

## Come vengono consegnati i referti, le lettere di dimissione e le relazioni cliniche

I referti delle visite genetiche o delle consulenze genetiche possono essere ritirati di persona al momento della visita o della consulenza o possono essere spediti a domicilio (può essere richiesto il pagamento di una quota spese) o via PEC (in caso di urgenza) e le modalità di consegna sono concordate durante la visita genetica o la consulenza genetica. Qualora l'utente richieda di ritirare direttamente il referto, è necessario un accordo su orario e data. In caso di ritiro da terza persona, il delegato deve consegnare delega scritta, fotocopia della carta d'identità del delegante e fotocopia del proprio documento di identità.

Le lettere di dimissione, le relazioni del Day-Service e le relazioni di aggiornamento possono essere ritirate di persona o spedite a domicilio o via PEC (in caso di urgenza), secondo modalità concordate. Il medico genetista rimane comunque a disposizione per ulteriori spiegazioni eventualmente necessarie.

## Quali documenti sono necessari

Nel giorno previsto per l'esecuzione delle visite genetiche o della consulenza genetica bisogna presentarsi all'Ambulatorio con:

- impegnativa del medico con richiesta di "Consulenza genetica complessa" (uno per ciascuno in caso di consulenza di coppia o in caso di più soggetti affetti);
- la preesistente documentazione sanitaria in possesso dell'utente relativa al problema che ha determinato la visita genetica o la consulenza genetica;
- i Day-Service vengono tutti programmati nel corso di una visita genetica o una consulenza genetica, per cui non è necessaria alcuna documentazione, fatta eccezione per il tesserino sanitario, ma è necessario prima un accordo con la nurse del Day-Service (☎ 0522 296635 ore 11-13).

## Orario di apertura della Struttura

**lunedì, martedì, mercoledì, giovedì e venerdì  
dalle ore 8.30 alle ore 17.00**

## Orario di Segreteria

Per informazioni  
e prenotazioni

**lunedì, martedì, mercoledì e venerdì  
dalle ore 8.30 alle 12.30**

**giovedì  
dalle ore 14.00 alle 18.00**

presentandosi di persona  
o telefonando al numero:  
☎ 0522 295463.

Reggio Emilia, aprile 2021

La struttura è raggiungibile seguendo  
il percorso **GRUPPO SALITA 1**   
Piano 4°



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia  
IRCCS Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia

# GENETICA MEDICA

STRUTTURA COMPLESSA

**Dott.ssa Livia Garavelli**

*Direttore*

☎ 0522|296244

*Responsabile Infermieristico e Tecnico*

**Nicoletta Vinsani**

☎ 0522|296243

*Responsabile Infermieristico e Tecnico DH e DS*

**Letizia Coradazzi**

☎ 0522|295962

*Dirigenti Sanitari*

**Dr.ssa Simonetta Rosato**

☎ 0522|295461

**Dr.ssa Marzia Pollazzon**

☎ 0522|295462

**Dr. Gabriele Trimarchi**

☎ 0522|296894

**Dr. Gianluca Contrò**

☎ 0522|296892

**Dr.ssa Francesca Peluso**

☎ 0522|296802

*Psicologe*

**Dr.ssa Chiara Gelmini**

☎ 0522|296802

*Biologi*

**Dr. Stefano Giuseppe Caraffi**

☎ 0522|296802

*Nurse (Ambulatori e Segreteria)*

**Inf. Paola Cristofori** ☎ 0522|295463

*Nurse (Day Service)*

**Inf. Simona Losi** ☎ 0522|296635

## Come si accede alla Struttura

Per eseguire le visite genetiche e le consulenze genetiche è necessaria una prenotazione che si effettua presso la Struttura Complessa di Genetica Medica dalle 8.30 alle 12.30 nei giorni di lunedì, martedì, mercoledì e venerdì, dalle ore 14.00 alle 18.00 il giovedì, presentandosi di persona o telefonando al numero: 0522 295463.

Fanno eccezione le prestazioni libero professionali (a pagamento) che richiedono prenotazione presso i Poliambulatori: ☎ 0522 335777.

Le giornate previste per l'esecuzione di visite e consulenze genetiche sono dal lunedì al venerdì. Per le analisi genetiche, programmate sempre dopo una visita genetica o una consulenza genetica, non è richiesta alcuna preparazione e non è nemmeno necessario il digiuno.

## Le nostre attività

La Struttura Complessa di Genetica Medica fornisce le seguenti prestazioni:

- diagnostica post-natale per malattie genetiche rare e consulenza genetica estesa al nucleo familiare
- attività assistenziale e di follow-up per bambini affetti da patologie genetiche rare, che necessitano di controlli periodici ambulatoriali e/o in regime di day-service (ds) presso la stessa struttura
- consulenza genetica.

## Cosa avviene in Ambulatorio di Genetica Medica

Il colloquio con una nurse e con un medico genetista finalizzato alla compilazione di una cartella, rappresenta l'atto iniziale di tutte le prestazioni, sia per le visite genetiche che per le consulenze genetiche. In questa fase verrà ricostruito l'albero genealogico del bambino, della persona o della coppia interessata (sino a genitori e zii con relativa prole) con particolare attenzione alle malattie che

ricorrono nella famiglia, soprattutto se presenti sin dalla nascita o con disabilità intellettiva o malformazioni fisiche. Sarà inoltre raccolta la storia riproduttiva e i dati clinici rilevanti riguardanti il problema che ha indotto la visita genetica o la consulenza genetica. E' perciò necessario che l'utente arrivi alla Struttura con informazioni sufficientemente precise, con la documentazione clinica adeguata, con eventuali esami radiologici, anche di vecchia data e con eventuali fotografie di familiari affetti. Per l'esecuzione di test genetici, da programmare eventualmente dopo la visita, è necessario che l'utente rilasci un consenso scritto che sarà preceduto da una informativa sul significato e limiti dell'analisi, fornita dal medico genetista durante il colloquio.

- Può essere necessario richiedere una documentazione fotografica ai fini diagnostici, di studio, e di discussione del caso dopo la visita genetica; anche in questo caso è necessario che l'utente rilasci un consenso scritto; trattandosi di malattie genetiche rare, infatti, spesso è necessario richiedere pareri ad esperti di quella specifica condizione in Italia o all'estero.

## Cosa avviene nel Day-Service di Genetica Medica

Il medico genetista, al termine di visite ambulatoriali o consulenze genetiche, valuta tutti gli accertamenti, i test genetici e le consulenze specialistiche ritenuti opportuni. Tali valutazioni possono essere richieste in regime ambulatoriale, con fornitura di un'impegnativa, o programmate in regime di Day-Service.

In caso di regime di Day-Service, la nurse del Day-Service comunica alla famiglia gli appuntamenti, che spesso richiedono più accessi. Ad ogni accesso l'utente si presenta al Day Service ed esegue le prestazioni programmate. Nel caso sia necessaria una prestazione in un altro reparto, la nurse del Day-Service consegna all'utente la cartella clinica,

che dovrà essere riportata in Day-Service alla fine della prestazione. Alla fine del processo verrà rilasciata o spedita a domicilio una lettera di dimissione o una relazione a cura del medico genetista, che rimane comunque a disposizione per ulteriori spiegazioni eventualmente necessarie.

## Quali sono i tempi di risposta e le problematiche delle condizioni trattate

I tempi per avere le conclusioni diagnostiche sull'ipotesi di una malattia genetica rara variano da malattia a malattia; viene rilasciato sempre un referto, ma spesso per una conclusione diagnostica, di conferma o di esclusione sono necessari tempi lunghi, che comportano la programmazione di test genetici, presso il nostro Laboratorio di Genetica o presso il nostro Ospedale o presso altre Strutture, in Italia o all'estero, a seconda delle condizioni, che richiedono tempi lunghi di esecuzione, spesso dell'ordine di vari mesi.

Sono necessarie inoltre le seguenti considerazioni:

- Non sempre i segni clinici di una malattia rara compaiono nell'infanzia, per cui è spesso necessario un follow-up, con rivalutazioni cliniche a distanza.
- I test genetici non sono possibili per tutte le malattie e, anche quando sono possibili, hanno una detection rate, cioè possono confermare la condizione, soltanto in una definita percentuale di pazienti, per cui la negatività del test non esclude completamente una ipotesi diagnostica considerata clinicamente.
- La possibilità di diagnosticare con certezza le condizioni con malformazioni congenite e/o disabilità intellettiva è, secondo la letteratura scientifica, del 50%, il che significa che non aver fatto una diagnosi non esclude che si possa trattare di una condizione genetica, magari con possibile rischio di ricorrenza, cioè possibilità di trasmissione ad altri figli o altri componenti il nucleo familiare.