

VISITA E CONSULENZA GENETICA

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

Ambito Prenatale

Le tematiche affrontate sono:

- Riscontro di segni di patologia malformativa fetale nel corso di accertamenti ecografici di 1° e 2° livello o di ecocardiografia fetale. 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.
- 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.
- Esposizione in epoca preconcezionale o gestazionale ad agenti teratogeni o sospetti tali in collaborazione con il Servizio di Genetica Clinica ed Epidemiologica (CEPIG) dell'A.O. di Padova.
- Presenza nei genitori paterno o materno o in uno dei consulenti 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.

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.

Ambito postnatale

Le consulenze e le visite genetiche riguardano:

- 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 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.

Modalità di erogazione delle prestazioni

Per i pazienti e le famiglie ricoverati presso l'Istituto in regime ordinario o di Day Hospital le prestazioni vengono erogate come consulenze interne presso i reparti. Per i pazienti e le famiglie non oggetto di ricovero presso l'Istituto le prestazioni vengono erogate attraverso un ambulatorio di Genetica Generale e diversi ambulatori specialistici.

- Genetica Generale* Dott.ssa Margherita Lerone e Dott.ssa Maria Teresa Divizia

* consulenza teratologica; infertilità di coppia; poliabortività; gravidanze a rischio genetico, inquadramento e valutazione rischio di ricorrenza per pazienti con anomalie cromosomiche e affetti da patologie genetiche non interessate dagli ambulatori specialistici

- Genetica Cardiologica Dott.ssa Margherita Lerone
- Genetica Pneumologica Dott.ssa Margherita Lerone
- Genetica Oculistica Dott.ssa Maria Teresa Divizia
- Genetica della Sordità Dott.ssa Maria Teresa Divizia
- Neurogenetica Dott.ssa Valeria Capra
- Genetica Oncologica Dott.ssa Valeria Capra

Prenotazioni

Prima visita: Le prenotazioni da parte dell'utenza esterna potranno essere effettuate per via telefonica ai seguenti numeri:

Ambulatorio Genetica Generale: Tel. 010 5636 2532
nei seguenti orari: Da Lunedì a Venerdì h.15.30-17.00

Ambulatorio Genetica Oculistica, Genetica della Sordità, Genetica Cardiologica, Genetica Pneumologica: Tel. 010 5636 2723
nei seguenti orari: Da Lunedì a Venerdì h.15.30-17.00

Ambulatorio Neurogenetica e Genetica Oncologica: Tel. 010 5636 3818
nei seguenti orari: Lunedì h. 10-12,
Martedì e Giovedì h.14-16

Follow-up: La visita per il follow-up verrà programmata dalla segreteria sulla base delle indicazioni dei medici e in relazione alle specificità del caso.

L'attività degli ambulatori è strettamente connessa con i Laboratori di Genetica Medica e di Genetica Umana dell'Istituto per l'esecuzione dei test diagnostici. Per le patologie per le quali l'Istituto Gaslini non effettua direttamente la diagnostica di laboratorio, vengono inviati i campioni di DNA estratto ai Centri di riferimento nazionali ed internazionali.