



Azienda ospedaliero-universitaria Senese



# UOC GENETICA MEDICA

Servizio clinico  
di Genetica Medica

Laboratorio di  
Genetica Medica

Ricerca e sviluppo in  
Genetica Medica  
Biobanca Genetica



Servizio  
Sanitario  
della  
Toscana



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

## Servizio Clinico di Genetica Medica

Il Servizio clinico di Genetica Medica opera per fornire l'inquadramento diagnostico ai soggetti affetti da malattie genetiche e per informare e definire il rischio riproduttivo delle coppie appartenenti a famiglie con patologie geneticamente determinate, avvalendosi di test genetici, anche prenatali, ove possibile. Il significato, i limiti, l'attendibilità e la specificità del test vengono chiariti durante la consulenza genetica. Durante la seduta di consulenza l'utente, oppure il suo tutore se minorenne, viene informato delle procedure che sono necessarie per l'esecuzione degli esami richiesti, della possibilità di archiviazione del materiale biologico al termine dell'esame e dell'eventuale utilizzo anche a scopi di ricerca.

Vengono fornite informazioni sulle modalità di trattamento dei dati personali e sul diritto alla privacy, per i quali dovrà essere fornito il consenso revocabile in qualsiasi momento.

In occasione della consulenza vengono comunicate al soggetto interessato le informazioni relative alla prognosi, al trattamento e alla prevenzione della patologia in esame. Per le specifiche malattie genetiche vengono indicati i centri di riferimento e vengono rilasciati i certificati per la richiesta dei codici di esenzione specifici. Al termine dell'incontro di consulenza genetica o, quando effettuato, al momento della conclusione del test genetico, verrà fornita all'utente una relazione scritta, nella quale sono riportati i dati anamnestici personali e familiari, l'eventuale test effettuato con il relativo esito e le considerazioni connesse a tale esito.

Il servizio eroga diversi tipi di consulenza genetica: preconcezionale, prenatale, post-natale, dismorfologica, oncologica e presintomatica. Nell'ambito dei diversi tipi di consulenze possono essere previsti più incontri, comprendenti valutazioni pretest, post-test, controlli e visite di follow-up in soggetti con specifiche patologie e per alcuni tipi di consulenza possono essere presenti anche altri professionisti, quali lo psicologo, l'oncologo e il chirurgo. Le consulenze genetiche oncologiche possono essere prenotate dagli utenti esterni tramite CUR. Il tempo di attesa per l'appuntamento di consulenza è compreso tra pochi giorni, come nel caso di prestazioni urgenti, quali consulenze prenatali, ed un mese.

I test genetici, per la loro peculiarità e le implicazioni che riguardano l'identità biologica della persona e della famiglia, devono essere effettuati presso strutture di Genetica Medica autorizzate e/o accreditate secondo le seguenti disposizioni (delibere n. 145/2004 e n. 24/2006 del Consiglio Sanitario Regionale e delibera n. 887/2006 della Giunta della Regione Toscana).

# Laboratorio di Genetica Medica

Il laboratorio di Genetica Medica è suddiviso in: laboratorio di Genetica Molecolare pre e post natale e laboratorio di citogenetica pre e post natale. I tempi di attesa per i test genetici sottoindicati variano da uno a dodici mesi. I referti verranno forniti all'utente in allegato alle risposte di consulenza.

## I. Malattie dell'adulto

- Alcaptonuria
- Aneurismi ereditari
- Aritmie ereditarie
- Charcot-Marie-Tooth tipo I A (CMT I A)
- Cheroatocono
- Corea di Huntington
- Displasia aritmogena del ventricolo destro
- Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale
- Distrofia oculofaringea
- Fibrosi polmonare familiare
- Glaucoma
- Ittiosi da deficit di steroido-solfatasi, X-legata
- Linfedema
- Malformazioni arterovenose (MAV)
- Neuropatie periferiche
- Parkinson
- Polineuropatia con paralisi da pressione
- Sindrome di Alport, autosomica recessiva e dominante
- Sindrome di Alport, X-legata
- Sindrome di Kallman X-legata

## 2. Malattie del bambino

- Autismo
- Disabilità intellettiva e microcefalie (array CGH/Esoma)
- Encefalopatie mitocondriali
- Leucoencefalopatie
- Sindrome di Cohen
- Sindrome di Lesch Nyhan
- Sindrome di Rett
- Sindrome di Nicolaides-Baraitser e sindrome di Coffin-Siris
- Sindrome di Prader-Willi/Angelmann
- Retinoschisi
- Disabilità intellettiva (array CGH/Esoma)

## 3. Patologie tumorali

- Biopsia liquida (77 cancer driver genes)
- Carcinoma della mammella e dell'ovaia ereditario
- Carcinoma gastrico
- Carcinoma midollare della tiroide
- Poliposi adenomatosa familiare
- Retinoblastoma
- Sindrome di Li Fraumeni
- Sindrome di Lynch
- Sindrome WAGR
- Tumori stromali gastrointestinali (GIST)

L'indagine citogenetica può essere eseguita in gravidanza e permette lo studio del cariotipo fetale su villi coriali o liquido amniotico. Il cariotipo consente di avere una risposta dopo 21 giorni. Recentemente è stato sviluppato un test rapido di Genetica Molecolare, che permette di avere una risposta in 48-72 ore, la QF-PCR. L'analisi prenatale si offre a madri con aumentato rischio di patologia cromosomica, genitori con precedente figlio affetto da anomalia cromosomica o da malattia genetica diagnosticabile, genitori portatori di riarrangiamento strutturale o da malattia genetica, patologia fetale ecoevidenzita, test di screening positivo. L'indagine citogenetica post natale si offre a soggetti con sospetta sindrome cromosomica o malattia genetica; genitori e familiari di soggetti con anomalie cromosomiche; soggetti con difetti congeniti, disabilità intellettiva o ritardo d'accrescimento; coppie con figlio con sospetta sindrome cromosomica; coppie con poliabortività; soggetti infertili. Il tempo di attesa è un mese.

# UOC Genetica Medica

## Terzo lotto, primo piano



### Responsabile

Alessandra Renieri

### Medici

Francesca Mari, Maria Antonietta Mencarelli,  
Caterina Lo Rizzo, Anna Maria Pinto

### Medici Contrattisti

Margherita Baldassarri

### Biologi

Francesca Ariani, Mirella Bruttini, Ilaria Longo,  
Roberta Mancini, Rossella Tita, Ilaria Meloni

### Assegnisti di Ricerca/ RDTA/ Borsisti

Susanna Croci, Sergio Daga, Chiara Fallerini,  
Andrea Degl'Innocenti

### Biologi in Formazione Specialistica

Giuseppe Castello, Mirjam Lista, Loredaria  
Adamo, Enrica Antolini, Jasmine Covarelli,  
Deborah Maffeo, Elena Pasquinelli,  
Simona Basso, Giulia Rollo

### Medici in formazione specialistica

Anna Carrer, Lorenzo Loberti, Pietro Ilardi

### Dottorandi

Simona Innamorato,  
Flavia Di Re, Angela Rina, Martina Rozza,  
Krisitna Zguro, Gabriele Martelloni,  
Giulia Brunelli

### Infermiere (Genetic Counsellors)

Valeria Luppoli  
Melanie Monique Ecchevaria

### 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 tramite CUP: 0577 767676