

## SERVIZIO DI CONSULENZA GENETICA

Responsabile:  
**Dott.ssa Stefania Bigoni**

Il Servizio di **Consulenza Genetica** si rivolge a persone o a famiglie che sono affette o a rischio di essere affette da malattie genetiche, assicurando loro una diagnosi accurata e la consulenza genetica per scelte responsabili ed autonome.

E' un processo di comunicazione mediante il quale una persona o una famiglia a rischio di malattie genetiche, sono informati della probabilità di svilupparla o di trasmetterla, delle caratteristiche cliniche, delle modalità di cura e prevenzione. E' inoltre strumento comunicativo che precede l'accesso a test genetici valutandone la appropriatezza e prevede una seconda fase per la comunicazione e il commento dei risultati del test genetico.

### REFERTAZIONE

La consulenza genetica prevede una relazione scritta al completamento del percorso consultivo. Tale relazione può essere ritirata presso il servizio o essere inviata per posta (secondo le modalità accordate con l'utenza).

## COME RAGGIUNGERCI:

### A PIEDI:

Via Fossato di Mortara 74, Ferrara

### IN AUTOBUS:

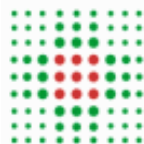
le linee del servizio urbano di autobus che hanno una fermata presso l'ospedale sono i numeri: 1, 6, 7, 9 e 10.

### IN AUTO:

dall'autostrada A13 uscita Ferrara Nord. Al di fuori dell'ospedale è possibile parcheggiare: nel parcheggio a pagamento in Via Rampari di San Rocco; non a pagamento nelle adiacenze dell'ospedale, in Via Formignana, Via S.Andrea, Viale Alfonso I d'Este, Via Cisterna del Follo, Via Caneva. È disponibile un parcheggio davanti all'Unità Operativa riservato ai disabili.



**Unità Operativa di Genetica Medica**  
**Via Fossato di Mortara,74-44121 Ferrara**  
**Tel. 0532 236491, 0532 237773**  
**Fax. 0532 236157**  
**e-mail: [sog@unife.it](mailto:sog@unife.it)**



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA**

**Azienda Ospedaliera – Università di Ferrara  
Unità Operativa di Genetica Medica**

**Direttore: Prof.ssa Alessandra Ferlini**

## MODALITÀ DI ACCESSO

Al servizio si accede con impegnativa del medico di medicina generale o dello specialista su ricettario del Servizio Sanitario Regionale, previa:

**prenotazione tramite CUP provinciale  
N. di Tel 800532000**



**GUIDA INFORMATIVA**

## UNITÀ OPERATIVA DI GENETICA MEDICA

L'Unità Operativa è situata in una palazzina entro le mura dell'Ospedale Sant'Anna con un'entrata riservata in Via Fossato di Mortara, 74.

L'Unità Operativa di Genetica Medica è una struttura ad alta specializzazione a cui afferiscono le persone che necessitano di chiarire problemi di possibile o dimostrata origine genetica.

L'Unità Operativa comprende:

- Il servizio di Consulenza Genetica
- Il laboratorio di Citogenetica
- Il laboratorio di Genetica Molecolare
- Il laboratorio di Immunogenetica

L'Unità Operativa rappresenta una eccellenza regionale in particolare per la attività di Genetica Molecolare.

### Siti utili

<http://www.unife.it/medicina/geneticamedica>

<http://www.geneter.it>

<http://www.ospfe.it/reparti-e-servizi/reparti-dalla-a-alla-m-1/229>

## I TEST GENETICI

Per test genetico si intende l'analisi a scopo clinico di DNA, RNA, cromosomi, proteine, metaboliti o altri prodotti genici per evidenziare genotipi, mutazioni, fenotipi o cariotipi correlati o meno con patologie ereditabili umane. Questa definizione include gli screening prenatali, neonatali e dei portatori, così pure i test sulle famiglie a rischio. I risultati di queste indagini si possono applicare alla diagnosi ed alla prognosi di malattie ereditarie, alla predizione del rischio-malattia, all'identificazione dei portatori sani, alle correlazioni fenotipo-genotipo. Possono essere impiegati anche per rispondere a quesiti medico-legali.

Rispetto ad altri esami di laboratorio hanno la peculiarità di coinvolgere non solo la singola persona ma anche la famiglia (ascendenti e discendenti).

Per le molteplici problematiche psicologiche e sociali sono necessarie particolari attenzioni ed adeguati percorsi sia nell'offerta dei test genetici, sia nella comunicazione dei loro risultati.

Pertanto, come previsto dalle linee guida nazionali e internazionali, la consulenza genetica deve essere parte integrante dei test genetici sia in epoca prenatale che postnatale.

## LABORATORIO DI CITOGENETICA

Responsabile:  
**Dott. Sergio Fini**

L'analisi citogenetica consiste nello studio del numero e della struttura dei cromosomi (cariotipo) presenti nelle cellule dell'organismo umano.

Lo studio del cariotipo, effettuato sia con metodica classica che mediante tecniche molecolari, può essere eseguito in epoca prenatale e postnatale, utilizzando diversi tipi di materiale biologico.

L'elenco delle prestazioni disponibili, con le caratteristiche qualitative tecniche e i tempi di refertazione è disponibile alla pagina: <http://www.ospfe.it/reparti-e-servizi/reparti-dalla-a-alla-m-1/229/laboratorio-di-citogenetica>

### REFERTAZIONE

I referti relativi alle indagini prenatali erogate in regime di ricovero ordinario, DH o PAC vengono recapitati direttamente alla struttura inviante; le indagini postnatali, erogate in regime ambulatoriale, sono consegnate al Consulente responsabile, se richieste in corso di consulenza, ovvero ritirati presso la Segreteria del Servizio o inviati per posta (secondo la modalità concordata con l'utenza).

## LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE

Responsabile:  
**Dott.ssa Anna Ravani**

Le indagini di genetica molecolare consistono nello studio del DNA e dei suoi prodotti, RNA e proteine, le cui alterazioni possono essere correlate o responsabili di una particolare condizione genetica. L'analisi molecolare può essere effettuata in epoca prenatale e postnatale a partire da diversi tipi di materiale biologico. L'elenco delle condizioni diagnosticate dal Laboratorio è fornito in una scheda a parte. Ulteriori informazioni dettagliate circa la sensibilità delle indagini ed i tempi di risposta sono disponibili alla pagina: <http://www.ospfe.it/reparti-e-servizi/reparti-dalla-a-alla-m-1/229/laboratorio-di-genetica-molecolare>

### REFERTAZIONE

Tutti i referti di analisi molecolari richieste nell'ambito di una Consulenza Genetica vengono fatti pervenire al consulente che è incaricato della consegna del referto ai richiedenti. I referti di diagnosi prenatale sono inviati al consulente che provvede all'invio o alla consegna diretta. In caso di urgenza è previsto l'invio tramite fax.

## LABORATORIO DI IMMUNOGENETICA

Responsabile:  
**Dr.ssa Loredana Melchiorri**

Le indagini disponibili sono:

- Tipizzazione molecolare HLA classe I e II per determinare la predisposizione genetica in patologie associate al Sistema HLA
- Tipizzazione molecolare HLA classe I e II per determinare la compatibilità donatore/ricevente per pazienti oncoematologici (e familiari ) per trapianto di Cellule Staminali Emopoietiche (CSE) o da Midollo Osseo
- Tipizzazione molecolare HLA per la determinazione della compatibilità in indagini pre-trapianto di organo solido
- Il Laboratorio di Immunogenetica è sede del Centro Donatori CDFE01 e si occupa del reclutamento e della gestione di potenziali Donatori di Midollo Osseo .

L'elenco delle prestazioni e le modalità di accesso sono disponibili alla pagina

<http://www.ospfe.it/reparti-e-servizi/reparti-dalla-a-alla-m-1/229/laboratorio-di-immunogenetica>

### REFERTAZIONE

I referti vengono rilasciati in accordo le linee guida nazionali ed internazionali mediamente entro 15 giorni lavorativi.

È possibile l'invio del referto a domicilio secondo le modalità concordate con l'utenza.