

# UOC GENOMICA E GENETICA CLINICA

## COS'E' UNA VISITA DI GENETICA MEDICA?

La **visita di genetica medica** è una prestazione che ha il fine di indagare la possibile presenza di cause genetiche alla base dei quadri clinici dei pazienti. A erogare la consulenza è un **genetista**, medico specializzato in genetica medica, che si occupa di una vasta gamma di condizioni. L'**obiettivo** è quello di stabilire il migliore percorso diagnostico e di cura per pazienti e famiglie, sostenendoli nel prendere decisioni consapevoli e su misura. L'**accesso** alla consulenza genetica avviene unicamente in seguito alla richiesta di un medico specialista (pediatria, medico di medicina generale, ginecologo...).

L'Unità Operativa di Genetica Clinica del nostro istituto offre solo servizi ambulatoriali, e collabora con le altre Unità Operative tramite consulenze interne e discussioni collegiali di casi clinici.

## PERCHE' È STATA RICHIESTA UNA VISITA ?

### \* Quesito diagnostico

Il quadro clinico suggerisce la ricerca di una spiegazione all'interno del patrimonio genetico (es: per confermare o escludere il sospetto di una condizione genetica, in quanto sono presenti sintomi dei quali non si conosce ancora la causa).

### \* Quesito preconcezionale

Quadro familiare che presenta o fa pensare alla possibile presenza di caratteri ereditari, si eseguono indagini per capire se c'è una predisposizione (es: un familiare è affetto da una condizione genetica, ma al momento non sono presenti sintomi).

### \* Quesito prenatale

Su suggerimento del ginecologo in seguito al riscontro di anomalie all'ecografia, test di screening con rischio alterato, condizioni materne e paterne che fanno pensare alla possibile presenza di caratteri ereditari.

## COME SI SVOLGE LA VISITA?

La visita ambulatoriale consiste in un colloquio per raccogliere informazioni e in un esame obiettivo del paziente. Sarà necessario presentare la documentazione clinica in possesso e qualora fossero già stati effettuati test genetici, i relativi referti.

Le informazioni che verranno raccolte durante la prima visita saranno:

- dati anagrafici
- storia familiare (es: patologie rilevanti, consanguineità...)
- gravidanza e parto (libretto pediatrico)
- step dello sviluppo del paziente
- storia clinica fino al giorno corrente (es: ricoveri, visite specialistiche...)
- eventuali consulenze e indagini genetiche dei pazienti e/o familiari.

Al termine della visita, qualora il medico lo ritenga necessario, vi potrebbero essere proposti un prelievo (di sangue, saliva o altro) per eseguire dei test genetici. Infine, potrebbero essere richiesti ulteriori accertamenti.

## COSA INDAGANO I TEST GENETICI?

### Cariotipo

Analizza il **numero e la struttura dei cromosomi** all'interno delle cellule del nostro corpo.

### ArrayCGH

Pesa il materiale genetico individuando eventuali **mancanze o eccessi di materiale**.

### Pannelli

Analizza **gruppi predeterminati di geni** che sono riconosciuti dalla comunità scientifica internazionale come **probabilmente correlati ad un quesito diagnostico**.

### Esoma

Analizza **tutti i geni riconosciuti come importanti nello sviluppo dell'essere umano** in mancanza di una risposta a un quesito diagnostico dettagliato.

1 mese

3-4 mesi

Tempi di restituzione

6-8 mesi

8-12 mesi

## QUALI SONO I POSSIBILI RISULTATI DI UN TEST GENETICO?

### Informativi

Indicando la **presenza di varianti** legate al quadro clinico del paziente.

### Incerti

Presenza di **varianti di significato incerto (VUS)**, per le quali non ci sono ancora abbastanza informazioni in letteratura per affermare che la variante è causativa del quadro clinico.

### Non informativi

**Assenza** di varianti legate al quadro clinico del paziente.

L'assenza di una diagnosi **non esclude** la presenza di una componente genetica e/o ereditaria, ad oggi non identificabile. Il genetista rimane a disposizione negli anni per la rivalutazione di casi non diagnosticati o per i quali sono previsti protocolli di ricerca.

## E DOPO LA VISITA?

- A tutti sarà rilasciata una **relazione** da poter condividere con i vostri medici di riferimento ed eventualmente con familiari ai quali l'informazione potrebbe essere utile.
- Se sono stati eseguiti dei test sarete contattati per la **restituzione** e discussione degli esiti.
- Non è esclusa la possibilità che vengano ritenute opportune ulteriori visite di controllo per **rivalutare** il quadro clinico e la necessità di sottoporsi a ulteriori accertamenti.