

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.
- Segnalazione di rischio aumentato per anomalie cromosomiche fetali o per difetti del tubo neurale, in base all'esito di test di screening quali il Test combinato ed il Tri test.
- 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.

Nell'inquadramento delle sindromi malformative e dismorfiche è possibile avvalersi anche dell'ausilio di sistemi diagnostici computerizzati quali POSSUM/OSSUM (Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations- Murdoch Institute, Melbourne- Australia) e London Dysmorphology Data Base, utili per il confronto di dati clinico- diagnostici ed immagini.

L'Ambulatorio collabora, inoltre, all'aggiornamento di questi stessi programmi con invio, su richiesta, di informazioni cliniche e relativa iconografia di sindromi rare.

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.