

**SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)**

Telefono 0882 416291

Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica  
Struttura Complessa di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera "San Giovanni Battista"  
**TORINO**

Telefono 011 6336603

Modulo di Citogenetica  
IRCCS OASI Maria Santissima  
**TROINA (EN)**

Telefono 0935 936111

Dipartimento di Patologia Clinica  
Laboratorio di Citogenetica Medica  
A.O.U. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi  
**VARESE**

Telefono 0332 393007

Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica  
Sezione di Biologia e Genetica  
Università degli Studi di Verona  
**VERONA**

Telefono 045 8027180

Queste informazioni sono state formulate con l'aiuto dei pazienti e dei familiari europei che hanno esperienza personale di vita con una malattia genetica. Siamo immensamente grati per il loro contributo a questo lavoro e al loro continuo aiuto per il progetto EuroGentest.

Luglio 2008

Questo lavoro è sponsorizzato dal Consorzio EU-FP6 EuroGentest, contratto n. 512148.

La traduzione dall'inglese è stata curata dalla Dr. Nadia Ceratto e dal Dr. Domenico Coviello, Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano.

Le Illustrazioni: Rebecca J Kent  
www.rebeccajkent.com  
rebecca@rebeccajkent.com



# Domande ricorrenti sull'analisi genetica



## Informazioni per pazienti e famiglie

## Domande ricorrenti sull'analisi genetica

Immaginate di andare a parlare con il genetista medico riguardo la vostra condizione per una possibile analisi genetica. Cosa avete bisogno di sapere? Qui c'è una lista di domande che possono aiutarvi a trovare le risposte che avete bisogno. Sono state sviluppate con l'aiuto di pazienti e famiglie che hanno vissuto la stessa vostra esperienza. Sebbene le domande sono abbastanza generali è importante ricordare che ogni situazione è unica e non tutte le domande possono essere adatte per la vostra particolare condizione. In aggiunta, voi potreste avere qualche domanda che non è in questa lista e che voi volete sottoporre. Scrivetele e portatele con voi al vostro appuntamento per la consulenza genetica, così non le dimenticherete.

Ricordatevi che non dovete fare per forza un'analisi genetica, è una vostra scelta. Dovreste richiedere l'analisi genetica quando vi sentite sicuri che sia la scelta giusta per voi e per la vostra famiglia.

### A. Informazioni che riguardano la condizione medica

Perchè io o il mio bambino siamo stati mandati ad uno specialista genetista?

Perchè io o il mio bambino abbiamo una malattia genetica?

Potete parlarmi della malattia per la quale dovremmo essere analizzati io o il mio bambino?

Quanto comune è questa malattia?

Come potrebbe essere vivere con questa malattia?

C'è un trattamento per questa malattia?

Laboratorio di Cardiomiologia e Genetica Medica  
Seconda Università degli Studi di Napoli

#### **NAPOLI**

**Telefono** 815 667 563

Dipartimento di Neuroscienze  
U.O. di Neuropatologia e Psicopatologia  
Università degli Studi di Padova

#### **PADOVA**

**Telefono** 049 7923202/269

Dipartimento Materno Infantile  
U.O.C. di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale  
Azienda Ospedaliera "V. Cervello"

#### **PALERMO**

**Telefono** 091 6555431

U.O. di Citogenetica e Genetica Molecolare  
Ospedale Santa Chiara

#### **PISA**

**Telefono** 050 992644

Dipartimento di Diagnostica di Laboratorio  
Servizio di Genetica Medica  
Il Facoltà di Medicina e Chirurgia - A.O. "S. Andrea"

#### **ROMA**

**Telefono** 06 80345262

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica  
Istituto CSS-Mendel

#### **ROMA**

**Telefono** 06 44160537

Dipartimento di Biologia Molecolare  
U.O.C. di Genetica Medica - Medicina di Laboratorio

#### **SIENA**

**Telefono** 0577 585316 - 233303 - 233259

Laboratorio di Biologia Molecolare e Citogenetica  
IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza

**BRESCIA****Telefono** 030 3717241Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche  
Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica**CAGLIARI****Telefono** 070 609550/8Sezione di Genetica - Dipartimento di Scienze Biomediche  
Laboratorio di Genetica  
Policlinico Universitario di Chieti**CHIETI****Telefono** 0871 3554137Sezione di Genetica Medica  
Laboratorio di Genetica Molecolare  
Università degli Studi di Ferrara**FERRARA****Telefono** 0532 424420Laboratorio di Citogenetica e Genetica  
Azienda Ospedaliera Careggi**FIRENZE****Telefono** 055 4279363Laboratorio di Genetica Umana  
Ospedali Galliera**GENOVA****Telefono** 010 5634370Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena  
Laboratorio di Genetica Medica**MILANO****Telefono** 02 55032432/2322Laboratorio di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera S. Gerardo**MONZA****Telefono** 039 2334347 - 2334348

Se sì, è costoso e dovrei pagarlo?

Coloro che sono affetti da questa malattia lo sono con la stessa gravità?

Come è trasmessa la malattia da una generazione ad un'altra?

Se io ho un altro bambino qual è il rischio che abbia la stessa malattia?

Dove posso trovare ulteriori informazioni sulla malattia?

**B. Informazioni sull'analisi**

Cosa accadrà in pratica quando io o il mio bambino faremo l'analisi?

C'è bisogno di analizzare altri membri della famiglia?

Cosa ci diranno i risultati dell'analisi?

C'è qualche rischio?

Fa male?

Quanto è accurato il risultato dell'analisi?

Avrò certamente un risultato dall'analisi?

Quanto tempo passerà per avere i risultati dell'analisi?

Come riceverò i risultati dell'analisi?

Quanto mi costerà fare l'analisi?

Io e il mio bambino dobbiamo per forza fare un'analisi genetica o ci sono altri modi di scoprire le informazioni che voglio sapere?

A chi verranno comunicati i risultati dell'analisi?

### C. Altre cose da sapere

I risultati dell'analisi avranno un impatto su altri membri della famiglia? Se sì, dovrei discutere se fare l'analisi prima con loro?

Come i risultati dell'analisi potrebbero avere un impatto su di me e la mia famiglia emozionalmente?

A chi dovrei dire dei risultati dell'analisi (es. membri della famiglia, colleghi di lavoro, insegnanti)?

I risultati avranno una conseguenza sulla mia assicurazione?

Mi saranno date informazioni scritte che tratteranno quello che abbiamo discusso? (voi potreste richiederlo se non risulta essere la procedura normale)

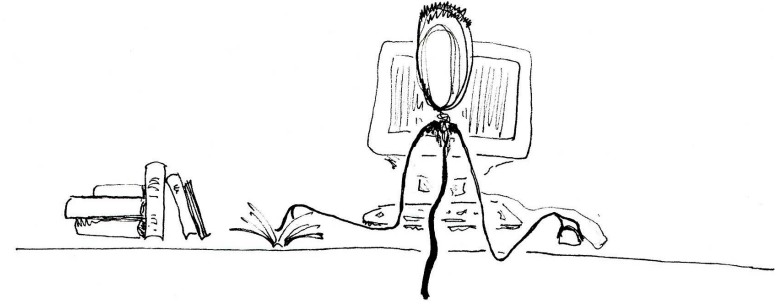
Chi sarà la persona che mi aiuterà a spiegare i risultati a mio figlio e/o ai miei parenti?

C'è qualche informazione scritta che mi potreste dare che mi aiuti a spiegare la situazione a mio figlio e/o ai miei parenti?

Ci sono altri servizi di supporto o organizzazioni di pazienti che posso contattare?

Con quale altra figura professionale in campo sanitario potrei essere messa in contatto?

Se penso a qualcos'altro che vorrei chiedere, posso contattarvi di nuovo? Se sì, come? Quando?



**Ulteriori informazioni si possono ottenere da:**

**Uniamo - La federazione Italiana Malattie Rare**

Web: [www.uniamo.org](http://www.uniamo.org)

e mail: [info@uniamo.org](mailto:info@uniamo.org)

**Aidweb - Agenzia Italiana Documentazione Malattie Rare**

Web: [www.aidweb.org](http://www.aidweb.org)

e mail: [info@aidweb.org](mailto:info@aidweb.org)

**Orphanet**

Libero accesso al sito web che da informazioni sulle malattie rare, sperimentazioni cliniche, farmaci e indirizzi telematici di gruppi di supporto in Europa..

Web: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**EuroGentest**

Libero accesso al sito web che da informazioni sull'analisi genetica e gli indirizzi telematici dei gruppi di supporto in Europa.

Web: [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)

**I vostri centri genetici locali:**

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche  
Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare  
Università degli Studi di Brescia