**U.O.C. GENETICA MEDICA**

**Elenco delle prestazioni di genetica molecolare a scopo diagnostico**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Malattie da varianti geniche-UOC Genetica Medica** | **Dirigente Referente** | **Contatti** |
|  |  |  |
| ***PATOLOGIE COMPLESSE NON DIAGNOSTICATE*** |  |  |
| Esoma (trio, probando più genitori) |  |  |
| Ambito Neuromalformativo ed Oncologico | **Dott.ssa Patrizia De Marco** | **telefono: 010/56363308; mail: PatriziaDeMarco@gaslini.org** |
| Ambito Neurologico & Fetale | **Dott.ssa Francesca Madia** | [**telefono: 010/56363567; mail: francescamadia@gaslini.org**](mailto:bocciardi@unige.it) |
| Ambito Neuromuscolare | **Dott.ssa Monica Traverso** | **telefono: 010/56362803; mail: monicatraverso@gaslini.org** |
|  |  |  |
| ***MALATTIE SCHELETRICHE*** | **Dott.ssa Renata Bocciardi** | **telefono: 010/56362725; mail: bocciardi@unige.it** |
| *FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIA (FOP)* |  |  |
| *SINDROME UNGHIA-ROTULA (NAIL PATELLA SYNDROME,NPS)* |  |  |
| *SINDROME EEC (ECTODATTILIA/DISPLECTODERMICA/LABBRO LEPORINO)* | |  |
|  |  |  |
| ***PATOLOGIE DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE*** |  |  |
| *PANNELLO DISPLASIE FOCALI CORTICALI/EMIMEGALOENCEFALOPATIA* | **Dott.ssa Francesca Madia** | [**telefono: 010/56363567; mail: francescamadia@gaslini.org**](mailto:bocciardi@unige.it) |
| *PANNELLO MALFORMAZIONE CORTICALI* |  |  |
|  |  |  |
| *PANNELLO CAVERNOMATOSI, AMPOLLE DI GALENO,MAV* | **Dott.ssa Patrizia De Marco** | **telefono: 010/56363308; mail: PatriziaDeMarco@gaslini.org** |
| *PANNELLO MALFORMAZIONI MOYA-MOYA* |  |  |
| *TELANGIECTASIA EMORRAGICA EREDITARIA* |  |  |
| *PANNELLO DIFETTI DEL TUBO NEURALE* |  |  |
| *SINDROME DI CURRARINO* |  |  |
|  |  |  |
| ***SINDROMI NEUROCUTANEE*** | **Dott.ssa Patrizia De Marco** | **telefono: 010/56363308; mail: PatriziaDeMarco@gaslini.org** |
| *PANNELLO NEUROFIBROMATOSI 1 E SINDROME DI LEGIUS* |  |  |
| *PANNELLO NEUROFIBROMATOSI 2 E TUMERO RABDOIDE INFANTILE* |  |  |
| *PANNELLO SCLEROSI TUBEROSA* |  |  |
|  |  |  |
| ***EPILESSIE-SINDROMI DEL NEUROSVILUPPO*** | **Dott.ssa Francesca Madia** | [**telefono: 010/56363567; mail: francescamadia@gaslini.org**](mailto:bocciardi@unige.it) |
| *ENCEFALOPATIE EPILETTICHE SU BASE GENETICA* |  |  |
| *SINDROME DI RETT* |  |  |
|  |  |  |
| ***LEUCOENCEFALOPATIE*** | **Dott.ssa Monica Traverso** | **telefono: 010/56362803; mail: monicatraverso@gaslini.org** |
| *IPOMIELINIZZAZIONE-CATARATTA CONGENITA (HCC)* |  |  |
| *SINDROME DI ALLAN-HERNDON-DUDLEY (MCT8)* |  |  |
|  |  |  |
| ***MALATTIE NEUROMUSCOLARI*** | **Dott.ssa Monica Traverso** | **telefono: 010/56362803; mail: monicatraverso@gaslini.org** |
| *DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE* |  |  |
| *DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI-CALPAINA* |  |  |
| *DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI-DISFERLINA* |  |  |
| *PANNELLO DISTROFIE MUSCOLARI DEI CINGOLI* |  |  |
| *PANNELLO IPERCKEMIA E CANALOPATIE MUSCOLARI* |  |  |
| *PANNELLO MIOPATIE E MIASTENIE CONGENITE* |  |  |
| *ATROFIA MUSCOLARE SPINALE* |  |  |
| *ATROFIA MUSCOLARE SPINALE-STATO PORTATORE* |  |  |
| *ATROFIA MUSCOLARE SPINALE CON DISTRESS RESPIRATORIO (SMARD)* | |  |
|  |  |  |
| ***MALATTIE METABOLICHE-in collaborazione con LABSIEM*** | **Dott.ssa Renata Bocciardi** | **telefono: 010/56362725; mail: bocciardi@unige.it** |
| *PANNELLO ERRORI COGENITI DEL METABOLISMO* |  |  |
| *PANNELLO DISGLICEMIE* |  |  |
| *DIABETE NEONATALE/IPERINSULINISMO* |  |  |
| *SINDROME DI WORFRAM 1* |  |  |
| *GLICOSURIA RENALE NEONATALE* |  |  |
| *DIABETE INSIPIDO* |  |  |
| *DEFICIT PANCREATICI E/O MULTISISTEMICI* |  |  |
|  |  |  |
| ***MALATTIE LISOSOMIALI*** | **Dott.ssa Monica Traverso** | **telefono: 010/56362803; mail: monicatraverso@gaslini.org** |
| *SINDROME DI COSTELLO* |  |  |
| *SINDROME DI AUSTIN* |  |  |
| *SINDROME DI FARBER* |  |  |
| *FUCOSIDOSI* |  |  |
| *SIINDROME DI TAY-SACHS* |  |  |
| *GANGLIOSIDOSI GM2, VARIANTE AB* |  |  |
| *SINDROME DI GAUCHER(1,2,3)* |  |  |
| *DIFETTO DI SAPONINA A-B-C* |  |  |
| *SINDROME DI KRABBLE* |  |  |
| *LEUCODISTROFIA METACROMATICA DA DIFETTO DI ARILSULFATASI A* | |  |
| *MUCOPOLISACCARIDO II(HUNTER)* |  |  |
| *MUCOPOLISACCARIDOSI IIIA (SANFILIPPOA)* |  |  |
| *MUCOPOLISACCARIDOSI IIIB (SANFILIPPOB)* |  |  |
| *MUCOPOLISACCARIDOSI IIID (SANFILIPPOD)* |  |  |
| *MUCOPOLISACCARIDOSI VII* |  |  |
| *MUCOLIPIDOSI II-III ALPHA-BETA* |  |  |
| *MUCOLIPIDOSI III GAMMA* |  |  |
| *MUCOLIPIDOSI IV* |  |  |
| *SINDROME DI NIEMANN-PICK A/B* |  |  |
| *SINDROME DI PELIZAEUS-MARZABACHER* |  |  |
| *SINDROME DI PELIZAEUS-MARZABACHER LIKE* |  |  |
| *PICNODISOSTOSI* |  |  |
| *CATEPSINA D PRECURSORE* |  |  |
| *SINDROME Action myoclonus-renal failure (AMRF)* |  |  |
| *GLICOGENOSI IA* |  |  |
| *GLICOGENOSI II* |  |  |
| *SINDROME DI SALLA* |  |  |
| *DISORDINE CONGENITO DI GLICOSILAZIONE TIPO IA* |  |  |
|  |  |  |
| ***PATOLOGIE ONCOLOGICHE*** | **Dott.ssa Patrizia De Marco** | **telefono: 010/56363308; mail: PatriziaDeMarco@gaslini.org** |
| *PANNELLO ONCOLOGICO PREDISPOSIZIONE AI TUMORI SOLIDI* |  |  |
| *GLIOMI, MELANOMI, ISTIOCITOSI* |  |  |
| *SARCOMI* |  |  |
| *MIOFIBROMATOSI* |  |  |
|  |  |  |
| ***PATOLOGIE DELL'OCCHIO*** | **Dott.ssa Renata Bocciardi** | **telefono: 010/56362725; mail: bocciardi@unige.it** |
| *PANNELLO CATARATTE CONGENITE E DISGENESIE SEGMENTO ANTERIORE* | |  |