



ESAMI DI GENETICA MEDICA



Fatebenefratelli Isola Tiberina
OSPEDALE SAN GIOVANNI CALIBITA
Ordine Ospedaliero San Giovanni di Dio

L'UOSD di Genetica Medica svolge le seguenti attività:

- Consulenza genetica **prenatale** per gravidanze a rischio per specifiche patologie ereditarie e/o malformative e per la valutazione dei rischi riproduttivi associati sia a specifiche anomalie genetiche che all'età riproduttiva.
- Consulenza genetica **postnatale preconcezionale**, per problemi di fertilità, per poliabortività, per valutazione rischio riproduttivo legato a condizioni genetiche familiari.
- Consulenza di genetica clinica mirata alla **valutazione di alterazioni cliniche o fenotipiche** riconducibili a possibili cause genetiche allo scopo di individuare eventuali anomalie genetiche riconducibili al difetto e, sulla base delle indicazioni raccolte, individuare i criteri e le tecniche di analisi genetica più utili ad un corretto inquadramento diagnostico.

Genetica molecolare

- mutazioni CFTR (fibrosi cistica)*
- mutazioni connessina 26/30 (sordità congenita)*
- mutazioni SMN1 (atrofia muscolo spinale)*
- mutazioni FMR1 (X-fragile)*
- mutazioni DMD (distrofia muscolare di Duchenne e Becker)*
- mutazioni recettori FSH/LH*
- mutazioni NAFLD (steatosi epatica non alcolica)*
- tipizzazione molecolare HLA per celiachia*
- mutazioni alfa e beta talassemia*
- mutazioni gene HFE (emocromatosi ereditaria)*
- microdelezioni cromosoma Y*
- polimorfismi HLA-G
- screening II livello fibrosi cistica
- screening BRCA1/BRCA2*
- mutazioni KRAS/NRAS*
- mutazioni BRAF*
- mutazioni EGFR*
- NIPT (test prenatale non invasivo su sangue materno)
- pannello trombofilico I
- pannello trombofilico II
- pannello trombofilico completo
- mutazione fattore V Leiden*
- mutazione fattore II*
- mutazioni MTHFR
- mutazione PAI*

Citogenetica

- cariotipo da sangue periferico*
- cariotipo da materiale abortivo*
- cariotipo da liquido amniotico*
- cariotipo da villi coriali*
- array CGH*
- Ibridazione in Situ a Fluorescenza (FISH)*

Gli esami contrassegnati con l'asterisco () possono essere erogati in convenzione con il SSN con la seguente modalità:*

- *gli utenti muniti di impegnativa, possono recarsi nei giorni indicati gli sportelli di accettazione della sala prelievi dove verrà accettata la consulenza genetica e gli esami richiesti;*
- *è possibile prenotare la consulenza genetica contattando la segreteria della UOSD di Genetica Medica, dal lunedì al sabato dalle 7.30 alle 13.00, al numero 06.6837523;*
- *per le consulenze prenatali (pre Amniocentesi/pre Villocentesi) contattare l'Ambulatorio di Ginecologia (06.6837514) o la segreteria della UOSD di Genetica Medica dal lunedì al sabato dalle 7.30 alle 13.00, al numero 06.6837523.*

Info utili

Tutti i test genetici, come da linee guida, devono sempre essere preceduti e accompagnati da una consulenza genetica necessaria a precisare i confini entro i quali svolgere gli esami, fornire al paziente o alla coppia informazioni riguardo i rischi, definire l'affidabilità ed i limiti delle tecniche utilizzate per l'indagine, e aiutare i pazienti nell'interpretazione

Eventuali esami genetici diversi da quelli presenti nell'elenco possono essere eseguiti in collaborazione con centri esterni dopo consulenza genetica.