

Informazioni per visita genetica medica – malattie genetiche con quesito diagnostico

Descrizione

Si può prenotare **esclusivamente** con prescrizione del Servizio Sanitario Regionale (ricetta dematerializzata o rossa) telefonando al **055 545454**, che garantisce i tempi di attesa. Se la ricetta presenta uno dei seguenti quesiti diagnostici è prenotabile anche in AOU Careggi contattando il numero telefonico **055 794 8000 dal lunedì al venerdì ore 7:30-14:30**:

- 21 idrossilasi (deficit di o Sindrome adrenogenitale) (paziente/familiarità per/sospetta)
- Acondroplasia (paziente/familiarità per/sospetta)
- Acromatopsia (familiarità per/sospetta)
- Albinismo (familiarità per/sospetta/paziente)
- Amaurosi congenita di Leber (familiarità per/sospetta/paziente)
- Aneuploidia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Aniridia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Anomalia cromosomica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Anomalie congenite oculari (familiarità per/sospetta)
- Aritmie ereditarie (familiarità per/sospetta/paziente)
- Artrite / Artrite reumatoide
- Atassia di Friedreich (paziente/familiarità per/sospetta)
- Atrofia muscolare spinale / SMA (familiarità per/sospetta/paziente)
- Atrofia ottica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Autismo (familiarità per/sospetta/paziente)
- Birt-Hogg-Dubé (sindrome) / BHD (familiarità per/sospetta)
- Cadiomiopatia dilatativa ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Cardiomiopatia ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Cardiomiopatia ipertrofica ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente) consanguineità
- Celiachia
- Coroideremia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Crigler-najjar (sindrome) (familiarità per/sospetta/malattia)
- Discinesia ciliare (familiarità per/sospetta/paziente)
- Displasia ectodermica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Displasia scheletrica (paziente/ familiarità per/sospetta)
- Distrofia (malattia) retinica ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Distrofia maculare (familiarità per/sospetta)
- Distrofia miotonica o Malattia di Steinert (familiarità per/sospetta)
- Distrofia muscolare dei cingoli (familiarità per/sospetta/paziente)
- Distrofia muscolare di Becker o di Duchenne (familiarità per/sospetta/paziente)
- Distrofia muscolare (familiarità per/sospetta/paziente)
- Distrofia oculo faringea (familiarità per/sospetta)
- Distrofia pseudovitelliforme (familiarità per/sospetta)

- Distrofia retinica dei coni e dei bastoncelli (familiarità per/sospetta)
- Distrofia retinica a pattern (familiarità per/sospetta)
- DNA fetale libero circolante /DNA fetale / cffDNA
- Emocromatosi (HFE) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Emofilia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Emoglobinopatie (familiarità per/sospetta/paziente/portatore)
- Fabry (malattia di) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Facio scapolo omerale (distrofia) (familiarità per/sospetta/ paziente)
- Fibrosi cistica (affetto da; familiarità; partner di portatore sano; partner di affetto; screening neonatale positivo; test del sudore positivo; agenesia bilaterale dei dotti deferenti (CBAVD) pancreatiti ricorrenti; bronchiectasie ricorrenti)
- Gluten sensitivity
- Goldenhar (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)
- HCM (cardiomiopatia)
- Iperbilirubinemia o Sindrome di gilbert (familiarità per/sospetta/paziente)
- Iperferritinemia (emocromatosi) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Ipoacusia o sordità ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Ipogonadismo (familiarità per/sospetta/paziente)
- Kallmann (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Kartagener (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Klinefelter (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malattia di Alport (familiarità per/sospetta/ paziente)
- Malattia di Best o distrofia maculare vitelliforme (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malattia di Stargard (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malattie HLA
- Malattia maculare dell'occhio o maculopatia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malattia renale ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malattia retinica sindromica (familiarità per/sospetta/ paziente)
- Malattia Sindromica (familiarità per/sospetta/ paziente)
- Malattia sindromica da microdelezione (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malformazioni organo/scheletriche (familiarità per/sospetta/paziente)
- Menopausa precoce o premature ovarian failure(POI/POF) (familiarità per/sospetta)
- Mody (diabete) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Monocromatismo coni blu (familiarità per/sospetta/paziente)
- Narcolessia
- Neurofibromatosi 1 o 2 (familiarità per/sospetta/paziente)
- Neuropatia Charcot Marie tooth (malattia di) / CMT (familiarità per/sospetta)
- Neuropatia ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- NIPT (Non Invasive Prenatal Test) / Nipt-test / Test non invasivo fetale
- Osteogenesi imperfetta (familiarità per/sospetta/paziente)
- Panipopituitarismo (familiarità per/sospetta/paziente)
- Paraparesi spastica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Patologia renale ereditaria
- Patologia sindromica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Pattern dystrophy (familiarità per/sospetta)
- Poliartralgia
- Poliabortività / abortività (familiarità per/paziente)

- Prader-Willi (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Preconcezionale per familiarità malattia genetica (no PMA /No Infertilità)
- Prenatale safe
- Psoriasi HLA
- Rendu Osler (malattia di) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Rene policistico (paziente/familiarità per/sospetta)
- Retinite pigmentosa (familiarità per/sospetta/paziente)
- Retinopatia ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Retinoschisi (familiarità per/sospetta/paziente)
- Riarrangiamenti cromosomici aborto (familiarità per/sospetta)
- Riarrangiamenti cromosomici(familiarità per/sospetta)
- Ritardo Mentale o Disabilità intellettiva (familiarità per/sospetta/paziente)
- Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sacroileite
- Schwannomatosi (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sclerosi multipla
- Sclerosi tuberosa (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sindrome di brugada (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sindrome di Maffucci (malformazioni organo-scheletriche)
- Sindromi da Microdelezioni o Delezioni cromosomiche (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sindromi da Microduplicazioni o Duplicazioni cromosomiche (familiarità per/sospetta/ paziente)
- Sindrome QT lungo(familiarità per/sospetta/paziente)
- Sordità (familiarità per/sospetta/paziente)
- Spondilite
- Stickler (sindrome) (familiarità per/sospetta)
- Talassemia (familiarità per/sospetta/paziente/portatore)
- Tipizzazione HLA per trapianto midollo osseo familiare “
- Trisomie o aneuploidie cromosomiche (familiarità per/sospetta/paziente)
- Turner (sindrome)(familiarità per/sospetta/paziente)
- Usher/sindrome di Usher (familiarità per/sospetta/paziente)
- Uveite
- Wilson (malattia di)(familiarità per/sospetta/paziente)
- X fragile (sindrome)/Martin-Bell (familiarità per/sospetta/paziente)