

Ambulatorio di genetica medica

L'Ambulatorio di Genetica Medica della A.O. S. Croce e Carle ha sede presso il P.O. Carle in località Confreria - Cuneo, Via Carle n. 5.

Modalità di prenotazione delle consulenze genetiche

- ✓ Per accedere all'ambulatorio di Genetica Medica è necessaria la prenotazione telefonica:

Telefono 0171 616327 – dal Lunedì al Venerdì dalle ore 09:00 alle ore 12:30

- ✓ Per prenotare occorre essere in possesso dell'impegnativa del Medico Specialista o del Medico di Medicina Generale con richiesta di "consulenza genetica" (codice del catalogo regionale 897.73 "prima visita genetica") recante il sospetto clinico e/o l'indicazione alla consulenza (vengono accettate l'esenzione R99 per accertamento della presenza di malattia rara e l'esenzione M00 per la valutazione del rischio riproduttivo);
- ✓ A tutti gli Utenti viene richiesto di inviare la documentazione clinica completa inerente il quesito posto dal Medico richiedente;
- ✓ All'Utente che richiede una consulenza genetica oncologica viene spedita una scheda per la raccolta della storia familiare da compilare e rispedire all'ambulatorio prima dell'incontro.

Servizio fornito

L'ambulatorio di Genetica Medica si rivolge a individui o famiglie che sono affetti, o a rischio di essere affetti, da malattie potenzialmente ereditarie assicurando la consulenza genetica ed una diagnosi genetica accurata.

La consulenza genetica è un atto medico volto a fornire informazioni riguardanti le malattie genetiche, la loro diagnosi ed i test ad esse correlate.

Si tratta di un colloquio informativo con raccolta dell'anamnesi clinica, ricostruzione dell'albero genealogico, eventuale proposta di esecuzione di esami diagnostici specifici, valutazione della documentazione clinica e/o genetica con interpretazione dei risultati delle indagini già eseguite.

Per confermare un sospetto clinico, potrà essere eseguito, qualora disponibile, un test genetico molecolare di conferma. Prima del prelievo e dopo aver fornito tutte le necessarie informazioni, viene raccolto il consenso informato all'esecuzione del test genetico.

Durante la consulenza genetica vengono inoltre fornite informazioni circa il percorso diagnostico, le implicazioni cliniche, le modalità di insorgenza della patologia, le possibilità di trattamento, le modalità di prevenzione o di gestione della malattia e i rischi di ricorrenza in famiglia.

In certe situazioni possono rendersi necessari più incontri e indagini aggiuntive; può inoltre essere utile avvalersi della collaborazione multidisciplinare di altri professionisti, inclusa la consulenza psicologica, per cui più che di una semplice visita si tratta di un vero e proprio percorso.

In base al momento e al motivo per cui la consulenza viene richiesta, si distinguono:

- ✓ *Consulenza Genetica Postnatale:*
per la diagnosi o la precisazione diagnostica di un disordine genetico in un bambino o in un adulto;
- ✓ *Consulenza Genetica Prenatale:*
per la diagnosi prenatale di malattie gravi e invalidanti in un nascituro (per presenza di una malattia ereditaria nella famiglia o per anomalie riscontrate alle indagini prenatali convenzionali);
- ✓ *Consulenza Genetica Preconcezionale:*
per valutare il rischio di ricorrenza di una malattia ereditaria nella prole di una coppia che pianifica una gravidanza;
- ✓ *Consulenza Genetica Oncologica:*
finalizzate alla valutazione del rischio eredo-familiare di tumori in una famiglia in cui vi sia ricorrenza dello stesso tipo di tumore o di tumori noti per essere geneticamente correlati.

Riservatezza

Tutti i dati raccolti nell'ambito dell'attività ambulatoriale e di laboratorio sono da considerarsi strettamente confidenziali, sono sottoposti al vincolo del segreto professionale e sono regolati secondo le norme vigenti sulla legge della privacy (Regolamento (UE) 2016/679 "Regolamento Generale sulla Protezione dei Dati" (GDPR).