Informazioni per visita genetica medica – malattie genetiche con quesito diagnostico

Descrizione

Si può prenotare su erogatori dell'Azienda USL Toscana Centro, non su AOU Careggi, **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**:

A – C

- 21 idrossilasi (deficit di o Sindrome adrenogentitale) (paziente/familiarità per/sospetta)
- Acondroplasia (paziente/familiarità per/sospetta)
- Amaurosi congenita di Leber (familiarità per/sospetta/pazente)
- Amenorrea primaria
- Aneuploidia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Aniridia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Anomalia cromosomica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Anomalie congenite oculari (familiarità per/sospetta)
- Aritmie erditarie (familiarità per/sospetta/paziente)
- Artrite / Artrite reumatoide/ Artrite giovanile / in corso di malattie croniche intestinali / psoriasica / reattiva
- Atassia di Friedreich / Atassia spinocerebellare (SCA) (paziente/familiarità per/sospetta)
- Atrofia muscolare spinale / SMA (familiarità per/sospetta/paziente)
- Atrofia ottica (familiarità per/sospetta/paziente)
- Basaliomi (paziente/familiarità per)
- Birt-Hogg-Dubé (sindrome) / BHD (familiarità per/sospetta)
- Carcinoma mammario familiare o giovanile / BRCA (paziente/familiarità per)
- Carcinoma ovarico (paziente/familiarità per)
- Cardiomiopatia dilatativa ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Cardiomiopatia ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Cardiomiopatia ipertrofica ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente) consanguineità
- Celiachia
- Consanguineità
- Corioretinopatia tipo Birdshot
- Coroideremia (familiarità per/sospetta/paziente)
- Crigler-najjar (sindrome) (familiarità per/sospetta/malattia)

D – K

- 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)
- Feocromocitoma Paraganglioma (paziente/familiarità per)
- 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)
- GIST (paziente/familiarità per)
- Gluten sensitivity
- Goldenhar (sindrome) (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)

L – R

- Malattia di Alport (familiarità per/sospetta/ paaiente)
- Malattia di Berchet
- Malattia di Best o distrofia maculare vitelliforme (familiarità per/sospetta/paziente)
- Malattia di Stargard (familiarità per/sospetta/paziente)
- 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)
- Melanoma familiare (paziente/familiarità per)
- 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
- Neoplasie endocrine multiple MEN1/MEN2 (paziente/familiarità per)
- 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)
- Pattern dystrophy (familiarità per/sospetta)
- Poliartralgia
- Poliabortività / abortività (familiarità per/paziente)
- Poliposi del colon (paziente/familiarità per)
- Preconcezionale per familiarità malattia genetica (no PMA /No Infertiltià)
- Prenatale safe
- Psoriasi HLA
- Rendu Osler (malattia di) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Rene policitico (paziente/familiarità per/sospetta)
- Retinite pigmentosa (familiarità per/sospetta/paziente)
- Retinopatia ereditaria (familiarità per/sospetta/paziente)
- Retinoschisi (familiarità per/sospetta/paziente)
- Riarrangiamenti cromosomici(familiarità per/sospetta)
- Ritardo Mentale o Disabilità intettelttiva (familiarità per/sospetta/paziente)
- Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) (sindrome) (familiarità per/sospetta/paziente)

S – Z

- Sacroileite
- Sarcomi (paziente/familiarità per)
- Sclerosi multipla
- Sclerosi tuberosa (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sindrome di brugada (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sindrome di Li Fraumeni (paziente/familiarità per)
- Sindrome di Maffucci (malformazioni organo-scheletriche)
- Sindrome di Peutz-Jeghers (paziente/familiarità per)
- Sindromi da Microdelezioni o Delezioni cromosomiche (familiarità per/sospetta/paziente)
- Sindromi da Microduplicazioni o Duplicazioni cromosomiche (familiarità per/sospetta/ paziente)
- Sordità (familiarità per/sospetta/paziente)
- Spondilite
- Stickler (sindrome) (familiarità per/sospetta)
- Test non invasivo fetale
- Tipizzazione HLA per trapianto midollo osseo familiare “
- Trisomie o aneuploidie cromosomiche (familiarità per/sospetta/paziente)
- Turner (sindrome)(familiarità per/sospetta/paziente)
- Tumore del colon (sindrome di Lynch) (paziente/familiarità per)

- Tumore del rene e delle vie urinarie (paziente/familiarità per)
- Tumore dell’utero (paziente/familiarità per)
- Tumore della prostata (paziente/familiarità per)
- Tumore della tiroide (paziente/familiarità per)
- Tumore o poliposi gastrica (paziente/familiarità per)
- Tumore pancreatico (paziente/familiarità per)
- Tumori cerebrali (paziente/familiarità per)
- Tumori multipli (paziente/familiarità per)
- Usher/sindrome di Usher (familiarità per/sospetta/paziente)
- Uveite
- Von Hippel-Lindau (VHL) (familiarità per/sospetta/paziente)
- Wilson (malattia di)(familiarità per/sospetta/paziente)
- X fragile (sindrome)/Martin-Bell (familiarità per/sospetta/paziente)

Data
22/11/2026