

Diagnostica genetica – consulenza genetica

Descrizione

Settore di attività della SOD [Diagnostica Genetica](#), presso Ambulatorio stanza 007 – [15 PT – Diagnostica genetica](#)

Equipe

Elisabetta Pelo (medico)

Luisa Candita (medico)

Irene De Rienzo (medico borsista)

Sara Bernabini (biologo)

Centrone (biologo)

Giotti Irene (biologo)

Giuliani Costanza (biologo)

Minuti Barbara (biologo)

La consulenza/visita genetica ha lo scopo di diagnosticare, di sospettare o di prendere in carico una malattia genetica -generalmente rara- e di comunicare tale diagnosi sia al soggetto affetto (il cosiddetto probando) che ad eventuali altri membri della famiglia che il probando consenta di coinvolgere. Il percorso di consulenza/visita genetica permette inoltre di conoscere al soggetto affetto e ai suoi familiari le cause e le conseguenze cliniche della sua malattia, nonché di comprenderne i rischi di ricorrenza nella famiglia e nella prole.

Durante la visita/consulenza genetica il genetista, in collaborazione se necessario con altri specialisti, richiede visite ed esami strumentali specifici, avvalendosi anche di test genetici. Nella fase di inquadramento è molto importante la raccolta anamnestica, al fine di individuare eventuali altri familiari affetti dalla stessa condizione. Per questa ragione, è utile che il soggetto affetto raccolga il maggior numero di informazioni disponibili dalla famiglia per almeno 2 generazioni e che ottenga, laddove possibile, la documentazione clinica dei familiari.

Per eseguire un test genetico è necessaria l'acquisizione di un consenso informato.

Al momento presso la nostra struttura è possibile accedere ai seguenti tipi di consulenze:

- Consulenza/Visita Genetica per coppie afferenti a percorsi PMA (procreazione medicalmente assistita) in carico alla SOD PMA AOUC
- Consulenza/Visita Genetica per malattie rare

- Consulenza/Visita Genetica per cardiomiopatie ereditarie
- Consulenza/Visita Genetica per patologie retiniche ereditarie, in collaborazione con l'ambulatorio malattie rare della Clinica Oculistica AOUC
- Consulenza/Visita Genetica Fibrosi Cistica rivolto a pazienti con FC e ai loro familiari
- Consulenza/Visita Genetica per Emocromatosi Ereditaria
- Consulenza/Visita Genetica multidisciplinare per patologie ematologiche genetiche e di predisposizione oncoematologica
- Consulenza/Visita Genetica multidisciplinari con il Centro di [Malattie del Metabolismo Minerale e Osseo](#) e con il Centro di Riferimento Regionale dei Tumori Endocrini Ereditari dell'AOUC.