

## A chi è dedicato

- pazienti nelle cui famiglie sia presente una malattia genetica già diagnosticata
- pazienti affetti da un difetto congenito o con familiari affetti
- portatori sia di malattie geniche sia da riarrangiamenti cromosomici strutturali
- coppie che abbiano avuto figli o feti abortiti con malformazioni
- coppie o famiglie con aborti ripetuti e/o infertilità
- coppie in cui ricorrono morti in età infantile
- coppie nelle cui famiglie vi sono morti per malattie ricorrenti
- coppie di consanguinei
- persone di origini geografiche e/o etniche in cui sono più frequenti portatori di specifiche patologie
- coppie in epoca preconcezionale che desiderano informazioni su possibili rischi riproduttivi e percorsi preventivi
- coppie in gravidanza a rischio per patologie cromosomiche e/o geniche e/o malformative
- soggetti con familiarità per tumori (es. colon-retto, mammella, ovaio)

*Vi ricordiamo che la consulenza genetica è indicata preferibilmente prima di un eventuale concepimento.*

## Come si accede

Gli appuntamenti per le consulenze genetiche e/o per cariotipo e/o per test genetici per coppie o singoli, **non in corso di gravidanza** possono essere prenotate:

- telefonando al Recup regionale 06 9939 per cariotipo e/o test genetici
- scrivendo a [genetica.molecolare@aslroma1.it](mailto:genetica.molecolare@aslroma1.it) oppure [genetica.molecolare@aslroma1.it](mailto:genetica.molecolare@aslroma1.it)

Gli appuntamenti per coppie/singoli, **in corso di gravidanza**, possono essere presi con la Segreteria organizzativa di Diagnosi Prenatale o recandosi direttamente presso il Servizio (piano terra stanza 8) dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle ore 12.30, tel. +39 06.7730.2613

## I nostri contatti

### Laboratorio di Genetica Molecolare

+39 06.7730.2618

[genetica.molecolare@aslroma1.it](mailto:genetica.molecolare@aslroma1.it)

### Laboratorio di Citogenetica

+39 06.7730.2663

[uo.citogenetica.csa@aslroma1.it](mailto:uo.citogenetica.csa@aslroma1.it)

### Genetica Clinica

+39 06.7730.2610 / 2607

[genetica.clinica@aslroma1.it](mailto:genetica.clinica@aslroma1.it)

### Servizio di Genetica Medica

#### Centro Sant'Anna

Via Garigliano, 55 - 00198 Roma

[www.aslroma1.it](http://www.aslroma1.it)

SISTEMA SANITARIO  
REGIONALE

# Genetica medica



ASL  
ROMA 1

La Genetica Medica si occupa del controllo delle malattie genetiche, in particolare di prevenzione, diagnosi e management, come stabilito dalle linee-guida per le Attività di Genetica Medica definite nella Conferenza Stato-Regioni del 17/07/2004. Nel Centro Sant'Anna il servizio è costituito da un Ambulatorio Genetico e un Laboratorio di Genetica Medica che lavorano in tandem. Ogni test genetico prenatale, postnatale e di oncogenetica, infatti, 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 e i limiti delle tecniche di indagine. Inoltre, la consulenza genetica segue anche ogni diagnosi come strumento indispensabile per l'interpretazione dei risultati, per stabilire le correlazioni cliniche tra cariotipo, genotipo molecolare e fenotipo. Tutto questo per chiarire al consultante o alla coppia la tipologia del rischio, cioè il peso che la patologia, oggetto della valutazione avrebbe sulla qualità della vita del paziente o del nascituro, e per discutere le diverse opzioni riproduttive disponibili alla luce dei risultati dei test genetici eseguiti onde consentirle di poter operare le proprie scelte in modo consapevole, autonomo e responsabile.

## La mission

Obiettivo del servizio di Genetica Medica è quello di aiutare le persone che presentano o sono a rischio di sviluppare una malattia genetica e le loro famiglie:

- definendo la diagnosi della malattia
- conoscendo gli interventi preventivi disponibili
- effettuando scelte procreative responsabili
- trovando il migliore adattamento possibile alla loro condizione
- ottenendo informazioni sugli sviluppi scientifici riguardanti la loro malattia
- identificando i servizi terapeutici, riabilitativi e sociali di supporto

## I servizi

- **consulenze genetiche prenatali** per gravidanze a rischio di patologie ereditarie e/o malformative ecc.
- **consulenze genetiche postnatali e preconcezionali**, per poliabortività, infertilità di coppia, previsione di prole, coppie in previsione di procreazione medicalmente assistita, coppie con rischi riproduttivi aumentati per patologie ereditarie e/o malformative ecc.
- **consulenze genetiche oncologiche** per neoplasie ereditarie (mammella, ovaio, colon-retto, ecc)

*Nell'ambito dei diversi tipi di consulenza possono essere previsti più incontri, comprendenti valutazioni pre-test, post-test, controlli e visite di follow-up in soggetti con specifiche patologie.*

- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari fetali su cellule di liquido amniotico** (amniocentesi genetiche)
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari fetali su cellule di villi coriali** (vilocentesi genetiche)
- **diagnosi citogenetiche su cellule del sangue fetale** (cordocentesi genetica)
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari post natali su linfociti del sangue venoso periferico**
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari su tessuti embrio-fetale abortivi**
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari su fibroblasti cutanei**
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico-molecolari su cellule del sangue midollare per la diagnosi ed il follow up di patologie oncoematologiche**
- **diagnosi di citogenetica molecolare (FISH) su tutti i tessuti**
- **diagnosi genetico-molecolari prenatali, postnatali e di oncogenetica per patologie genetiche**

*In ogni esame citogenetico e genetico molecolare il paziente esegue una consulenza genetica prima dell'esecuzione del test con firma del consenso informato e una consulenza genetica post-test di spiegazione del risultato che, sole, legittimano l'esecuzione del test genetico (Decreto Conferenza Stato-Regioni 14/07/2004).*