

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
O PRESSO IL CUP DEL CENTRO SANT'ANNA
PER PRIMA VISITA DI GENETICA MEDICA (89.7B.1)**

SCRIVENDO A GENETICA.CLINICA@ASLROMA1.IT

Gli appuntamenti per coppie/singoli, in corso di gravidanza, possono essere presi con la Segreteria organizzativa di Diagnosi Prenatale recandosi direttamente presso il Servizio (piano terra Stanza 7) dal lunedì al venerdì, dalle ore 8:30 alle ore 12:30 oppure

SCRIVENDO A PRENATALE@ASLROMA1.IT

I NOSTRI CONTATTI

Laboratorio di Genetica Molecolare

06.6010.3618

genetica.molecolare@aslroma1.it

Laboratorio di Citogenetica e Citogenomica

06.6010.2663

genetica.medica@aslroma.it

Genetica Clinica

genetica.clinica@aslroma1.it

Genetica Medica



**SERVIZIO DI GENETICA MEDICA
CENTRO SANT'ANNA PER LA SALUTE DELLA DONNA
VIA GARIGLIANO, 55 – ROMA**

www.aslroma1.it



CARTA DEI SERVIZI



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE

**ASL
ROMA 1**



**REGIONE
LAZIO**

La U.O.S.D. di Genetica Medica della ASL Roma 1 assicura le attività di prevenzione, diagnosi e gestione clinico-assistenziale delle malattie genetiche e rare, erogando prestazioni di consulenza specialistica e diagnostica di laboratorio ad elevata complessità rivolte ai pazienti e ai loro nuclei familiari:

- **Consulenza Genetica:**
Valutazione clinica specialistica, ricostruzione dell'albero genealogico e stima del rischio genetico individuale e familiare.
- **Diagnostica delle Malattie Genetiche e Rare:**
Inquadramento clinico e molecolare per l'identificazione di patologie ereditarie rare, sindromiche e complesse.
- **Oncogenetica e Valutazione del Rischio Ereditario:**
Valutazione della predisposizione familiare alle neoplasie ad eziologia genetica (es. sindromi dei tumori ereditari della mammella, dell'ovaio e del colon-retto) e percorsi preventivi associati.
- **Diagnostica Prenatale:**
Consulenze genetiche dedicate e test citogenetici e molecolari su tessuto feto-placentari o su liquido amniotico erogati in continuità assistenziale con il Centro di Diagnosi Prenatale aziendale.
- **Diagnostica Pre-concezionale e della Riproduzione:**
Consulenza e testing genetico per coppie con anamnesi di abortività ripetuta, infertilità o rischio di trasmissione di patologie ereditarie.

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.

Per ogni esame genetico 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 (Decreto Conferenza Stato-Regioni 14/07/2004).

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)
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari fetali su cellule di liquido amniotico** (amniocentesi)
- **diagnosi citogenetiche e/o genetico molecolari fetali su cellule di villi coriali** (vilocentesi)
- **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 genetico-molecolari prenatali, postnatali e di oncogenetica per patologie genetiche**