

5x1000 PER LA NOSTRA
RICERCA
SANITARIA
La tua firma
il nostro codice fiscale
97138260589



Negli ultimi anni la Medicina Genomica ha dimostrato come gran parte delle caratteristiche mediche che differenziano un individuo dall'altro sono attribuibili a variazioni genetiche. In tal senso la predisposizione alle malattie multifattoriali, la risposta alle terapie farmacologiche ed il rischio di trasmissione delle malattie mendeliane sono prevedibili attraverso un'analisi del DNA.

L'equipe di Medicina Genomica della Fondazione Santa Lucia IRCCS effettua una valutazione del contesto personale e familiare in cui il paziente si trova, per rilevare l'eventuale presenza di caratteristiche patologiche suggestive di una causa genetica o la familiarità per malattie simili. In base a tale valutazione viene considerata l'utilità di eseguire approfondimenti genetici.

Ambulatorio di Genetica Medica

Responsabile: Prof. Emiliano **GIARDINA**
Professore Associato
in Genetica Medica, Biologo

Via Ardeatina, 306 - 00179 Roma
Tel. (+39) 06.51.50.11

Prenotazioni online su
www.fondazionesantalucia.it

Fondazione Santa Lucia IRCCS
Via Ardeatina 306, 00179 Roma
www.fondazionesantalucia.it

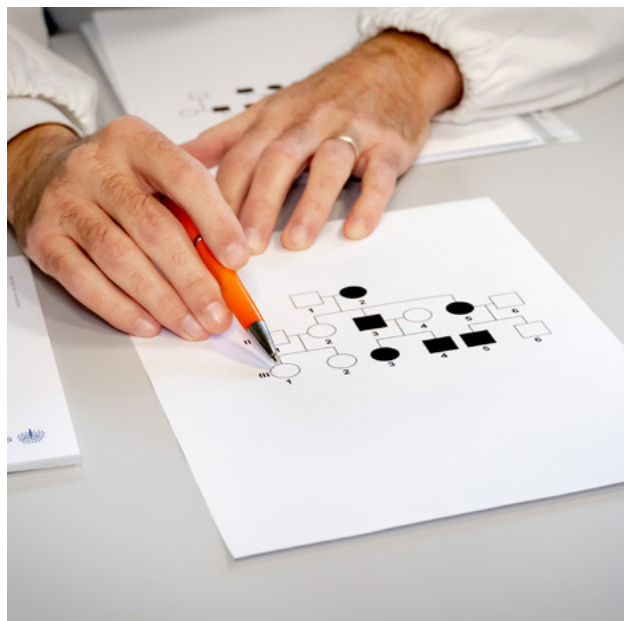


AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA

LA CONSULENZA GENETICA

Le malattie genetiche sono causate da un'alterazione del DNA, che può riguardare il numero o la struttura dei cromosomi (malattie cromosomiche), oppure la struttura e la funzione dei geni (malattie geniche). Altre malattie (multifattoriali o complesse) sono determinate dall'interazione tra geni e ambiente.

SANTA LUCIA



La consulenza genetica prevede diverse fasi valutative per la caratterizzazione della patologia in esame:

- raccogliere la storia familiare con particolare attenzione ai disturbi associati alla patologia in esame e ai disturbi che possono riscontrarsi in forme sindromiche
- analizzare la documentazione e gli esami specialistici che hanno portato alla diagnosi
- interpretare e comunicare il rischio che la malattia possa colpire i familiari
- proporre un eventuale test genetico

La consulenza genetica è il colloquio con il medico genetista. È rivolta ai pazienti ed ai loro familiari ed è utile per definire diversi aspetti della malattia: se la malattia può essere ereditaria, quali sono i rischi per i familiari, se esistono analisi genetiche e percorsi terapeutico-assistenziali individuali.



Durante la consulenza genetica vengono valutati gli aspetti clinici e familiari della patologia, è pertanto di grande importanza avere a disposizione la documentazione sanitaria (valutazioni mediche, analisi strumentali, ecc.) del paziente e di eventuali familiari. Il genetista costruirà e valuterà l'albero genealogico della famiglia, identificando eventuali ricorrenze patologiche nei diversi rami familiari. In base alle informazioni cliniche, strumentali e familiari raccolte in sede di consulenza, il genetista valuterà l'utilità di eseguire analisi genetiche. In tal senso esistono diverse tipologie di consulenza genetica:

• **Consulenza genetica per malattie del sistema nervoso.**

Rivolta a soggetti affetti da malattie neurodegenerative e loro familiari.

• **Consulenza genetica oncologica**

Rivolta a soggetti affetti da malattie neoplastiche e loro familiari.

• **Consulenza genetica prenatale**

Rivolta a donne in stato di gravidanza, al fine di valutare i rischi genetici per il nascituro.

• **Consulenza genetica post-natale**

Rivolta a soggetti affetti da malattie genetiche (oculari, neurologiche, disabilità intellettive, ecc.) e loro familiari.

• **Consulenza genetica pre-concezionale - Compatibilità genitoriale**

Rivolta a coppie in procinto di programmare una gravidanza, al fine di valutare i rischi genetici per i futuri figli e le possibilità per monitorare tali rischi.



IL TEST GENETICO

Il test genetico è un'analisi di laboratorio che consente, attraverso un semplice prelievo ematico, di valutare la presenza di caratteristiche genetiche responsabili di malattia. L'identificazione della causa genetica in un contesto patologico consente non soltanto di confermare la diagnosi clinica, ma anche di verificare l'eventuale presenza di percorsi terapeutico-assistenziali dedicati e di stimare i rischi di ricorrenza, quindi la probabilità che la medesima patologia possa manifestarsi nei familiari (fratelli/sorelle, figli) del paziente.