

# Diagnostica genetica

## Descrizione

**Direttore Dr.ssa Elisabetta Pelo**

sostituta Dr.ssa Stefania Bonifacio

### Equipe medici

Carignani Giulia

### Equipe biologi

Sara Bernabini

Martina Betti

Stefania Bonifacio

Beatrice Boschi

Ilaria Carboni

Claudia Centrone

Sabrina Frusconi

Francesca Gerundino

Giovanna Giordano

Irene Giotti

Costanza Giuliani

Sara Iozzi

Anna Lari

Giuseppina Marseglia

Mauro Leucio Mattei

Barbara Minuti

Simona Palchetti

Daniela Parrini

Ilaria Passerini

Ugo Ricci

Questa struttura afferisce al [Dipartimento Servizi diagnostici](#).

Modalità di accesso – appuntamenti – informazioni

È possibile prenotare i seguenti esami chiamando il numero 055 794 8000 dal lunedì al venerdì, dalle 7:30 alle 14:30 :

- Con **richiesta di genetica associata al test (codice DEMA KG9001)** per Malattie HLA associate, indicando i seguenti quesiti diagnostici:
  - Artrite Giovanile
  - Artrite in corso di malattie croniche intestinali
  - Artrite psoriasica
  - Artrite reattiva
  - Artrite Reumatoide
  - Malattia di Bechet
  - Corioretinopatia tipo Birdshot
  - Malattia Celiachia
  - Narcolessia
  - Sindrome di Reiter
  - Sacroileite
  - Sclerosi multipla
  - Spondilite Anchilosante
  - Uveite

Insieme alla richiesta per consulenza genetica l'utente si deve presentare con la richiesta dematerializzata del medico (di MMG o specialista) per l'esame che deve svolgere:

- Artrite Giovanile (cod. dema KGM001)
- Artrite in corso di malattie croniche intestinali (cod. dema KGM002)
- Artrite psoriasica (cod. dema KGM016)
- Artrite reattiva (cod. dema KGM003)
- Artrite Reumatoide (cod. dema KGM004); Malattia di Bechet (cod. dema KGM005)
- Corioretinopatia tipo Birdshot (cod. dema KGM006)
- Malattia Celiachia (cod. dema KGM018)
- Narcolessia (cod. dema KGM007)
- Sindrome di Reiter (cod. dema KGM008)
- Sacroileite (cod. dema KGM009)
- Sclerosi multipla (cod. dema KGM010)
- Spondilite Anchilosante (cod. dema KGM11)
- Uveite (cod. dema KGM012); Le consulenze genetiche si svolgeranno in forma singola ogni mercoledì mattina, dalle 8.30 alle 10.00. A seguito della consulenza verrà effettuato il prelievo di sangue venoso per il quale non serve ne preparazione ne il digiuno.
- **Con richiesta di consulenza genetica associata al test (codice DEMA KG9001) per HFE/emocromatosi**, indicando il seguente quesito diagnostico: Iperferritinemia , emocromatosi

(familiarità per/sospetta/paziente )

Le consulenze genetiche si svolgeranno in forma singola ogni martedì, dalle 13.30 alle 14.30.

A seguito della consulenza verrà effettuato il prelievo di sangue venoso per il quale non serve ne preparazione ne il digiuno

- **Prenotazione *Esami NIPT e Consulenze Genetiche: NIPT (DNA fetale circolante)***

Con una richiesta di consulenza genetica associata al test (codice DEMA KG9001) e quesito diagnostico:

- NIPT
- DNA fetale libero circolante
- cffDNA
- DNA fetale
- test non invasivo fetale.

Insieme alla richiesta per consulenza genetica la gestante con in rischio fino a 1/1000 si deve presentare con la richiesta dematerializzata del medico(di MMG o specialista) con indicazione del rischio calcolato da test combinato, COD. DEMA 8770 per le gravidanze singole e con la richiesta dematerializzata del medico, (di MMG o specialista),COD. DEMA 8771 per le gravidanze bigemine.

La gestante con un rischio oltre 1/1000 oltre alla richiesta per consulenza genetica associata al test (codice DEMA KG9001) deve avere una richiesta bianca (non dematerializzata) del medico curante o dello specialista.

Le consulenze genetiche si svolgeranno in forma singola ogni mercoledì mattina, dalle 12:00 alle 13:30. A seguito della consulenza verrà effettuato il prelievo di sangue venoso per il quale non serve ne preparazione ne il digiuno.

- **Prenotazioni per *Prima visita di genetica medica (codice dDEMA 1059)* con quesito diagnostico tra quelli indicati alla pagina [Informazioni per visita genetica medica – malattie genetiche con quesito diagnostico](#)**

Per ulteriori informazioni è possibile scrivere a [infogenetica@aou-careggi.toscana.it](mailto:infogenetica@aou-careggi.toscana.it)

Elenco mutazioni Fibrosi cistica

- [Elenco mutazioni analizzate per lo screening del gene CFTR per referti emessi dal 19 luglio 2022](#)
- [Elenco mutazioni analizzate per lo screening del gene CFTR](#)

Mission

La SOD Diagnostica genetica svolge attività diagnostica e di consulenza clinica per patologie ereditarie e variabilità genetica; inoltre sviluppa progetti di ricerca nell'ambito della genetica.

Eroga prestazioni per conto del Sistema Sanitario Nazionale e, come laboratorio d'alta specializzazione, è dotata di strumentazione di alto livello tecnologico e all'avanguardia, come i più sofisticati analizzatori di immagini per il settore di citogenetica ed un sistema robotizzato integrato per il settore della biologia molecolare.

Dispone di personale altamente qualificato e costantemente aggiornato sulle novità analitiche e tecnologiche. È dotata di personale appartenente ai profili professionali di biologi, medici, ingegneri, fisici, tecnici sanitari di laboratorio, infermieri, amministrativi.

Collaborazioni

- Centro di riferimento della diagnosi prenatale del primo trimestre dei servizi di Genetica Medica per l'Area Vasta Centro
- [Centro di riferimento regionale per la caratterizzazione genetica delle degenerazioni retiniche ereditarie](#)
- Centro genomico e post genomico per lo sviluppo e l'applicazione delle tecnologie ad alta innovazione in ambito biomedico
- [Centro di riferimento regionale Prevenzione e Diagnosi Prenatale di Difetti Congeniti](#)
- Centro di riferimento regionale per la Diagnosi Genetica di Fibrosi Cistica
- Centro di riferimento regionale della Malattia di Anderson Fabry
- [Centro di riferimento regionale per l'Amiloidosi](#)
- [Centro di riferimento regionale Consulenza in situazioni di abuso e violenza sessuale](#)
- [Centro di riferimento regionale Coagulopatie congenite](#)
- [Centro di riferimento regionale Cardiomiopatia ipertrofica dilatativa](#)

#### Catalogo esami e modulistica

- [Elenco mutazioni analizzate per lo screening del gene CFTR per referti emessi dal 19 luglio 2022](#)
- [Elenco mutazioni analizzate per lo screening del gene CFTR](#)
- [Test NIPT \(Non Invasive Pranatal Testing\) in gravidanza](#)

#### Data

14/01/2026