



NON SOLO DIABETE IN GRAVIDANZA:

dubbi, sfide ed attualità

28 NOVEMBRE 2025

MILANO, HILTON MILAN

Alla ricerca di un nuovo equilibrio dalla programmazione al post partum

S. Bonfadini

Diabetologia presso SC Malattie
Endocrine-Diabetologia

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

La dr.ssa Silvia Bonfadini dichiara di aver ricevuto negli ultimi due anni compensi o finanziamenti da Aziende Farmaceutiche e/o Diagnostiche

Eli Lilly Italia S.p.A

Novo Nordisk S.p.A

Boehringer Ingelheim S.p.A

Sanofi

AstraZeneca S.p.A.

Dichiara altresì il proprio impegno ad astenersi, nell'ambito dell'evento, dal nominare, in qualsivoglia modo o forma, aziende farmaceutiche e/o denominazione commerciale e di non fare pubblicità di qualsiasi tipo relativamente a specifici prodotti di interesse sanitario (farmaci, strumenti, dispositivi medico-chirurgici, ecc.).

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Vi presento Martina (05/05/1991)

Anamnesi Familiare

Familiarità per patologie gastro-intestinali (madre deceduta per K colon, padre affetto da morbo di Chron). Familiarità per diabete (nonna materna e paterna DM2).

Assenza di familiarità per negativa per cardiopatie, ipertensione arteriosa, trombosi e malattie autoimmuni.

Anamnesi Fisiologica

Non tabagismo né potus. Alvo diuresi regolari. Scarso movimento, alimentazione bilanciata.

Anamnesi Ginecologica

Menarca a 10 anni.

Cicli irregolari ogni 50 giorni per cui assunta terapia E/P dal 2016-2020 (stop 5/2020)

Pap test sempre nella norma

Nessuna gravidanza

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Anamnesi Patologica

Nel 2009 LPS con enucleazione di cisti dermoide ovaio sx.

Nel 2020 eco-TV riscontro di polipo posteriore sovraistmico.

Nel 2005 Diagnosi di «diabete giovanile» (all'età di 14 anni), per la quale era stata posta in terapia con repaglinide prima e successiva associazione di sitagliptin.

Screening anticorpale:				2006
Anticorpi anti isola pancreatica: negativo				
Anticorpi anti GAD: 0.3 U.A. (0.0-3.0)				
Anticorpi anti IA2: 0.0 U.A. (0.0-1.0)				
Anticorpi anti insulina: 10.0 IU/L (0.0-5.0)				
Test al glucagone:				
	<u>Glicemia (mg/dL)</u>	<u>Peptide C (ng/mL)</u>	<u>Insulina (ng/mL)</u>	
0	98	1.63	7	
6'	119	4.33	54	
Genetica per MODY: negativa (referto verbale).				
La positività degli anti insulina riveste scarso significato clinico. Il test al glucagone ha documentato un adeguato innalzamento del peptide C dopo stimolo.				
Si prescrive attualmente per una forma di diabete non autoimmune, non insulino dipendente.				
Si consiglia di proseguire la terapia in atto e di effettuare un controllo clinico e dell'emoglobina glicata presso l'Ambulatorio di Diabetologia del nostro Centro tra 3-4 mesi.				

3 agosto 2020

Ambulatorio programmazione

Donna di 29 anni

- Peso 53 kg - Altezza 160 cm. BMI 20.7 kg/m². Buone condizioni cliniche generali.
- Terapia domiciliare: repaglinide 0,5 mg x2 a colazione e pranzo, sitagliptin 100 mg, Chirofert x 2vv/die. Sospeso da maggio EP.
- Da sempre stabilità e buon controllo glicemico (ultima glicata 06.2020 HbA1c 43 mmol/mol)
- Assenza di complicanze croniche di malattia, in particolare assenza di retinopatia diabetica (fondo oculare del 2019) e assenza di nefropatia diabetica (creatinina 1.06 mg/dl con ACR negativa)

Giunge all'osservazione di ambulatorio specialistico per desiderio di programmazione di gravidanza

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Necessità di reinquadramento diagnostico

2020

S-ANTICORPI ANTI ZNT8	0.1	U/mL	0.0 - 14.9	ELISA
S-ANTICORPI ANTI GAD	0.2	U/mL	0.0 - 4.9	ELISA
S-ANTICORPI ANTI IA2	3.6	U/mL	0.0 - 7.4	ELISA
S-ANTICORPI ANTI INSULINA	0.3	U/mL	0.00 - 0.40	RIA

S-PEPTIDE C	1.48	ng/mL	1.10 - 4.40	ECLIA
-------------	------	-------	-------------	-------



MODY Results

Based on the clinical features entered into the calculator, the probability of your patient having MODY is

75.5% (a 1 in 1.3 chance of having MODY)

Indicazioni:

Sospetto Diabete Monoigenico

Risultato dell'analisi

GENI ANALIZZATI: ABCC8, BLK, CEL (tranne intervallo g.135946611-135947172), GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A (tranne intervallo g.43031194-43031284), INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1.

COPERTURA

Copertura media delle regioni sequenziate = 142X. Regioni analizzate coperte < 20X: vedi allegato.

VARIANTI CON SIGNIFICATO PATOLOGICO*:

Gene	Crom	Posizione	HGVSc	HGVSp	Zigosita'	dbSNP ID
HNF1A	12	121426836	NM_000545.5:c.526+1G>A	NP_000536.5:p.?	eterozigote	rs1364708195

MODY 3**Commento**

E' stata identificata la seguente variante in eterozigosi:

-c.526+1G>A nel gene **HNF1A**. Tale sostituzione nucleotidica coinvolge il sito donatore di splicing il cui effetto sulla proteina non e' determinato **p.(?)**. Tale variante e' stata precedentemente descritta in soggetti con MODY (Maturity Onset Diabetes of Young) (*Frayling TM Diabetes 2001 PMID:11272211. Ma Y BMJ Diabetes Res Care 2020 PMID:32238361*) ed e' classificabile allo stato attuale delle conoscenze come variante patogenetica.

VARIANTI CON SIGNIFICATO CLINICO INCERTO/SCONOSCIUTO*:

Gene	Crom	Posizione	HGVSc	HGVSp	Zigosita'	dbSNP ID
KCNJ11	11	17409501	NM_000525.3:c.158C>G	NP_000516.3:p.His46Gln	eterozigote	

Commento

E' stata identificata la seguente variante a significato clinico incerto in eterozigosi:

- c.68824G>A nel gene **KCNJ11**, che provoca la sostituzione aminoacidica **p.(His46Gln)**. Tale variante non e' presente nei database di popolazione analizzati (gnomAD, 1000G, dbSNP) e non e' presente nei database specifici di patologia. Si segnala che sostituzioni diverse nello stesso aminoacido (p.His46Tyr, p.His46Arg) sono state descritte in soggetti con MODY.

Si consiglia consulenza genetica post-test.

Monitoraggio ginecologico

PATOLOGIA DELLA GRAVIDANZA

SIGN.RA...

Scheda controlli

Data 3/8/66 3/5/2020 se a letto
UM/SETT... Peso 57 PA 121/62;
Accertamenti...
Terapia...

Data... UM/SETT... Peso... PA...

Accertamenti...
Terapia...
Paziente con diagnosi di diabete di tipo
non autoimmune non-insulinodipendente
Diabete autoab + C-peptidi
diffuso

Data 10/9/20 20/8/2020 DA FARLUMI
UM/SETT... Peso 52.300 PA...
Accertamenti...
Terapia...
CHIROFERT X2
NOVOQUIN 0.5 X 3
TESTAVAL 100 mg

PATOLOGIA DELLA GRAVIDANZA

SIGN.RA...

Scheda controlli

Data 5/6/21 06/01/21 54 130/84
UM/SETT... Peso... PA...
Accertamenti...
Terapia...
Data 27/9/21 20/9 dopo 52 me 127/82
UM/SETT... Peso... PA...
Accertamenti...
Terapia...
CHIROFERT X2
NOVOQUIN 0.5 X 3
TESTAVAL 100 mg

Modifica terapia farmacologica diabetologica

Relazione clinica:accesso MAC

Milano, il 12/05/2021

Alla cortese attenzione del medico curante

Si dimette in data 12/05/2021 da questa Unità Operativa

la Sig.ra MARTINA

Nata il 05/05/1991

telefono

Numero Cartella 2021015284

Data apertura cartella: 12/05/2021

Diagnosi

Diabete MODY3.

Motivo del Ricovero

Inizio della terapia insulina in diabete MODY3 in programmazione di gravidanza.

Consigli e Terapia al domicilio

Principio attivo	Nome farmaco	Posologia	Note
INSULINA GLARGINE	LENTUS*SOLOST 5PEN 100U/ML 3ML	7 unità la sera ore 23	
INSULINA LISPRO DA DNA RICOMBINANTE	HUMALOG*KWIKPEN 100U/ML BORDEA	2 unità prima di colazione	
INSULINA LISPRO DA DNA RICOMBINANTE	HUMALOG*KWIKPEN 100U/ML BORDEA	3 unità prima di pranzo	
INSULINA LISPRO DA DNA RICOMBINANTE	HUMALOG*KWIKPEN 100U/ML BORDEA	3 unità prima di cena	

Note alla prescrizione

Sospendere Novonorm e Tesavel.

Terapia educativa strutturata

- Gestione della terapia insulinica
- Gestione delle ipoglicemie
- Autocontrollo glicemico
- Obiettivi glicemici
- Titolazione della insulina basale
- Corretto utilizzo del sensore per il monitoraggio in continuo della glicemia
- Consulenza nutrizionale e dieta a scambi di CHO

Restante terapia ed esami

- Terapia con folina 5 mg
- Nella norma funzionalità tiroidea

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Monitoraggio ginecologico e diabetologico preconcenzionale

Scheda controlli

Data 24/2/22 **UM/SETT** **Peso** 53.500 **PA** 128/78

Accertamenti H. molo 3/4 + 4/5
LAUS 13

Terapia
Ciclo irregolare, ovi 2
Polveta 5 ug.

Slowmet 500 x 3/24

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Monitoraggio ginecologico e diabetologico in gravidanza

Data 15/12/22 **UM/SETT** 11+1 **Peso** 56.5 **PA** 121/75
Accertamenti ECO 10/11/22: CRL 4 mm (Cavo 6+1) **Emisporidemia**
ECO 1 transcurso e bitest ic 20/12/2021
R/vis. quest'ideologia postnatale
P/Femo + R/PULSUS (R) **racco**
Terapia Folidex → SI PRESCRIVE FOLINA 5 mg **ANTI INFLUENZA e**
LANTUS 13 U → 12 U **COVID**
HL 2-3-4/5 U → 5 U
S RIVOLGE DENT A C40 FIDU
Data 9/1/23 **UM/SETT** 15+2 **Peso** 57.800 **PA** 128/67
Accertamenti 1 PER SOPR C40 A 1 P0 DI NENE:
LANTUS 13 U ↓
HL 2-3-4 U ↑
Terapia FOLINA 5 mg FERROCALD, CARBONEN 160 mg
R/vis / Efer / Funder

Monitoraggio ginecologico e diabetologico in gravidanza

Scheda controlli

Data 26/01/23 UM/SETT. 17⁺² Peso 58 PA 128/72
Accertamenti TIR 69% IAD 30% TBR 1% GHI 6.3%
Insulina medio 125 mg/dl CV 25.8%
LANTUS 110 alle 24
Terapia HU 2.5 3.0 6.0 U

Data 02.23 UM/SETT. 19² Peso 60 PA 118/73
Accertamenti - CARDO
- FERRO
- FOLINA
- LANTUS
TIR 68% IAD 32%
TBR 0% GHI 6.4% CV 25.8%
Terapia LANTUS 110 U
FERROGRAD 2.5 4.0-4.5 6.0 U

Data 23/2 UM/SETT. 21⁺² Peso 60.8 PA 118/64
Accertamenti TIR 72% IAD 28% TBR 0%
GHI 6.3% medio 124 mg/dl CV 24.7%
Si raccomanda di continuare con
LANTUS 110 U
FERROGRAD 2.5 4.0-4.5 6.0 U

Scheda controlli

Data 23/3/23 UM/SETT. 25⁺² Peso 62.2 PA 129/75
Accertamenti RECEP SODIO INFLUENZA
HL S - 8 U → S - 67⁺ - 9 U
LANTUS 110 10 U
CONOSCERE IL SODIO INFLUENZA NA UOV BENE
Terapia LANTUS 110 U
GHI 6.4% medio 124 mg/dl CV 24.7%

Data 06/4/23 UM/SETT. 27⁺² Peso 63.8 PA 122/75
Accertamenti VACCINO DTPa PROX SETTIMANA ECO 05/05
HL 7⁺ - 7 - 9 U
LANTUS 110 U
Terapia FERROGRAD, FOLINA, CARDIOASA

Data 20/4/23 UM/SETT. 29⁺⁴ Peso 63.8 PA 108/63
Accertamenti Vaccino DTPa OK Ferrets 214
Ecch. cu Schiave tricolore (5%) → controllo Hb & a) Ferret Test
Terapia Ferret 1290140 77% 12780
Folna LANTUS 110 U
Cardioasa HL 7 - 8⁺ - 10 U (450 PER SPUNTINO)

Monitoraggio ginecologico e diabetologico in gravidanza

Scheda controlli

Data 04/05 UM/SETT. 31⁺³ Peso 65,2 PA
Accertamenti DTP OK, ecocardiografo ok
Domani eco ostetrica -
Monitoraggio da 8/5/23
hl conta MAF

Terapia Placenta da dolore non a Tolo dopo glucosio a
proposito. Monitoraggio gravidanza a livello di colorati e plasma
Come d'uso.

Humalog: 12 UI col ~ 110 PRANZO ~ 10 CENA
Lantus 10 UI
Data 12/05 UM/SETT. 33⁺² Peso 65,9 PA 118/70

Accertamenti Corno riparto ok quest'ok DTP ok, CTG ok
la paziente sta seguendo con attenzione la dieta, buona
Humalog: 12 UI - 12 UI (13 UI) col peso e come d'uso
Lantus 10 UI Eco ost 6/6

Terapia
Femto
Cardione

Data 11/6/23 UM/SETT. 35⁺² Peso 66,6 PA 118/70
Accertamenti Nrx netto
Epidurale ok DTP OK

Ri esami
Eco finito 6/6
IPER DOPO CENA:
Terapia HL 13 - 13 -
Lantus

SI SANNO INDICAZIONI PER SESTIONE PRONUNCIATA AL PARTO

Scheda controlli

Data 15/6/23 UM/SETT. 36⁺² Peso 68 PA 118/70
Accertamenti Fe + FOLMS

HEG 10/11/23 112 70/140 88% TBR 1%
HL 13 - 13 - 13 U (SU SPUNTA 9)
Terapia Lantus 10 UI

APR 26
MAF OK
SIRASA

Data 22/6/23 UM/SETT. 37⁺² Peso 68 PA 118/70
Accertamenti ~~HEG 10/11/23 112 70/140 88% TBR 1%~~

APR 28 (FH 9) VO: collo part. racc. 2,5 peso al parto
Induzione cesareo 24/6

Terapia

Ricovero in data 23/06/2025 per induzione

Ricoverata presso la nostra U.O. Ostetricia dal 23/06/2023

Motivo del ricovero

Induzione al travaglio di parto

Cenni anamnestici

Paziente di 32 anni, primigravida a 38+3 sg (DPP 04/07/2023; UM 16/09/2023).

Gravidanza spontanea in paziente nota per diabete di tipo MODY3 (diagnosi nel 2005) in terapia insulinica e buon compenso glicemico. Crescita fetale nella norma, polidramnios (AFI 28 in data 21/06/2023). Riferisce assunzione di cardioasa fino a 36 sg.

Emogruppo A positivo

STRAGA: negativo

Diapositiva preparata da S. BOLFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Parto eutocico il 25/06/2023

Descrizione del parto:

Tipo travaglio ☐ spontaneo ☒ indotto con Process e oxy per diabete MODY 3

dopo un travaglio di 6 ore

in data 25/06/2023

☒ è stata prestata assistenza a parto eutocico

☐ previa episiotomia

☒ senza episiotomia

☒ effettuato in anestesia epidurale

☐ è stata prestata assistenza a parto distocico

☐ è stato effettuato Taglio Cesareo per

In anestesia: ☐ loco-regionale ☐ generale ☐ altra anestesia

☐ ventosa ostetrica

☒ Secondamento spontaneo, apparentemente completo

☒ Perdita ematica 100 cc

☒ Sutura ninforrafia

Caratteristiche del feto

Sesso: Maschio

peso: 3670 grammi

Apgar: 10 - 10

Post Parto: consulenza

Questito diagnostico: puerpera in III giornata con DMT1

Data richiesta: 28/06/2023

Data appuntamento: 29/06/2023 10:00

REFERTO

Valutazioni dello specialista

Paziente con diabete MODY, port partum. In terapia MDI e FGM.
SI visionano profili glicemici e si consiglia seguente terapia:
Hulamog 6 unità a colazione, 6 unità a pranzo, 7 unità a cena
Lantus 7 unità alla sera.
Spuntini se allattamento al seno.

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

Conclusioni

- Il desiderio di gravidanza di Martina ha necessitato una ripresa in carico globale della paziente e la ricerca di un nuovo equilibrio fra con definizione diagnostica, rivalutazione terapia e stretto monitoraggio glicemico/ostetrico
- Il lavoro di equipe diabetologo/ginecologo/ostetrico ha permesso a Martina una gravidanza programmata con outcomes materni e fetali positivi
- L'inquadramento in fase di programmazione di diabete MODY è una tappa importante ...ma a volte non semplice con diagnosi che arrivano a distanza di anni dalle gravidanze stesse.

Diapositiva preparata da S. BONFADINI e ceduta alla Società Italiana di Diabetologia.
Per ricevere la versione originale si prega di scrivere a siditalia@siditalia.it

BERGAMO - ASST PAPA GIOVANNI XXIII

Piazza OMS, 1

Città: 24127 - BERGAMO

GENI ANALIZZATI
ABCC8, AGPAT2, AIRE, AKT2, APPL1, BSCL2, CAV1, CD55, CEL, CIDEA, CISD2, CNOT1, CNOT2, CNOT3, CTLA4, DCAF17, DNAJC3, DOCK8, DYRK1B, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2S3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GINS3, GINS4, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, ITCH, JAK1, KCNJ11, LIPE, LMNA, LPL, LRBA, LIPA, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NFKB1, NKX2-2, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLAGL1, PLIN1, PMM2, POLR1A, PPARG, PPP1R15B, PTF1A, RFX6, SIRT1, SLC16A1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT1, STAT3, STAT5B, TNFAIP3, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, m.3243A>G.

METODO ANALITICO UTILIZZATO
L'analisi è stata eseguita usando "SOPHiA Whole Exome Solution v1" (Capture-based target enrichment kit)" per la preparazione e la cattura del campione, che è stato successivamente sequenziato su NovaSeq6000.
Analisi bioinformatica: le sequenze sono state allineate al genoma di riferimento GRCh37/hg19 e le varianti sono state annotate usando Sophia DDM (pipeline versione p.5.5.36 del 25.02.2021).

Estrazione DNA, analisi di mutazioni nelle porzioni codificanti e nelle giunzioni introne/esone dei geni sopraindicati. Tale analisi non permette di studiare adeguatamente la presenza di delezioni o duplicazioni intrageniche in eterozigosi. Non vengono qui descritte varianti che secondo le linee guida dell'American College of Medical Genetics and Genomics sono, allo stato attuale delle conoscenze, considerate "benigne", "verosimilmente benigne". Similmente, non sono segnalate le varianti di "incerto significato patogenetico" se non nei rari casi in cui lo studio di co-segregazione permetterebbe di meglio definire l'eventuale ruolo della variante stessa nella malattia del paziente. Sensibilità: per le regioni analizzate, il presente esame garantisce una sensibilità (coverage ≥ 30 letture) del 99.7%.

Il soggetto è risultato eterozigote per la variante c.541C>T (rs587780440; p.Arg181Trp) nell'esone 4 del gene RFX6 (NM_173560/3). Tale variante è stata confermata con analisi indipendente tramite sequenziamento Sanger.

In accordo con le linee guida dell'American College of Medical Genetics and Genomics e dell'Association for Molecular Pathology del 2015^{1,2}, la variante descritta è di significato clinico verosimilmente patogenetico. Tuttavia, è d'obbligo utilizzare molta cautela nell'interpretazione di questo risultato, perchè il Monogenic Diabetes Gene Curation Expert Panel non si è ancora espresso in maniera definitiva sul ruolo delle varianti "missense" del gene RFX6 nel diabete monogenico. Pertanto, allo scopo di approfondire l'eventuale significato clinico della variante sopra descritta, si consiglia, dietro avallo del

Codice Analisi

25-000372-1.1

Referito firmato digitalmente da: Dott.ssa Menzaghi Claudia

29/10/2025 11:11:20

...presentazione di un referto firmato elettronicamente, secondo la normativa vigente.

Copia conforme all'originale conservata presso IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza - Lab. Ric. Diabetologia ed Endocrinologia - San Giovanni Rotondo (Fg)

— **Real Electronics e Sistemi Informativi S.p.A.**

Eterozigosi per
variante c541C>T
nell'esone 4 del
gene rfx6

Struttura: Lab. Ric. Diabetologia ed Endocrinologia
Consulente: Prof. Vincenzo Trischitta
Telefono: 0882416277; Telefono aziendale: 3440698399
Email: endocrinologia@operapadrepio.it

medico di riferimento, lo studio di co-segregazione nei consanguinei affetti o meno da alterata omeostasi del glucosio.

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

<https://franklin.genoox.com/clinical-db/variant/snp/chr6-116882403-C-T-hg00>

LIMITI TECNICI DEL TEST

Il test eseguito non consente di identificare sbilanciamenti di dose (copy number variations': delezioni e duplicazioni di singoli esoni, multiesoniche e dell'intero gene), riarrangiamenti strutturali ('structural variations') bilanciati e sbilanciati, varianti delle sequenze regolatorie, mutazioni dinamiche (da espansione di sequenze ripetute) ed epimutazioni. La metodica utilizzata è limitata nella capacità di individuazione dei mosaicismi e delle indels di lunghezza superiore alle nove paia di basi. Alcune varianti nei geni analizzati possono sfuggire all'analisi perché localizzate in regioni non incluse o non sufficientemente coperte dal pannello utilizzato, per le caratteristiche specifiche della regione genomica anche se coperta dal sequenziamento (ad es., sequenze ricche in GC o ripetute/omopolimeriche) e/o per la presenza di pseudogeni.

NOTE

L'interpretazione delle varianti geniche identificate segue le linee guida della American College of Medical Genetics and Genomics (Richards e coll., 2015) fondate su evidenze scientifiche basate su dati di popolazione, computazionali, funzionali e di segregazione con la malattia e quelle del ClinGen Variant Curation Expert Panel (VCEP).

A causa della complessa interpretazione dei risultati, i test dovrebbero essere accompagnati da una consulenza genetico-metabolica.

Per chiarimenti di ordine clinico-molecolare è possibile prenotare un incontro (anche virtuale) con i nostri esperti e specialisti inviando la richiesta a: endocrinologia@operapadrepio.it.