

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 bicuspidate
- 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 correlate 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

25/02/2026