Centro di riferimento regionale per la diagnosi ed il trattamento della sindrome di Marfan

Descrizione

Responsabile *in via di nomina*

Equipe
Betti Giusti
Elena Sticchi

Contatti: infomarfan@aou-careggi.toscana.it
telefono: 055 7945509 dal lunedì al venerdì ore 9:00 -13:00

Attività

Il Centro afferisce alla Struttura Organizzativa Dipartimentale Malattie Aterotrombotiche e si occupa principalmente del trattamento delle seguenti patologie:

- sindrome di Marfan
- sindromi di Ehlers-Danlos
- osteogenesi imperfetta
- sindrome di Stickler
- ectopia della lente
- aneurisma aortico toracico
- aneurisma aortico addominale
- sindrome di Loeys Dietz
- sindrome della tortuosità dei vasi
- sindrome MASS
- sindrome del prolasso della valvola mitrale
- valvola aortica bicuspide
- cutis laxa
- omocistinuria

Sede di attività
Ambulatorio Malattie aterotrombotiche

Attività clinica in regime ambulatoriale

- Diagnosi clinica e differenziale della sindrome di Marfan e patologie correlate e follow-up
- terapia farmacologica delle manifestazioni cardiovascolari e osteoarticolari
- counseling genetico della sindrome di Marfan e patologie correlate

- valutazioni, misurazioni e consigli fisioterapici
- rilascio di attestazione per il riconoscimento della patologia rara
- consulenza telefonica per rispondere a quesiti o dubbi dei pazienti affetti da sindrome di Marfan e patologie correlate
- consulenza per diagnosi clinica e differenziale della sindrome di Marfan e patologie correlare in pazienti ricoverati in altre SOD

Percorsi programmati di consulenza

• Aritmologia
• Cardiologia generale
• Cardiochirurgia
• Chirurgia Vascolare
• Riabilitazione
• Genetica Medica
• Oculistica
• Ortopedia
• Dipartimento dei servizi – area diagnostica per immagini

Attività di laboratorio

Laboratorio per la diagnosi genetico-molecolare della sindrome di Marfan e patologie correlate:

- caratterizzazione di mutazioni nei geni coinvolti (e.g. FBN1, TGFBR1, TGFBR2) ”con“ caratterizzazione di mutazioni nei geni associati (da singoli geni e.g. FBN1, TGFBR1, TGFBR2 a pannelli più ampi di geni mediante sequenziamento ad elevata produttività)
- ricerca di mutazioni note nelle famiglie
-

Data
25/11/2026