

Testo modificato dagli opuscoli prodotti dall'ospedale Guy's and St Thomas' di Londra e dal Parco tecnologico di Londra IDEAS Genetic Knowledge Park in accordo alle loro norme di qualità.

Luglio 2008

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

La traduzione dall'inglese é 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](http://www.rebeccajkent.com)  
[rebecca@rebeccajkent.com](mailto:rebecca@rebeccajkent.com)



# Alcune informazioni riguardo i vostri appuntamenti



## Informazioni per pazienti e famiglie

## Alcune informazioni riguardo i vostri appuntamenti

Queste informazioni sono state preparate per i pazienti e le famiglie che hanno un appuntamento per una consulenza genetica con uno specialista in genetica medica. Lo scopo è di darvi alcune informazioni sul motivo per cui vi è stato consigliato di vedere uno specialista e cosa ci si può aspettare che accada durante la consulenza.

### Perchè vi è stato consigliato di vedere uno specialista?

Alcuni motivi di una richiesta di consulenza genetica con uno specialista includono:

- Perchè una malattia genetica interessa la propria famiglia o la famiglia del partner.
- Voi o il vostro partner avete un bambino con difficoltà di apprendimento, ritardo di sviluppo o problemi di salute. Il vostro medico pensa che ci sia un problema genetico.
- Voi o il vostro partner avete una malattia genetica che potrebbe essere trasmessa ai vostri bambini.
- Tramite un'altro tipo di analisi che è stato fatto durante la gravidanza (come un'ecografia, la misura della traslucenza nucale o un'analisi del sangue), è stato evidenziato un rischio aumentato di avere una malattia genetica per il vostro bambino.
- Voi o il vostro partner avete avuto un aborto o un parto prematuro.
- Particolari tipi di malattie tumorali hanno colpito alcuni parenti.



**SIENA**

**Telefono** 0577 585316 - 233303 - 233259

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

**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

- Voi ed il vostro partner siete parenti e vorreste avere un bambino.
- Il vostro medico crede che uno specialista in Genetica Medica potrebbe essere capace di darvi ulteriori informazioni sulla vostra attuale salute.

**Come sarete aiutati?**

Ci sono diversi modi con i quali lo specialista può aiutarvi. Alcuni di questi sono:

- Spiegandovi i tipi d'analisi disponibili che vi aiuteranno a confermare una diagnosi.
- Definire o confermare una diagnosi clinica.
- Fornendo informazioni circa la malattia genetica che vi coinvolge e come questa è trasmessa.
- Discutendo il vostro possibile rischio di essere affetti da una malattia genetica in futuro.
- Discutendo il rischio che futuri bambini possano essere affetti se la malattia è già presente nella vostra famiglia.
- Fornendo informazioni su come affrontare la malattia nella vita quotidiana, sulle terapie disponibili e sul supporto delle strutture socio-sanitarie.
- Rispondendo alle domande che potreste avere sulla malattia diagnosticata.



## Prima dell'appuntamento

È utile per lo specialista di avere i dettagli medici che riguardano le altre persone della famiglia, includendo quelli affetti da problemi di salute che possono avere una causa genetica. Per favore annotate le seguenti informazioni relative ai familiari fino alla generazione dei vostri nonni (potete utilizzare lo schema qui di seguito):

<b>Rapporto di parentela (es. madre, zio...)</b>	<b>Nome e Cognome</b>	<b>Data di nascita (e data di morte se importante)</b>	<b>Se conosciute indicate le i Loro diagnosi genetica altro problema di salute stata fatta la diagnosi.</b>

Laboratorio di Genetica Medica  
Azienda Ospedaliera S. Gerardo  
**MONZA**  
Telefono 039 2334347 - 2334348

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

**I vostri centri genetici locali:**

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche  
 Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare  
 Università degli Studi di Brescia  
**BRESCIA**  
 Telefono 030 3717241

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche  
 Laboratorio di Genetica Umana e Citogenetica  
**CAGLIARI**  
 Telefono 070 609550/8

Sezione di Genetica - Dipartimento di Scienze Biomediche  
 Laboratorio di Genetica  
 Policlinico Universitario di Chieti  
**CHIETI**  
 Telefono 0871 3554137

Sezione di Genetica Medica  
 Laboratorio di Genetica Molecolare  
 Università degli Studi di Ferrara  
**FERRARA**  
 Telefono 0532 424420

Laboratorio di Citogenetica e Genetica  
 Azienda Ospedaliera Careggi  
**FIRENZE**  
 Telefono 055 4279363

Laboratorio di Genetica Umana  
 Ospedali Galliera  
**GENOVA**  
 Telefono 010 5634370

Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena  
 Laboratorio di Genetica Medica  
**MILANO**  
 Telefono 02 55032432/2322

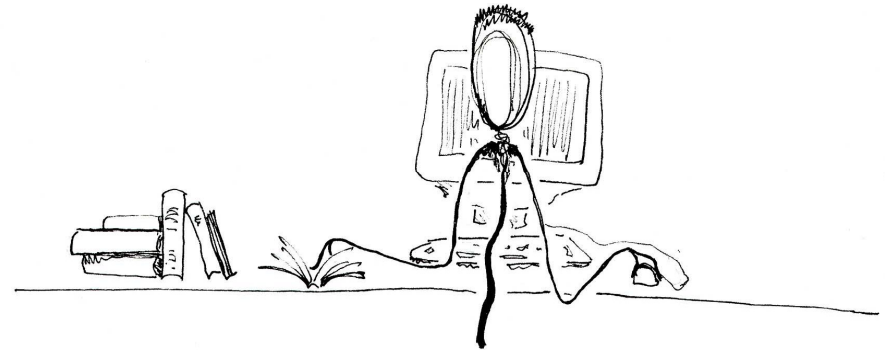
informazioni in merito a:  <b>e dettagli di qualsiasi con l'età alla quale è</b>	<b>Quando e dove è stata fatta la diagnosi o il trattamento.</b>

Per i membri affetti della famiglia potreste chiedere i loro indirizzi, il nome e l'indirizzo del loro medico.

Noi comprendiamo che non è sempre possibile fornire questi dettagli. Le informazioni fornite da voi saranno trattate confidenzialmente e saranno date ad altri parenti o professionisti coinvolti nell'assistenza solo con il vostro permesso. I parenti non saranno mai contattati senza il vostro permesso.

Portate le domande o i dubbi (scriveteli) al vostro medico specialista in genetica. Potreste anche portare con voi il vostro partner o un altro parente o amico. Se avete bisogno di un interprete, fatelo presente al personale medico.

Dopo la consulenza genetica vi saranno mandate informazioni scritte (referto della consulenza) che riguardano gli argomenti che sono stati discussi. Vi aiuteranno a ricordare ogni cosa. Potreste aver bisogno di mostrare le informazioni scritte agli altri membri della vostra famiglia. Se non vi viene detto, chiedete allo specialista quando vi saranno date le informazioni scritte.



**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)