

### **CONSULENZA GENETICA**

Le consulenze interne ed esterne vertono su problematiche prenatali e postnatali.

Le tipologie di Consulenza Prenatale affrontate sono:

- Esposizione in epoca preconcezionale o gestazionale ad agenti teratogeni o sospetti tali. A tale scopo la Dr.ssa Lerone ha instaurato una collaborazione con il Servizio di Genetica Clinica ed Epidemiologica (CEPIG) dell'A.O. di Padova.
- Riscontro di segni di patologia malformativa fetale nel corso di accertamenti ecografici di 1° e 2° livello o di ecocardiografia fetale.
- Test di screening per anomalie cromosomiche fetali alterati (Test combinato, Tritest e NIPT).
- Accertamento su villi coriali, liquido amniotico, sangue funicolare di anomalie cromosomiche numeriche o strutturali fetali.

In questi ambiti viene fornito, ove possibile, l'inquadramento dei segni malformativi fetali in quadri sindromici noti, la valutazione del rischio di associazione delle malformazioni riscontrate con ritardo dello sviluppo psicomotorio, una indicazione prognostica sul quadro malformativo rilevato e la correlazione fra alterazioni cromosomiche fetali e quadro fenotipico.

Vengono indicati inoltre gli accertamenti più specifici da effettuare in gravidanza per il follow-up della patologia fetale. L'Ambulatorio è a disposizione per valutare il paziente alla nascita.

- Presenza nei genitori paterno o materno o in uno dei consultanti di patologie genetiche già diagnosticate o di patologie congenite e malformative non inquadrate dal punto di vista clinico- diagnostico. In tali casi vengono consigliati gli accertamenti clinico-diagnostici più opportuni e specifici per l'inquadramento della patologia, per la quale, ove possibile viene fornito il rischio di ricorrenza specifico nel nucleo familiare e l'indicazione alle indagini utili all'accertamento prenatale nel feto.
- Consanguineità fra i coniugi
- Fecondazione assistita.

La consulenza postnatale riguarda particolarmente:

Adulti o bambini con patologie congenite e/o malformative e/o dismorfiche.

Adulti o bambini con ritardo psicomotorio, convulsioni, patologie neuropsichiatriche.

Adulti o bambini con patologie cromosomiche numeriche o strutturali.

Adulti o bambini con patologie tumorali relativamente a carcinoma midollare della tiroide e sindromi predisponenti a cancro in età pediatrica.

Vengono a tale riguardo effettuate o proposte le indagini clinico-diagnostiche utili all'inquadramento delle diverse patologie, vengono formulati i rischi di ricorrenza nel nucleo familiare per specifiche patologie, viene effettuato il follow- up dei pazienti.

Da anni l'Ambulatorio collabora con l'Associazione RP Liguria ed è il punto di riferimento per la consulenza genetica nei pazienti liguri affetti da distrofie retiniche ereditarie. Con l'autorizzazione della Direzione Sanitaria del nostro Istituto i campioni ematici dei pazienti affetti da distrofie retiniche vengono inviati per l'indagine genetica specifica alla SODc di Genetica medica dell'Ospedale Careggi di Firenze (Dott.ssa Pelo-Dott.ssa Passerini).

Per le patologie nelle quali la U.O.C. Genetica Medica non effettua direttamente la diagnostica, vengono inviati i campioni di DNA estratto ai Centri di riferimento nazionali ed internazionali.