

CARTA DEI SERVIZI DELLA UOSA DI GENETICA MEDICA

La UOSA di Genetica Medica nasce come "Consultorio Genetico con annesso Laboratorio di Citogenetica" con Delibera n° 735 del 16\05\1984 della USL\RM1 approvata poi dal CO.RE.CO. che viene successivamente trasformato nella struttura attuale con l'atto aziendale della ASL RMA pubblicato sul BUR-Lazio N.16 del 28/04/2008.

La UOSA di Genetica Medica, oggi, si compone di un Consultorio Genetico e di un Laboratorio di Citogenetica Clinica ed è inserita nell'ambito del "Polo per la Tutela della Salute della Donna e del Bambino", situato in via Garigliano, 55 – 00198 Roma, che funziona per percorsi clinico-diagnostici integrati.

Recapiti telefonici:

- Segreteria: 0677302651
- Consultorio Genetico: 0677302621
- Laboratorio di Citogenetica: 0677302663
- Fax: 0677302649
- E-mail: uo.citogenetica.csa@aslromaa.it

MISSION DELLA UOSA DI GENETICA MEDICA:

Controllo delle malattie genetiche nella popolazione (prevenzione, diagnosi, management delle malattie genetiche).

Le attività svolte dalla UOSA sono rivolte ad aiutare le persone, che presentano o sono a rischio di sviluppare una malattia genetica, e le loro famiglie a:

- ✚ definire la diagnosi della malattia;
- ✚ conoscere gli interventi preventivi disponibili;
- ✚ effettuare scelte procreative responsabili;
- ✚ trovare il migliore adattamento possibile alla loro condizione;
- ✚ ottenere informazioni sugli sviluppi scientifici riguardanti la loro malattia;
- ✚ identificare i servizi terapeutici, riabilitativi, e sociali di supporto.

(secondo le linee-guida per le Attività di Genetica Medica definite nella Conferenza Stato-Regioni del 17/07/2004).

ORGANICO:

- Dott. Gian Franco Gelli, dirigente medico di I livello Responsabile della UOSA, specialista in Genetica Medica, Oncologia, Igiene e Medicina Preventiva con Orientamento di Sanità Pubblica.
- Dott.ssa Maria Cristina Muzi, dirigente biologo di I livello, Responsabile del Sistema per la Gestione della Qualità, specialista in Genetica Medica.
- Dott. Alessio Fronduti, dirigente biologo di I livello.
- Dott.ssa Manuela Di Natale, dirigente biologo di I livello, specialista in Genetica Applicata.
- Dott.ssa Nadia Iacobelli, dirigente biologo di I livello, specialista in Genetica Applicata.
- Dott.ssa Rosetta Lecce, dirigente biologo di I livello, specialista in Genetica Medica.
- Dott.ssa Barbara Raso, dirigente biologo di I livello, specialista in Genetica Applicata.
- Dott.ssa Rossana Romano, dirigente medico di I livello.

- Sig. Eugenio Pacieri, tecnico di laboratorio biochimico, coordinatore dei laboratori specialistici.
- Sig.ra Giacomina Budello, tecnico di laboratorio biochimico.
- Sig.ra Daniela Galante, tecnico di laboratorio biochimico.
- Sig.ra Barbara Giampetruzzi, tecnico di laboratorio biochimico.
- Sig. Andrea Nobili, tirocinante in "funzioni di segreteria" nell'ambito di un progetto formativo e di orientamento (Rif. Convenzione stipulata 09/01/07 prot.n°81 tra la Comunità di Capodarco e la ASL RMA) dal 26/05/2008 al 31/12/2008 prorogato per tutto l'anno 2010.

LINEE DI ATTIVITÀ DELLA UOSA DI GENETICA MEDICA

La UOSA di Genetica Medica è costituita dal Consultorio Genetico e dal Laboratorio di Citogenetica Clinica.

Le due componenti sono interdipendenti sul piano non solo strutturale ma anche funzionale e diagnostico. Ogni test genetico prenatale e postnatale è sempre preceduto da una consulenza genetica per accertarne l'indicazione, precisare i confini entro i quali svolgere gli esami, fornire al consultante o alla coppia informazioni esaustive riguardo i rischi, l'affidabilità ed i limiti delle tecniche di indagine; la consulenza genetica segue, anche, ogni diagnosi, come strumento indispensabile per l'interpretazione dei risultati, per stabilire le correlazioni cliniche tra cariotipo e fenotipo, e per chiarire al consultante o alla coppia la tipologia del rischio, cioè il peso della patologia, oggetto della valutazione, sulla qualità della vita del paziente o del nascituro.

TIPOLOGIA DELLE PRESTAZIONI

- **consulenze genetiche prenatali, per gravidanze a rischio di patologie ereditarie e/o malformative ecc.;**
- **consulenze genetiche postnatali in epoca preconcezionale, per poliabortività, infertilità di coppia, previsione di prole, per coppie con rischi riproduttivi aumentati per patologie ereditarie e/o malformative ecc.**
- **consulenza genetica oncologica per neoplasie ereditarie (mammella, ovaio, colon-retto, ecc.);**
(NB. Nell'ambito dei diversi tipi di consulenze possono essere previsti più incontri, comprendenti valutazioni pre-test, post-test, controlli e visite di follow-up in soggetti con specifiche patologie).
- **Amniocentesi (cariotipo fetale su cellule di liquido amniotico);**
- **Villocentesi (cariotipo fetale su villi coriali);**
- **Funicolocentesi (cariotipo su sangue fetale);**
- **Cariotipo su linfociti di sangue venoso periferico;**
- **Cariotipo su tessuti embrio-fetali abortivi;**
- **Diagnosi di citogenetica molecolare (FISH) su tutti i tessuti;**
(NB. in ogni esame citogenetico, il paziente è accompagnato da una consulenza genetica prima dell'esecuzione del test con firma del consenso informato, e da una consulenza genetica post-test di spiegazione del risultato).

NB Le attività del Laboratorio di Citogenetica sono soggette al controllo nazionale di qualità (CEQ), gestito dall'Istituto Superiore di Sanità (ISS), ed a quello internazionale "Cytogenetic

European Quality Assessment (CEQA)” gestito dal Women’s Center del John Radcliffe Hospital di Oxford ed a un Sistema Interno per la Gestione della Qualità con report quadrimestrale ed annuale.

PERCORSI CLINICO-DIAGNOSTICI

- a. **CONSULENZA GENETICA**
- b. **DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE**
- c. **DIAGNOSI CITOGENETICA POSTNATALE**
- d. **DIAGNOSI CITOGENETICA SU TESSUTI ABORTIVI**
- e. **ATTIVITÀ IN REGIME DI LIBERA PROFESSIONE**

NB ogni percorso clinico-diagnostico si svolge rigorosamente in ottemperanza alle disposizioni riguardanti la tutela della privacy:

- D.Lgs. n. 196/2003 Codice in materia di trattamento dei dati personali
- *circolare Ministero della Sanità n°1 del 19 dicembre 1986*
- G.U. n°65 del 19/03/2007, “autorizzazione generale del trattamento dei dati genetici.

a. CONSULENZA GENETICA

✚ INDICAZIONI:

La consulenza genetica è indicata nelle seguenti situazioni, preferibilmente prima di eventuali scelte riproduttive:

1. Individui nelle cui famiglie sia presente una malattia genetica già diagnosticata.
2. Individui affetti da un difetto congenito o con familiari affetti.
3. Portatori sia di malattie geniche sia di riarrangiamenti cromosomici strutturali.
4. Coppie che abbiano avuto figli nati o feti abortiti con malformazioni.
5. Coppie o famiglie con aborti ripetuti e/o infertilità.
6. Coppie in cui ricorrono morti in età infantile.
7. Coppie nelle cui famiglie vi siano morti per patologie ricorrenti.
8. Coppie consanguinee.
9. Persone di origini geografiche e/o etniche in cui siano più frequenti i portatori di specifiche patologie;
10. Coppie che desiderano informazioni su possibili rischi riproduttivi.
11. Soggetti con familiarità per tumori (es. colon-retto, mammella-ovaio).

✚ PERCORSO

✚ **PRENOTAZIONE** (per telefono 0677302663/51 oppure personalmente; verrà fissato il giorno della consulenza, a seconda dell'urgenza, massimo entro 10 giorni dalla richiesta).

✚ CONSULENZA GENETICA

La consulenza genetica è un processo di comunicazione finalizzato ad aiutare gli individui affetti (o a rischio per) una malattia genetica e renderli in grado di comprendere la natura della patologia, l'eventuale trasmissione alla prole, le opzioni possibili per una pianificazione familiare e per la gestione della malattia stessa. Questo affinché gli interessati possano compiere scelte autonome e consapevoli ed agire in conformità alle scelte



fatte. La consulenza genetica si conclude con una relazione scritta riguardante i temi trattati.

INFORMAZIONI UTILI

- È necessario presentarsi con una richiesta da parte del proprio medico di famiglia (o dello specialista) di “consulenza genetica” di primo accesso codice 89.7. o di controllo cod. 89.01
- Si paga il ticket (stabilito dal Servizio Sanitario Nazionale) per le visite specialistiche di primo accesso (20.66 €) o di controllo (12.91 €). Il ticket è sempre dovuto, tranne, ovviamente, i casi in cui il paziente è esente.
- Il ticket si può pagare presso la cassa Recup del Centro S.Anna, in contanti, oppure si può utilizzare il servizio Sisal nei punti autorizzati; anche qualora il paziente sia esente dal pagamento del ticket, dovrà presentarsi lo stesso alla cassa per la verifica dell'esenzione.
- Il pagamento del ticket o la verifica dell'esenzione si effettua prima di usufruire della prestazione; quindi, per essere in orario sul luogo della prestazione che si deve eseguire, è necessario arrivare in anticipo per espletare le pratiche alla cassa.
- La consulenza genetica si svolge nella stanza n°12 situata al piano terra.

b. DIAGNOSI CITOGENETICA PRENATALE (cariotipo fetale)

Nel centro si eseguono due tipi di diagnosi citogenetica prenatale:

-  **Amniocentesi (cariotipo fetale su cellule di liquido amniotico)**
-  **Villocentesi (cariotipo fetale su villi coriali)**

CARATTERISTICHE	VILLOCENTESI	AMNIOCENTESI
In che consiste?	Consiste nell'aspirazione, attraverso l'addome con un sottile ago e sotto guida ecografica continua, di una piccola quantità di tessuto placentare (villi coriali); sul tessuto prelevato, viene eseguito (a) il cariotipo sulla componente citotrofoblastica dei villi coriali dopo una breve coltura di 24/48 h (b) il cariotipo sulla componente mesenchimale dei villi dopo coltura cellulare di 8-14 giorni.	Consiste nel prelievo, attraverso l'addome con un sottile ago e sotto guida ecografica continua, di circa 18-20 ml di liquido amniotico contenuto nel sacco amniotico; sulle cellule fetali contenute nel liquido amniotico viene eseguito il cariotipo fetale dopo coltura cellulare di 8-14 giorni.
Epoca di gravidanza	A partire dalla 11 [^] settimana; di solito tra la 11 [^] -13 [^] settimana di	A partire dalla 15 [^] settimana di gravidanza; di solito tra la 15 [^] -

	gravidanza.	17 [^] settimana di gravidanza.
Rischio di aborto	1-2% (Brambati et al. 2001; Brune t al. 2003; EuroGentest (2007).	0.5-1% (Tabor et. al. 1986; EuroGentest(2007).
Complicanze	Macchie/sanguinamento vaginale (1-4%). Infezioni (rare). NB. La villocentesi è sconsigliata prima della 10 [^] , prima cioè che siano terminati i processi di embriogenesi.	Modiche perdite di liquido amniotico sono frequenti ma spesso transitorie e di poco significato clinico. Infezioni (rare).
Fallimento della coltura	0.21% (Brun et al. 2003)	0.1%
Contaminazione materna	< 1% dopo selezione al microscopio dei villi (Brun et al. 2003).	Molto bassa (0.25%)
Rischio di mosaicism	Mosaicism confinato alla placenta nell' 1.9% e mosaicism fetale vero nello 0.19% (Wang et al. 1993).	0.3% (col ~50% dei casi che rappresentano un mosaicism fetale vero)
Tempi per i risultati	Cariotipo fetale 3-7 giorni (metodo coltura a breve termine). Cariotipo fetale 15-20gg (coltura a lungo termine). NB esiste la possibilità di eseguire l'amniocentesi in caso di discordanza tra il cariotipo fetale della coltura a breve termine e quello della coltura a lungo termine.	Cariotipo 15-20 giorni (coltura cellulare). NB esiste la possibilità di ripetere l'amniocentesi
Quali scelte in caso di feto affetto?	Continuare la gravidanza ed utilizzare le informazioni ottenute per prepararsi alla nascita e all'assistenza del bambino/a che nascerà. Possibilità di eseguire l'interruzione volontaria di gravidanza se il cariotipo è patologico entro la 22 [^] settimana di gravidanza + 6 giorni.	Continuare la gravidanza ed utilizzare le informazioni ottenute per prepararsi alla nascita e all'assistenza del bambino/a che nascerà. Possibilità di eseguire l'interruzione volontaria di gravidanza se il cariotipo è patologico entro la 22 [^] settimana di gravidanza + 6 giorni.

MODALITÀ DI ACCESSO ALL'AMNIOCENTESI.

Uniformandoci alle nuove linee guida per la “diagnostica citogenetica” (Consensus 2007) emanate dalla Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.) in applicazione delle “Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance (2006)”, prodotte dalla European Cytogeneticists Association (E.C.A.), si dispongono le seguenti modalità di accesso alla diagnosi citogenetica prenatale:

a) ACCESSO ALLE LISTE ORDINARIE SECONDO L'ORDINE TEMPORALE DI PRENOTAZIONE:

- 1. Età materna ≥ 35 anni alla data dell'amniocentesi**
- 2. Precedente concepito/figlio affetto da anomalie cromosomiche.**
- 3. Genitore eterozigote per un'anomalia cromosomica bilanciata.**
- 4. Genitore con marcatore cromosomico soprannumerario.**
- 5. Genitore con mosaicismo cromosomico.**
- 6. Riscontro ecografico di anomalie fetali.**
- 7. Test di screening (Nuchal Translucency + Bitest) indicativo per un aumento del rischio cromosomico fetale, eseguito presso la UOS di Diagnostica Prenatale del Centro S.Anna.**
- 8. ICSI eseguita mediante il prelievo degli spermatozoi epididimali o da maschi infertili con conta abnormemente bassa degli spermatozoi ($\leq 5.000.000$ /ml).**

b) Le gestanti con età ≥ 44 anni a termine di gravidanza oppure con gravidanza a rischio per le indicazioni ai punti 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8 che, per ritardo di prenotazione, non riusciranno a far parte della lista ordinaria, potranno essere ammesse all'amniocentesi come “prestazione urgente per rischio genetico” ed eseguirla in soprannumero, solo dopo consulenza genetica che ne accerti la condizione di urgenza.

c) LISTE DI ATTESA

- l'ordine in base al quale le gestanti, in lista d'attesa, verranno ammesse alla diagnosi citogenetica prenatale sarà quello del rischio di patologie cromosomiche fetali e non l'ordine temporale di prenotazione.**

NB Tutte le proposte di Diagnosi Citogenetica Prenatale che non rientrano nei punti sopradetti, verranno analizzate in sede di consulenza genetica, che secondo il nostro percorso, deve precedere, assieme alla visita ostetrica, il test genetico.

MODALITÀ DI ACCESSO ALLA VILLOCENTESI

1. età materna al parto ≥ 44 anni (escluse le gestanti sottoposte ad ovodonazione i cui rischi di cromosomopatie fetali sono quelli relativi all'età della ovodonatrice (solitamente di 20-25 anni) e quindi ampiamente inferiori al rischio di perdita fetale da prelievo).
2. Precedente figlio affetto da anomalie cromosomiche.
3. Genitore eterozigote per un'anomalia cromosomica bilanciata.
4. Genitore con marcatore cromosomico soprannumerario.
5. Genitore con mosaicismo cromosomico.
6. Riscontro ecografico di anomalie fetali.
7. Test di screening (Nuchal Translucency + Bitest) indicativo per un aumento del rischio cromosomico fetale, eseguito presso la U.O. di Diagnosi Prenatale del Centro S.Anna.

PERCORSO PRENATALE AMNIOCENTESI

PRENOTAZIONE

(per telefono 0677302613 dalle 8.30 alle 13.00 oppure personalmente); all'atto della prenotazione verrà fissato il giorno della amniocentesi (15[^]-17[^] settimana di gravidanza), e delle consulenze genetica pre-test ed ostetrica, per le quali si dovrà portare un'ecografia della 12[^] settimana, le analisi eseguite fino a quel momento ed il gruppo sanguigno.

CONSULENZA GENETICA PRE-TEST

È finalizzata ad accertare problematiche genetiche ereditarie e non, l'appropriatezza dell'indicazione all'esecuzione del test genetico, precisare i confini entro i quali svolgere l' esame, fornire alla consultante o alla coppia informazioni esaustive riguardo i rischi, i benefici, l'affidabilità e i limiti della tecnica di indagine, affinché gli interessati possano compiere scelte autonome e consapevoli ed agire in conformità alle scelte fatte. La consulenza genetica si conclude con la firma del consenso informato da parte della gestante/coppia. Alla momento della consulenza verranno consegnati anche (a) un foglio con l'informativa sul trattamento dei dati sensibili (b) un foglio che permette alla gestante la scelta delle modalità di comunicazione delle notizie tra la stessa ed il Centro. È possibile richiedere un supporto psicologico per tutta la fase decisionale e per tutto il periodo dell'attesa dei risultati

CONSULENZA OSTETRICA PRE-TEST

È finalizzata al controllo o all'esecuzione della ecografia per fissare la data esatta dell'amniocentesi, alla verifica di eventuali problematiche ostetrico-ginecologiche, alla spiegazione delle modalità tecniche del prelievo di liquido amniotico ed a tutte le informazioni/consigli utili riguardanti il periodo pre- e post-amniocentesi.

GIORNATA DEL PRELIEVO

È un prelievo di liquido amniotico sotto controllo ecografico continuo eseguito in ambiente dedicato sterile. Dopo il prelievo, la gestante

controllerà il suo nome sulla provetta e le verrà fatto risentire il battito cardiaco del feto.

✚ **PERIODO DELLO STUDIO CITOGENETICO**

Trattamento del campione: la componente cellulare del liquido amniotico viene raccolta e suddivisa in 3 colture parallele ed indipendenti. I tempi della crescita cellulare possono variare notevolmente da caso a caso (8-14 giorni). Al fine di garantire al massimo "la qualità", i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica fetale sono quelli raccomandati dalle "Linee-guida" della Società Italiana di Genetica Umana. Il risultato della diagnosi è previsto dopo circa 15-20 giorni.

✚ **CONSULENZA GENETICA POST-TEST**

È finalizzata alla spiegazione dei risultati, sia nel caso di normalità sia per stabilire le correlazioni cliniche tra cariotipo e fenotipo e per chiarire alla gestante/coppia la tipologia del rischio, cioè il peso della patologia, oggetto della valutazione, sulla qualità della vita del nascituro.

✚ **SUPPORTO NEL CASO DI UN REFERTO PATOLOGICO**

Su richiesta della gestante/coppia nell'ambito della consulenza genetica post-test verranno offerti supporto medico e psicologico nell'affrontare le conseguenze del risultato, supporto medico-specialistico (pediatrico ecc.), follow-up neonatologico, e follow-up emozionale.

✚ **INFORMAZIONI UTILI**

- **La gestante ha l'obbligo di confermare per fax (0677302649) la sua decisione di sottoporsi all'amniocentesi una settimana prima dello stesso, pena la sua esclusione in favore della prima gestante in lista d'attesa.**
- Le prestazioni relative al percorso-amniocentesi, sono inserite nel DM 10/09/1998, sulla tutela della maternità responsabile e la prevenzione delle gravidanze a rischio genetico, e sono in regime di esenzione dal pagamento del ticket.
- La gestante/coppia dovrà presentarsi ad ogni tappa del percorso con le "richieste" appropriate fatte dal proprio medico di base o dallo specialista, secondo quanto fissato dalla segreteria organizzativa della UOS di Diagnostica Prenatale.
- Nonostante siano prestazioni esenti dal pagamento del ticket la gestante/coppia dovrà presentarsi lo stesso alla cassa per la verifica dell'esenzione.
- La verifica dell'esenzione si effettua prima di usufruire della prestazione; quindi, per essere in orario sul luogo della prestazione che si deve eseguire, è necessario arrivare in anticipo per espletare le pratiche alla cassa.
- La consulenza genetica si svolge nella stanza n°12 situata al piano terra.

✚ **PERCORSO PRENATALE VILLOCENTESI**

✚ **PRENOTAZIONE**

(per telefono 0677302613 dalle 8.30 alle 13.00 dal lunedì al venerdì oppure personalmente); all'atto della prenotazione verrà fissato il giorno della consulenza genetica pre-test (che accerterà l'appropriatezza della indicazione all'esecuzione del test secondo le nostre modalità di accesso) e della consulenza ostetrica per le quali si dovranno portare l'ultima ecografia ostetrica, le ultime analisi eseguite ed il gruppo sanguigno.

✚ **CONSULENZA GENETICA PRE-TEST**

È finalizzata ad accertare problematiche genetiche ereditarie e non, l'appropriatezza dell'indicazione all'esecuzione del test genetico, precisare

i confini entro i quali svolgere l'esame, fornire alla consultante o alla coppia informazioni esaustive riguardo i rischi, i benefici, l'affidabilità e i limiti della tecnica di indagine, affinché gli interessati possano compiere scelte autonome e consapevoli e agire in conformità alle scelte prese. La consulenza genetica si conclude con la firma del consenso informato da parte della gestante/coppia. Alla momento della consulenza verranno consegnati anche (a) un foglio con l'informativa sul trattamento dei dati sensibili (b) un foglio che permette alla gestante la scelta delle modalità di comunicazione delle notizie tra la stessa ed il Centro. È possibile richiedere un supporto psicologico per tutta la fase decisionale e per tutto il periodo dell'attesa dei risultati

+ CONSULENZA OSTETRICA PRE-TEST

È finalizzata al controllo o all'esecuzione dell'ecografia per fissare la data esatta della villocentesi, alla verifica di eventuali problematiche ostetrico-ginecologiche, alla spiegazione delle modalità tecniche del prelievo dei villi coriali e a tutte le informazioni/consigli utili riguardanti il periodo pre- e post-villocentesi.

+ GIORNATA DEL PRELIEVO

È un prelievo di tessuto trofoblastico sotto controllo ecografico continuo eseguito in ambiente dedicato sterile. Dopo il prelievo, la gestante controllerà il suo nome sulla provetta e le verrà fatto risentire il battito cardiaco del feto.

+ PERIODO DELLO STUDIO CITOGENETICO

Trattamento del campione: dopo la valutazione del campione di tessuto prelevato, questo viene suddiviso in due aliquote, al fine di ottenere un preparato diretto (o coltura a breve termine) ed una coltura a lungo termine. Esiste una quantità minima di villi coriali necessaria per l'allestimento dei due preparati (> 10 mg). Se il villo prelevato risultasse < 10mg o se parte di esso fosse necessario per effettuare altre determinazioni (es. analisi del DNA, la diagnosi citogenetica verrà eseguita solo con la sola coltura a lungo termine. I tempi della coltura a breve termine sono di 24/48 ore col risultato entro una settimana.

I tempi della coltura a lungo termine possono variare notevolmente da caso a caso (8-14 giorni). Il risultato della coltura a lungo termine è previsto entro 15-20 giorni. Al fine di garantire al massimo "la qualità", i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica fetale sono quelli raccomandati dalle "Linee-guida" della Società Italiana di Genetica Umana.

+ CONSULENZA GENETICA POST-TEST

È finalizzata alla spiegazione dei risultati, sia nel caso di normalità sia per stabilire le correlazioni cliniche tra cariotipo e fenotipo e per chiarire alla gestante/coppia la tipologia del rischio, cioè il peso della patologia, oggetto della valutazione, sulla qualità della vita del nascituro.

+ SUPPORTO NEL CASO DI UN REFERTO PATOLOGICO

Su richiesta della gestante/coppia nell'ambito della consulenza genetica post-test verranno offerti supporto medico e psicologico nell'affrontare le conseguenze del risultato, supporto medico-specialistico (pediatrico ecc.), follow-up neonatologico, e follow-up emozionale.

INFORMAZIONI UTILI


- **La gestante ha l'obbligo di confermare per fax (0677302649) la decisione di sottoporsi alla villocentesi una settimana prima dello stesso, pena la sua esclusione in favore della prima gestante in lista d'attesa.**
- Le prestazioni relative al percorso-villocentesi, sono inserite nel DM 10/09/1998, sulla tutela della maternità responsabile e la prevenzione delle gravidanze a rischio genetico, e sono in regime di esenzione dal pagamento del ticket.
- La gestante/coppia dovrà presentarsi ad ogni tappa del percorso con le "richieste" appropriate fatte dal proprio medico di base o dallo specialista, secondo quanto fissato dalla segreteria organizzativa della UOS di Diagnostica Prenatale.
- Nonostante siano prestazioni esenti dal pagamento del ticket la gestante/coppia dovrà presentarsi lo stesso alla cassa per la verifica dell'esenzione.
- La verifica dell'esenzione si effettua prima di usufruire della prestazione; quindi, per essere in orario sul luogo della prestazione che si deve eseguire, è necessario arrivare in anticipo per espletare le pratiche alla cassa.
- La consulenza genetica si svolge nella stanza n°12 situata al piano terra.

c. DIAGNOSI CITOGENETICA POSTNATALE

INDICAZIONI AL CARIOTIPO SU SANGUE VENOSO PERIFERICO (DIAGNOSI POSTNATALE)

1. **fenotipo riconducibile ad una sindrome cromosomica nota;**
2. **genitori e familiari di soggetti con anomalie cromosomiche;**
3. **soggetti con difetti congeniti e/o ritardo mentale;**
4. **soggetti con ritardo di accrescimento;**
5. **nati morti e nati vivi deceduti in epoca neonatale, in particolare se presentano quadri dismorfici/malformativi;**
6. **genitori di soggetti malformati o con sospetta sindrome cromosomica, deceduti senza diagnosi;**
7. **coppie con poliabortività (due o più aborti spontanei) o infertili;**
8. **maschi infertili;**
9. **donne con amenorrea primaria, secondaria o menopausa precoce;**
10. **soggetti con genitali ambigui;**
11. **coppie con diagnosi fetale di riarrangiamento cromosomico;**
12. **donne con patologia recessiva legata alla X.**

PERCORSO

-  **PRENOTAZIONE** (per telefono o personalmente alla segreteria del Centro (tel. 0677302663/51 dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 13.00) oppure tramite RECUP o il CUP-S.Anna; verrà fissato il giorno della consulenza genetica pre-test e del prelievo di sangue, a seconda dell'urgenza, massimo entro 20 giorni dalla richiesta.

✚ CONSULENZA GENETICA PRE-TEST E PRELIEVO DI SANGUE

È finalizzata ad accertare problematiche genetiche ereditarie e non, l'appropriatezza dell'indicazione all'esecuzione del test genetico, a precisare i confini entro i quali svolgere l'esame, a fornire al consultante o alla coppia informazioni esaustive riguardo i benefici, l'affidabilità e i limiti della tecnica di indagine, affinché gli interessati possano compiere scelte autonome e consapevoli e agire in conformità alle scelte prese. La consulenza genetica si conclude con la firma del consenso informato da parte del consultante/coppia. Alla momento della consulenza verrà consegnato il foglio con l'informativa sul trattamento dei dati sensibili. È possibile richiedere un supporto psicologico per tutta la fase decisionale e per tutto il periodo dell'attesa dei risultati

✚ PERIODO DELLO STUDIO CITOGENETICO

L'indagine citogenetica, analisi del cariotipo o esame cromosomico sono sinonimi che vengono utilizzati per uno specifico test genetico che permette di analizzare il numero e la struttura dei cromosomi presenti nelle cellule di un individuo ed identificarne eventuali anomalie. Viene eseguita su sangue periferico, utilizzando la capacità dei linfociti di moltiplicarsi in vitro se stimolati con un mitogeno, mediante tecniche di colorazione dette di "bandeggio" che consentono di analizzare la struttura dei cromosomi. Sono sufficienti pochi millilitri di sangue eparinato. Il risultato è previsto entro 20-28 giorni. Al fine di garantire al massimo "la qualità", i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle "Linee-guida" della Società Italiana di Genetica Umana.

✚ CONSULENZA GENETICA POST-TEST

È finalizzata alla spiegazione dei risultati, sia nel caso di normalità sia per stabilire le correlazioni cliniche tra cariotipo e fenotipo e per chiarire al consultante/coppia la tipologia del rischio, cioè il peso della patologia, oggetto della valutazione, sulla qualità della vita del consultante.

✚ SUPPORTO NEL CASO DI UN REFERTO PATOLOGICO

Su richiesta del consultante/coppia nell'ambito della consulenza genetica post-test verranno offerti supporto medico e psicologico nell'affrontare le conseguenze del risultato.

✚ INFORMAZIONI UTILI

- Il giorno della consulenza genetica pre-test e del prelievo di sangue è necessario presentarsi con due richieste da parte del proprio medico di famiglia (o dello specialista): (1) "consulenza genetica" codice 89.7. (2) "prelievo di sangue (codice 91.49.2), coltura di linfociti periferici (codice 91.34.5), cariotipo da metafasi linfocitarie (codice 91.31.2)".
- Si paga il ticket (stabilito dal Servizio Sanitario Nazionale) per le visite specialistiche di primo accesso o di controllo e per le prestazioni di laboratorio. Il ticket è sempre dovuto, tranne ovviamente i casi in cui il paziente è esente.
- Il ticket si può pagare presso la cassa CUP del Centro S.Anna in contanti oppure si può utilizzare il servizio Sisal nei punti autorizzati; anche qualora il paziente sia esente dal pagamento del ticket dovrà presentarsi lo stesso alla cassa per la verifica dell'esenzione.
- Il pagamento del ticket o la verifica dell'esenzione si effettua prima di usufruire della prestazione; quindi, per essere in orario sul luogo della prestazione che si deve eseguire, è necessario arrivare in anticipo per espletare le pratiche alla cassa.

- La consulenza genetica si svolge nella stanza n°12, il prelievo di sangue presso la stanza n°13 situate al piano terra.

d. DIAGNOSI CITOGENETICA SU TESSUTI ABORTIVI

+ INDICAZIONI

1. aborti spontanei

+ PERCORSO

(il percorso è interno al Centro S.Anna)

+ PREAVVISO DA PARTE DEL DAY SURGERY

La paziente riceve la prestazione in regime di Day-Hospital.

+ CONSULENZA GENETICA PRE-TEST

La consulenza genetica si svolge al letto della paziente. È finalizzata ad accertare problematiche genetiche ereditarie e non, l'appropriatezza dell'indicazione all'esecuzione del test genetico, a precisare i confini entro i quali svolgere l'esame, a fornire al consultante o alla coppia informazioni esaustive riguardo i benefici, l'affidabilità e i limiti della tecnica di indagine, affinché gli interessati possano compiere scelte autonome e consapevoli e agire in conformità alle scelte prese. La consulenza genetica si conclude con la firma del consenso informato da parte del consultante/coppia. Alla momento della consulenza verranno consegnati anche (a) un foglio con l'informativa sul trattamento dei dati sensibili (b) un foglio che permette alla gestante la scelta delle modalità di comunicazione delle notizie tra la stessa ed il Centro. È possibile richiedere un supporto psicologico per tutta la fase decisionale e per tutto il periodo dell'attesa dei risultati. È possibile richiedere un supporto psicologico per tutta la fase decisionale e per tutto il periodo dell'attesa dei risultati.

+ PRELIEVO DEL MATERIALE ABORTIVO

+ PERIODO DELLO STUDIO CITOGENETICO

L'esame cromosomico consente di evidenziare anomalie del cariotipo di numero o di struttura. Viene condotto su cellule di tessuti abortivi e/o di cute fetale, coltivate in vitro, mediante tecniche di colorazione dette di "bandeggio" che consentono di analizzare la struttura dei cromosomi. Il risultato è previsto entro 30 giorni. Al fine di garantire al massimo "la qualità", i criteri e gli standard da noi utilizzati per l'indagine citogenetica sono quelli raccomandati dalle "Linee-guida" della Società Italiana di Genetica Umana.

+ CONSULENZA GENETICA POST-TEST

È finalizzata alla spiegazione dei risultati, sia nel caso di cariotipo normale sia nel caso di un cariotipo patologico, e prevede una panoramica sugli eventuali futuri rischi riproduttivi e sulle eventuali opzioni riproduttive ad essi collegati.

+ SUPPORTO NEL CASO DI UN REFERTO PATOLOGICO

Su richiesta della consultante/coppia nell'ambito della consulenza genetica post-test verranno offerti supporto medico e psicologico nell'affrontare le conseguenze del risultato.

+ INFORMAZIONI UTILI

- Le prestazioni relative al percorso-analisi dei tessuti abortivi, sono inserite nel DM 10/09/1998, sulla tutela della maternità responsabile e la prevenzione delle

gravidezze a rischio genetico, e sono in regime di esenzione dal pagamento del ticket.

e. ATTIVITÀ IN REGIME DI LIBERA PROFESSIONE

La UOSA di Genetica Medica offre prestazioni di diagnosi citogenetica sia di tipo prenatale (per gestanti che non rientrano nelle indicazioni che ne regolano l'accesso o che pur avendo un'età ≥ 35 anni al parto resterebbero in lista d'attesa) che postnatale (per singoli o coppie che per ottenere il referto non intendono attendere i tempi di attesa e di refertazione previsti dal nostro Centro) in regime di libera professione intramuraria (intramoenia)

INFORMAZIONI UTILI

- Le prestazioni sono fornite non dai singoli professionisti ma sono prestazioni di equipe.
- Gli appuntamenti per le prestazioni di diagnosi prenatale vanno presi per telefono 0677302613 dalle 8.30 alle 13.00 oppure personalmente presso la segreteria organizzativa della UOS di Diagnostica Prenatale;
- Gli appuntamenti per le prestazioni di diagnosi postnatale vanno presi per telefono o personalmente alla segreteria della UOSA di Genetica Medica (tel. 0677302663/51 dal lunedì al venerdì dalle 8.30 alle 13.00);
- Le tariffe delle prestazioni erogate sono le seguenti:
 - ✓ Diagnosi citogenetica su Liquido Amniotico € 350,00
 - ✓ Diagnosi citogenetica su Villi Coriali € 450,00
 - ✓ Diagnosi citogenetica su Materiale Abortivo € 250,00
 - ✓ Diagnosi citogenetica su Sangue venoso € 175,00
 - ✓ Diagnosi citogenetica su Midollo Osseo € 300,00
 - ✓ FISH per la diagnosi rapida delle aneuploidie € 310,00
 - ✓ Diagnosi citogenetica su Liquido Amniotico più FISH per la diagnosi rapida delle aneuploidie € 550,00
- Il pagamento della prestazione avviene il giorno fissato per il prelievo del materiale biologico (amniocentesi, prelievo di sangue ecc) ed al momento solo "in contanti" alla segreteria della UOSA di Genetica Medica;

I DIRITTI DEL PAZIENTE

- A. Ricevere un trattamento che, per accoglienza e prestazioni, sia rispettoso della libertà e della dignità della persona ed adeguato alle esigenze sanitarie del caso.**
- B. Ottenere dai medici curanti informazioni chiare e complete sugli accertamenti diagnostici, sulla prognosi e sulle terapie, nel rispetto della deontologia medica e delle normative vigenti in materia.**
- C. Individuare il personale medico, non medico e quello addetto ai servizi sanitari dove si svolgono gli accertamenti di diagnostica strumentale o di laboratorio, mediante cartellini di identificazione con foto, numero di matricola e qualifica dei quali il predetto personale deve essere munito.**
- D. Rivolgere al Direttore Sanitario o ai medici curanti eventuali doglianze o reclami e ad ottenere puntuale risposta.**
- E. Conoscere preventivamente l'importo dei ticket delle prestazioni sanitarie in regime di SSN e delle tariffe relative alle prestazioni sanitarie in regime di libera professione (intramoenia).**