Genetica medica

Descrizione

Direttrice Prof.ssa Laura Papi

Équipe

Luisa Candita

Francesca Gensini

Annabella Marozza

L'équipe di professionisti di questa struttura dipartimentale opera nell'ambito di diagnosi, prevenzione e percorsi di sorveglianza e diagnosi precoce di patologie genetiche.

Tale attività è centrata sulla consulenza genetica e su esami di laboratorio altamente specialistici.

Questa SOD afferisce al Dipartimento Materno-infantile

Attività

La consulenza genetica è un processo di comunicazione mirato ad affrontare con individui, coppie o famiglie, le implicazioni per se stessi e per eventuali figli, del contributo della genetica alle loro specifiche condizioni di salute. Il processo integra l'interpretazione delle storie mediche e familiari (con ricostruzione dell'albero genealogico) per valutare il rischio di occorrenza o ricorrenza della malattia di interesse. Una volta stabilita la modalità di trasmissione, il medico ne illustra la storia naturale, le possibilità di diagnosi, di trattamento, di sorveglianza e prevenzione. Per arrivare a queste conclusioni possono essere necessari approfondimenti genetici, quali analisi del cariotipo, array-CGH, analisi mutazionale di specifici geni.

Questa attività è svolta prevalentemente in regime ambulatoriale e, su richiesta, per pazienti ricoverati nell'AOU Careggi.

Sede di attività

- Ambulatorio CORD
- Ambulatori ostetrici – Medicina fetale e diagnosi prenatale

Visita genetica preconcezionale

Questa visita è utile prima del concepimento in caso di:

- consanguineità
- poliabortività
- sterilità/infertilità di coppia
- durante il percorso di fecondazione assistita (classiche indicazioni sono nell'uomo, il riscontro di azoospermia o oligospermia, nella donna la presenza di segni di menopausa precoce)
- presenza in famiglia di malattie ereditarie note (esempio fibrosi cistica) o sospette
- presenza in famiglia di casi di ritardo mentale da causa sconosciuta e/o malformazioni congenite

Durante la consulenza viene raccolta la storia familiare, costruito l'albero genealogico e valutati gli esami clinico-strumentali eventualmente effettuati. Possono essere richiesti ulteriori accertamenti genetici e/o clinico-strumentali.

Al termine del processo, la coppia viene valutata per definire il rischio di malattie genetiche nella prole e informata sugli aspetti genetici, prognostici e sulla possibilità di prevenzione e/o diagnosi della specifica malattia genetica.

Visita genetica prenatale

Visita ambulatoriale volta ad affrontare le problematiche relative alle strategie di diagnosi prenatale di tipo invasivo (villocentesi, amniocentesi), a valutare ulteriori procedimenti diagnostici nella coppia o sul feto, per un migliore inquadramento, anche prognostico, delle patologie evidenziate in sede prenatale.

Le visite vengono eseguite principalmente per:

- età materna avanzata
- anomalie fetali eco-evidenziate
- aumentato rischio di cromosomopatie, emerso da test **precedentemente eseguiti**: screening (test combinato), analisi del DNA fetale circolante Non Invasive Prenatal Testing (NIPT)
- presenza di anomalia genetica o cromosomica nella coppia
- precedente gravidanza con anomalia genetica o cromosomica
- familiarità per malattia su base genetica.

Visita di genetica clinica

Per pazienti, prevalentemente adulti, con sospetta malattia genetica (dismorfismi, ritardo psicomotorio, disabilità intellettiva, difetti organi di senso, patologie neuromuscolari). Il genetista esegue una visita medica ai soggetti affetti della famiglia e, mediante eventualmente la prescrizione di esami clinico strumentali e/o genetici, emette una diagnosi specifica della patologia manifestata in famiglia.

Tale attività viene anche svolta come consulenza nei reparti di degenza della AOUC, in particolare nel reparto di Terapia Intensiva Neonatale.

Visita di genetica clinica oncologica

La visita genetica oncologica viene offerta a una persona affetta da tumore o appartenente ad un nucleo familiare con casi multipli di tumore, per valutare la presenza di una eventuale predisposizione di tipo ereditario.

Durante la consulenza viene raccolta la storia familiare, costruito l'albero genealogico, valutate tutte le diagnosi di tumore all'interno della famiglia (anche con visione di cartelle cliniche o di ambulatorio e di esami istologici). Vengono valutati gli esami clinico-strumentali eventualmente effettuati dal paziente e possono essere richiesti ulteriori accertamenti genetici e/o clinico-strumentali.

Al termine del processo (se vengono effettuati analisi genetiche con il risultato di queste), il paziente viene valutato per definire il rischio di sviluppare una particolare neoplasia ereditaria, l'eventuale rischio di ricorrenza nella prole e informato sulla possibilità di prevenzione di una particolare neoplasia (anche mediante interventi chirurgici). Vengono inoltre valutati gli opportuni protocolli di sorveglianza clinico-strumentale per una diagnosi precoce.

Ambulatorio neurofibromatosi

Questo ambulatorio è rivolto ai pazienti affetti da Neurofibromatosi tipo 1 (NF1), Neurofibromatosi tipo 2 (NF2) e Schwannomatosi. La SOD Genetica Medica è uno dei maggiori centri di studio e ricerca per la Neurofibromatosi tipo 2 e la Schwannomatosi a livello Nazionale ed Internazionale.

Il genetista esegue una visita medica ai soggetti con diagnosi certa o sospetta, prescrive l'esame genetico per la ricerca di mutazioni geniche, stabilisce il protocollo di sorveglianza, prescrive eventuali esami diagnostici o di follow-up e compila il certificato di esenzione.

L'attività dell'ambulatorio è supportata anche da un'equipe multidisciplinare composta da: dermatologi, endocrinologi, neuroradiologi, neurochirurghi, neurochirurghi del sistema nervoso periferico, oculisti, oncologi.

Attività di laboratorio

Attraverso analisi di genetica molecolare è possibile individuare mutazioni del patrimonio genetico responsabili di malattie ereditarie e alterazioni che possono essere responsabili di una particolare malattia.

Nell'ultimo decennio l'analisi del DNA ha rappresentato un valido metodo d'indagine nella diagnostica di un numero sempre maggiore di malattie genetiche. Le tecniche di genetica molecolare si sono rivelate estremamente utili soprattutto nel campo dei disordini mendeliani, cioè quelli causati dall'alterazione di un singolo gene, come ad esempio, le talassemie e la fibrosi cistica. Il numero delle malattie genetiche identificabili mediante l'analisi del DNA è cresciuto esponenzialmente negli ultimi anni, grazie all'identificazione di nuovi geni, reso possibile dall'introduzione in diagnostica di una nuova tecnica di

indagine: il sequenziamento di nuova generazione.

Nel laboratorio si fa ricorso alle più avanzate metodiche di analisi genetica, quali il sequenziamento di nuova generazione per la diagnosi molecolare, per le seguenti sindromi di predisposizione ereditaria a tumori:

- Poliposi familiare del colon ad ereditarietà autosomica dominante (FAP): gene APC
- Poliposi familiare del colon ad ereditarietà autosomica recessiva (MAP): gene MUTYH
- Sindrome di Lynch (o HNPCC): geni MSH2, MLH1, MSH6
- Carcinoma mammario/ovarico familiare: geni BRCA1 e BRCA2
- Melanoma familiare: gene CDKN2A
- Neurofibromatosi di tipo 2: gene NF2
- Schwannomatosi: geni SMARCB1 e LZTR1
- Sindrome di predisposizione ai Tumori Rabdoidi infantili: gene SMARCB1

Per alcune tipologie, l’analisi del DNA può essere effettuata anche in epoca prenatale, sul prodotto del concepimento.

Moduli per utenti

- Schema storia familiare oncologica da compilare con cura e consegnare al medico durante la visita
- Storia schema familiare generale da compilare con cura e consegnare al medico durante la visita

Data
26/11/2026