Valeria Nicotra (post-natale)

Tel. 02.55032321, dal lunedì al venerdì dalle ore 13.30 alle ore 15.30.

luisa.ronzoni@policlinico.mi.it; valeria.nicotra@policlinico.mi.it

Dr.ssa Donatella Quagliarini, psicologo clinico, Centro di Diagnosi Prenatale

Tel 02 55032008 – 3355793881 donatella.quagliarini@policlinico.mi.it

- **UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale - Raccordo tra il periodo prenatale e post-natale**

Dr. Lorenzo Colombo lorenzo.colombo@policlinico.mi.it

- **Gruppo di Lavoro per la Disabilità Complessa e le Malattie Rare – UONPIA**

Dr.ssa Paola Vizziello, Dr.ssa Gaia Silibello

Tel. 0255034402 lunedì-mercoledì-venerdì dalle ore 9 alle ore 11,

e-mail: paola.vizziello@policlinico.mi.it; gaia.silibello@policlinico.mi.it

- **Ambulatorio di Endocrinologia**

Dott.ssa Claudia Giavoli – area pediatrica

claudia.giavoli@policlinico.mi.it

Tel. 02/55035575 dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle ore 12, oppure numero verde 800638638 specificando visita endocrinologica pediatrica (M31PE1 prima visita, M31PED controllo)

Dr. Emanuele Ferrante – area adulti

emanuele.ferrante@policlinico.mi.it

Tel. 02/55033356 dal lunedì al venerdì dalle ore 12.00 alle ore 14.30 specificando “Visita in Ambulatorio ipogonadismo”

- **Ambulatorio di Urologia Pediatrica**

Dr. Gianantonio Manzoni, Dr. Alfredo Berrettini

gianantonio.manzoni@policlinico.mi.it ; alfredo.berrettini@policlinico.mi.it

tel. 02.55038690, dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle ore 13.30.



- **Ambulatorio di Uro-andrologia (adulto)**

Dr. Franco Gadda, Dr.ssa Mariapia Serrago

Per contatti con i medici e/o appuntamenti:

e-mail: franco.gadda@policlinico.mi.it; mariapia.serrago@policlinico.mi.it

Per informazioni: segreteria della divisione di Urologia 02/55034501

- **Sportello Malattie Rare**

Dr.ssa Santa De Stefano – Psicologo clinico

Stefania Caruso - Amministrativo

Tel. 02.55032368, dal lunedì al venerdì dalle ore 9.30 alle ore 10.30

santa.destefano@policlinico.mi.it; sportello.malattierare@policlinico.mi.it

Lo Sportello Malattie Rare è anche sede del Coordinamento Lombardo delle Associazioni e Gruppi: La Gemma Rara, Klinefelter Onlus; Nascere klinefelter, Unitask, Svitati 47, Gruppo XYY, Gruppo Tripla X.

Versione del 17 ottobre 2019

