

# UOC Genetica Medica

Lotto 3, piano 1



## Responsabile Alessandra Renieri

### Medici

Caterina Lo Rizzo, Anna Maria Pinto,  
Margherita Baldassarri

### Biologi

Francesca Ariani, Mirella Bruttini, Chiara  
Fallerini, Roberta Mancini, Rossella Tita,  
Ilaria Meloni

### Assegnisti di Ricerca/ RDTA/ Borsisti

Susanna Croci, Sergio Daga,  
Andrea Degl'Innocenti

### Biologi in Formazione Specialistica

Elena Pasquinelli, Giulio Casamassima,  
Chiara Di Matteo, Samantha Minetto,  
Simona Basso, Giulia Rollo

### Medici in formazione specialistica

Anna Carrer, Lorenzo Loberti, Pietro Ilardi

### Dottorandi

Simona Innamorato, Flavia Di Re,  
Martina Rozza, Gabriele Martelloni,  
Giulia Brunelli, Katia Mokabari, Sara Pastore,  
Omaima Belakhdar, Heynan Museynli

### Infermiere

Valeria Luppoli

### Amministrativo

Lorella Benocci

### Tecnici

Elisabetta Casarotti, Olga Lorenza  
Colavecchio, Maria Nocerino

Il Servizio di consulenza è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 9 alle 18  
La prenotazione può essere effettuata telefonando al numero 0577 585316,  
dal lunedì al venerdì, dalle 7.30 alle 9 e dalle 13 alle 17



Azienda ospedaliero-universitaria Senese



# Consulenza genetica prenatale



**Servizio  
Sanitario  
della  
Toscana**



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

Nel corso della gravidanza, preferibilmente nel primo trimestre, è consigliabile l'effettuazione di una consulenza genetica prenatale, un colloquio volto a valutare il rischio di insorgenza di un disordine genetico nella prole.

La consulenza genetica ha lo scopo di fornire alla coppia informazioni comprensibili e dettagliate su una data condizione, in particolare vengono discussi il decorso, le modalità di insorgenza, il rischio di trasmissione, gli eventuali trattamenti terapeutici, le possibili opzioni di diagnosi prenatale.

L'effettuazione di una consulenza genetica durante la gravidanza è indicata nelle seguenti circostanze:

- Come colloquio informativo prima di eseguire esami di diagnosi prenatale;
- In caso di positività dei test di screening non invasivi al fine di valutare l'opportunità di procedere con successivi approfondimenti diagnostici;
- Nel caso in cui la diagnosi prenatale evidenzia la presenza nel feto di un'anomalia;
- Se i genitori sono portatori di una malattia genetica oppure nella famiglia sono presenti individui affetti da patologia di possibile causa genetica;
- Nel caso in cui in una precedente gravidanza della coppia siano stati diagnosticati una malattia genetica o malformazioni;
- Per assunzione di farmaci, esposizione a malattia infettiva, a radiazioni ionizzanti, al fine di chiarire il possibile effetto dell'agente teratogeno sullo sviluppo del prodotto del concepimento.

La consulenza genetica si articola in diverse fasi, che possono richiedere anche incontri successivi. Durante il colloquio vengono raccolte informazioni personali e familiari relative alla coppia, viene ricostruito l'albero genealogico della famiglia e viene visionata la documentazione relativa ad eventuali condizioni segnalate nella coppia o nei loro familiari. Può essere quindi richiesta l'effettuazione di ulteriori indagini di approfondimento o avviata l'eventuale esecuzione di test genetici specifici. Alla coppia viene comunicato il possibile rischio di patologia per la prole e vengono discusse le eventuali opzioni. La consulenza non è mai direttiva e quindi non deve influenzare le decisioni della famiglia.

In sede di consulenza genetica vengono discussi con la coppia:

- Il significato ed i limiti dei test di screening per le malattie cromosomiche, in particolare la sindrome di Down;
- La modalità di esecuzione della diagnosi prenatale invasiva, i rischi, i limiti diagnostici ed i tempi di risposta;
- La possibilità di effettuare ulteriori indagini nei casi dubbi;
- Le opzioni possibili a seguito di un risultato indicativo di un aumento del rischio di patologia, nel caso dei test di screening, o di un'eventuale diagnosi di patologia, nel caso delle indagini invasive.

La consulenza genetica può essere effettuata dal personale medico, specialista in Genetica Medica, dell'Azienda ospedaliero-universitaria Senese e delle seguenti strutture del territorio:

- Azienda ospedaliero-universitaria Senese, UOC Genetica Medica;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Poliambulatorio Pian d'Ovile;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Ospedale Campostaggia;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Ospedale Nottola.

L'appuntamento per la consulenza genetica può essere prenotato telefonicamente al numero 0577 585316 dal lunedì al venerdì dalle ore 7.30 alle 9.00 e dalle 13.00 alle 17.00.

Per la prenotazione è richiesta l'impegnativa del medico curante recante la dicitura "Consulenza genetica in gravidanza".

Nel caso di gravidanza a rischio la prestazione è completamente a carico del SSN.

In presenza di indicazione, in sede di consulenza genetica verrà fornito l'appuntamento per la diagnosi prenatale invasiva che potrà essere effettuata presso le seguenti strutture:

#### **Villocentesi:**

- Azienda ospedaliero-universitaria Senese;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Poliambulatorio Pian d'Ovile;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Ospedale Nottola.

#### **Amniocentesi:**

- Azienda ospedaliero-universitaria Senese;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Poliambulatorio Pian d'Ovile;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Ospedale Campostaggia;
- Azienda USL Toscana Sud-Est, Ospedale Nottola.

