

CENTRO

DEGENERAZIONI RETINICHE EREDITARIE

Sede

Ambulatorio di Oculistica, padiglione 25 CTO – Neuromotorio, piano 2.

Contatti

Tel. 055 794 7000 per appuntamenti.

Documentazione clinica

È utile presentarsi alla visita (e ai successivi controlli) portando tutta la documentazione relativa ad accertamenti precedenti, possibilmente facendone una fotocopia da depositare presso il nostro Centro per successivi approfondimenti.

Anamnesi

Trattandosi di malattie ereditarie, le informazioni relative agli altri membri della famiglia, anche quelli apparentemente sani, sono di notevole importanza per definire il quadro clinico e le modalità di trasmissione. È utile accertarsi, prima della visita, dell'eventuale presenza di malattie oculari in altri membri della famiglia.

Durata della visita

Al nostro Centro afferiscono numerosi pazienti da tutte le parti d'Italia, in genere di portatori di patologie non banali, che richiedono una valutazione attenta e non frettolosa. Nel corso della visita, a discrezione del medico, potranno essere effettuati accertamenti e specifici esami strumentali, quindi la durata del percorso diagnostico può essere di alcune ore. Tutti gli operatori coinvolti si impegnano al massimo per ridurre i tempi, ma è necessaria la collaborazione e la comprensione dei pazienti.

Altre patologie oculari

Questo Centro si occupa di Degenerazioni Retiniche Ereditarie; se nell'ambito della visita viene riscontrata un'altra patologia oculare (vizi refrattivi, glaucoma, retinopatia diabetica, occlusione venosa retinica, cataratta, ecc.) questa non verrà trattata, ma verranno fornite solo delle indicazioni di massima. Pertanto il paziente deve rimanere in contatto con il suo abituale oculista che lo seguirà per tutte le problematiche al di fuori delle Degenerazioni Retiniche Ereditarie. Per questo tipo di patologie la inviteremo ad effettuare ogni tanto delle visite presso la nostra struttura per fare il punto della situazione, ma i regolari controlli

presso il proprio oculista saranno di grande utilità anche per individuare variazioni cliniche relative alla propria malattia retinica nell'intervallo fra un controllo presso il nostro Centro ed il controllo successivo.

Urgenze

Presso questo Centro non è possibile effettuare visite in urgenza. I pazienti con eventuali sintomi ad insorgenza acuta devono quindi in prima istanza rivolgersi al proprio oftalmologo curante o al Pronto Soccorso Oculistico della propria sede di residenza.

Test genetici

È possibile che nel corso della visita sia effettuato, su esplicito consenso e dopo consulenza genetica pre-test, un prelievo di sangue per lo studio del DNA, indagine di grande importanza per definire la diagnosi, valutare il rischio di trasmissione ai figli, porre le basi per una futura terapia genica.

Tali indagini sono complesse e hanno tempi di risposta molto lunghi; sono eseguite presso la SOD di Diagnostica Genetica dell'AOU Careggi, Tel. 055 794 9363.

Test genetici sui minori

Nel caso di pazienti di minore età, le linee guida italiane ed internazionali indicano che – in mancanza di efficaci strategie di prevenzione - i test genetici possono essere eseguiti solo a pazienti affetti da una malattia, e NON ai consanguinei sani dei pazienti stessi, neanche su specifica richiesta dei genitori.

Consulenza genetica

A tutti i pazienti con diagnosi o sospetto di Degenerazione Retinica Ereditaria o altre malattie genetiche oculari, e anche ai consanguinei apparentemente sani di pazienti affetti, raccomandiamo di eseguire una consulenza genetica presso la SOD Genetica Medica dell'AOU Careggi Tel. 055 794 6336 – 055 2758 410, o presso altro Servizio di Genetica Medica.

Tale consulenza genetica è particolarmente necessaria, per entrambi i futuri genitori, **prima di decidere di avere dei figli.**

Per chiarimenti, domande, ulteriori informazioni, la preghiamo di rivolgersi unicamente al personale medico di riferimento.