



GENETICA

Struttura Semplice di

DI COSA CI OCCUPIAMO

L'attività di Genetica Medica presso l'Ospedale di Cremona ha inizio nel 1983, con l'esecuzione di analisi citogenetiche. Al vasto sviluppo delle tecniche molecolari e di indagini genetiche degli ultimi anni ha corrisposto un incremento delle attività diagnostiche del servizio. L'obiettivo del servizio consiste nel tracciare un percorso unitario di diagnosi, pianificazione, esecuzione di esami diagnostici, valutazione del rischio procreativo e follow-up assistenziale.

Al servizio di Citogenetica si rivolgono:

- donne in gravidanza a rischio per malformazioni fetali
- coppie con poliabortività
- coppie che si sottopongono a tecniche di procreazione assistita
- coppie con familiarità per malformazioni e/o ritardo mentale
- soggetti affetti da malattia genetica/rara
- soggetti con familiarità per malattia genetica
- soggetti affetti da patologia tumorale di possibile origine ereditaria
- soggetti con familiarità per patologia tumorale
- soggetti affetti da sindromi malformative/ritardo mentale
- soggetti con problemi di sterilità o infertilità
- soggetti con autismo

CARATTERISTICHE DELLA STRUTTURA

La Struttura Semplice di Citogenetica è collocata al piano terra del monoblocco ospedaliero, ala sinistra.

MISSION

Il laboratorio di genetica molecolare e di citogenetica hanno come mission la messa a punto ed esecuzione di test genetico-molecolari prenatali e postnatali per l'identificazione della causa cromosomica/molecolare di patologie genetiche, sindromiche, oncologiche a fini: assistenziali (ottimizzazione inquadramento e terapia), di prevenzione (consulenza genetica, diagnosi prenatale), di ricerca (identificazione di nuove lesioni molecolari causa di patologia, correlazione genotipo/fenotipo). Tale attività è svolta sia mediante tecniche convenzionali che di ultima generazione (es. array-CGH, NGS).

Il servizio clinico di genetica ha come mission la diagnosi (clinica e genetica), il follow-up, la presa in carico di condizioni malformative e/o genetiche, sia in periodo prenatale che postnatale, fornendo consulenza genetica a tutti i casi che vengono inviati. Tale azione avviene anche nell'ambito della Rete Regionale Malattie Rare.

VISION

Perseguire il miglioramento continuo delle prestazioni sanitarie attraverso l'utilizzo delle più avanzate acquisizioni della scienza e della tecnologia nel settore di genetica molecolare, citogenetica, genetica clinica.

Ricerca l'eccellenza nella qualità dei servizi erogati, sia nell'avanzamento tecnologico che mediante l'impiego di modelli gestionali innovativi e sperimentali.

CONSULENZA GENETICA

La consulenza genetica è un processo medico-clinico che ha lo scopo di definire il percorso diagnostico in caso di sospetto di malattia genetica e/o di verifica diagnostica. Il conseguente processo informativo e comunicativo è rivolto sia all'individuo affetto o a rischio di patologia genetica che ai suoi familiari ed affronta la descrizione della malattia, le modalità di trasmissione, il rischio di ricorrenza e le possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive, gli aspetti di diagnosi prenatale.

CITOGENETICA PRENATALE

Le indagini citogenetiche prenatali vengono eseguite su cellule da liquido amniotico o da villi coriali prelevate mediante tecniche di amniocentesi e villocentesi. Tali indagini hanno principalmente lo scopo di verificare la presenza di anomalie cromosomiche o di condizioni mendeliane.

Il test viene suggerito nei seguenti casi:

- precedente gravidanza con anomalia cromosomica
- anomalia cromosomica rilevata in uno dei genitori
- positività al test di screening
- anomalie fetali riscontrate mediante analisi ultrasonografiche
- gravidanza a rischio per malattia genetica

La procedura prevede un colloquio di consulenza genetica precedente all'esecuzione del prelievo con compilazione di modulistica relativa al consenso informato.

L'amniocentesi è disponibile anche al di fuori delle indicazioni sopra riportate, è richiesta all'utente una partecipazione alla spesa sanitaria.

CITOGENETICA POSTNATALE

La determinazione del cariotipo viene comunemente eseguita su colture di linfociti da sangue periferico.

L'analisi citogenetica postnatale viene raccomandata in caso di:

- sospetto di patologia cromosomica
- genitori di figli con difetti cromosomici
- sindrome malformativa/dismorfica (+ analisi CGH)
- ritardo mentale (+ analisi CGH)
- pazienti con ritardo mentale non sindromico (+ analisi CGH)
- abortività ripetuta
- sterilità di coppia
- pazienti con oligo-azospermia

CITOGENETICA ONCOEMATOLOGICA

La determinazione del cariotipo su sangue midollare viene eseguita in caso di sospetto/conferma di malattie ematologiche. L'analisi viene eseguita inoltre per il monitoraggio dei pazienti in terapia o trapiantati.

CITOGENETICA MOLECOLARE

Le indagini di citogenetica molecolare mediante tecnica FISH (Fluorescence in Situ Hybridization) vengono eseguite in citogenetica prenatale, postnatale e oncoematologica.

Le applicazioni diagnostiche eseguite dal nostro servizio sono:

- ricerca e caratterizzazione di aberrazioni cromosomiche
- studio delle delezioni subtelomeriche
- caratterizzazione di marker cromosomici

L'Array CGH (array-Comparative Genomic Hybridization) è una tecnica che consente la valutazione dell'intero assetto cromosomico mediante la tecnica dell'ibridazione genomica comparativa su microarray. Tale procedura permette di identificare anomalie cromosomiche di tipo numerico (aneuploidie) o anche delezioni o amplificazioni di piccole porzioni cromosomiche.

Il principio su cui si basa la tecnica dell'Array CGH è la coibridazione del DNA in esame o DNA test e del DNA genomico di riferimento proveniente da uno o più soggetti sani, marcati in maniera differenziale con molecole fluorescenti, su un microarray oligonucleotidi che ricomprende l'intero assetto cromosomico umano, raggiungendo una risoluzione di circa 50- 180 Kb. L'analisi array-CGH viene raccomandata in diagnosi postnatale in caso di:

- sindrome malformativa/dismorfica
- ritardo di sviluppo, ritardo mentale, autismo

L'analisi array-CGH viene raccomandata in diagnosi prenatale in caso di riarrangiamenti cromosomici "de novo" o in presenza di quadri malformativi fetali.

L'esecuzione dell'esame deve essere preceduta da consulenza genetica.

GENETICA MOLECOLARE

L'analisi molecolare su sangue periferico, aspirato midollare, plasma, liquido amniotico, villi coriali, tessuto FFPE, viene effettuata per le seguenti patologie:

1. Malattie genetiche

- Fibrosi cistica (CFTR)
- Sindrome X fragile (FMR-1)
- Sterilità/anomalie della differenziazione sessuale (SRY)
- Acondroplasia/ipocondroplasia/croniosinostosi isolata (FGFR3)
- Sindrome da microdelezione/ritardo mentale/ASD
- Sindrome di Beckwith-Wiedemann
- Sindrome di Silver-Russel
- Malattia di Charcot-Marie Tooth Neuropatia ereditaria (HNPP)
- Atrofie muscolari spinali (SMA)
- Sindromi MED12-correlate: sindrome di Opitz-Kaveggia (FG tipo 1) e sindrome di Lujan-Fryns
- Sindrome di Apert/Crouzon (FGFR2)
- Sindrome di Sotos
- Sindrome di Prader Willi/Angelman
- Malattia di Huntington
- Emocromatosi
- Sclerosi tuberosa
- Neurofibromatosi 1-2 e Schwannomatosi

2. Test di predisposizione genetica allo sviluppo di patologie tromboemboliche

- Fattore II della coagulazione
- Fattore V della coagulazione

3. Test di predisposizione genetica allo sviluppo di patologie neoplastiche

- Cancro mammella/ovaio (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2)
- Sindrome di Li-Fraumeni (TP53)
- Tumore ereditario del colon/Poliposi Familiare (APC, MUTYH, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLE, POLD1, Instabilità dei microsatelliti)
- Cancro gastrico familiare (CDH1)
- Cancro familiare della prostata (HOXB13)
- Melanoma familiare (CDKN2A)
- Malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)
- Neoplasie endocrine multiple (MEN1, RET)

4. Diagnosi molecolare di oligo/azoospermia

- Microdelezione cromosoma Y

5. Metabolismo dei folati

- MTHFR

6. Test rapido per la definizione del rischio di aneuploidie fetali (cromosomi 13, 18, 21, X, Y)

- QF-PCR

7. Test di farmacogenetica/valutazione di marcatori biologici molecolari diagnostici e prognostici

- Effetti collaterali da irinotecan (UGT1A1)
- Effetti collaterali da fluoropirimidine (DPYD)

8. Test di farmacogenetica/valutazione di marcatori biologici molecolari diagnostici e prognostici in oncoematologia

- Marcatori biologici molecolari prognostici nelle Leucemia Acute Mieloidi (FLT3, NPM1, CBL, WT1, CEBPA, ASXL1, RUNX1, inv16, t(8;21))
- Leucemia mieloide acuta core-binding-factor ((CBF)-LAM) (cKIT esoni 8-17)
- Leucemia a cellule capellute (BRAF V600E)
- Sindromi mielodisplastiche (SF3B1)
- Marcatori biologici molecolari prognostici nelle Leucemia Mieloidi Croniche (SETBP1)
- Leucemia mieloide cronica/ Leucemia linfoblastica acuta BCR- ABL1 t(9;22)
- Linfoma non Hodgkin mantellare BCL1 t(11;14)
- Linfoma non Hodgkin follicolare BCL2 t(14;18)
- Leucemia mieloide promielocitica PML-RARA t(15;17)
- Neoplasie mieloproliferative: Policitemia vera, Trombocitemia essenziale, Mielofibrosi idiopatica (JAK2 mutazione V617F, JAK2 esone 12, CALR esone9, MPL W515K/L)

PRENOTAZIONI

La consulenza genetica è fornita da un medico specialista in genetica medica il martedì e il giovedì dalle 8.30 alle 10.00 e il mercoledì dalle 14.30 alle 15.30, presso gli ambulatori aziendali. I pazienti esterni devono prenotare una consulenza genetica/prima visita genetica al numero 800 638638 da rete fissa e 02 999599 da rete mobile dal lunedì al sabato. Il giorno della consulenza i pazienti con prenotazione devono recarsi prima al Centro Unico Prenotazioni (CUP) per la registrazione e successivamente presso l'ambulatorio dedicato. Per i pazienti ricoverati il medico specialista richiede telefonicamente, o mediante apposita richiesta, la prestazione di consulenza genetica concordandola con il medico genetista.

Per tutti gli esami che prevedono il prelievo di sangue periferico per l'esecuzione di un test genetico è necessario avere con sé, oltre all'impegnativa, anche il consenso informato del medico specialista; sarà anche accettata l'impegnativa del medico curante con crociata la "S" di suggerita se allegata alla richiesta del test (fotocopia) ed al consenso informato del medico specialista. Nel caso in cui non si disponga di questo, il medico curante può prescrivere una "prima visita di genetica medica" da prenotare al numero sopra riportato.

SERVIZI DI SOSTEGNO

Servizio Sociale

Ospedale di Cremona

primo piano, lato sinistro

Orari: dal lunedì al venerdì, 9.00 - 15.00

tel. 0372 405401 – 633 - 385

e-mail: servizio.sociale@asst-cremona.it

Mediatori Culturali e Linguistici

Il Servizio di Mediazione linguistico-culturale ha lo scopo di agevolare l'incontro fra le diverse culture e lingue.

Si occupa di:

- facilitare la comunicazione e lo scambio di informazioni con i medici e gli infermieri
- facilitare la comprensione della diagnosi e della cura
- informare sui diritti e doveri durante il ricovero ospedaliero
- informare sull'attuale legislazione sull'immigrazione

Per richiedere il supporto del mediatore culturale è necessario rivolgersi al Servizio Sociale

Assistenza spirituale

L'ospedale garantisce l'assistenza spirituale, nel rispetto del pensiero, del culto e della fede dei pazienti.

I pazienti cattolici possono chiedere l'incontro con un sacerdote disponibile all'ascolto, alla confessione e all'amministrazione dei Sacramenti. La presenza può essere richiesta tramite il personale infermieristico.

I pazienti di religione diversa da quella cattolica possono mettersi in contatto con il Ministro del culto professato, direttamente o attraverso la collaborazione del personale infermieristico.

La Santa Messa si tiene ogni giorno presso la Chiesa dell'ospedale nei seguenti orari: feriali e prefestivi ore 17 - festivi ore 10.30 e 19.15.

ALTRI SERVIZI

Bar

Il bar si trova all'ingresso dell'ospedale.

Negli sbarchi degli ascensori sono presenti i distributori automatici di bevande calde, fredde e snack.

Giornali

All'ingresso dell'ospedale è presente l'edicola dove è possibile acquistare giornali, riviste e articoli di prima necessità.

È previsto un servizio vendita itinerante direttamente nei reparti.

Banca

All'interno dell'Ospedale di Cremona è disponibile uno sportello Bancomat: si trova al piano rialzato, sulla sinistra (vicino agli ascensori).

TV

All'interno dell'ospedale sono presenti le postazioni automatiche "Medialife system" per attivare il servizio TV nella propria camera.

Le **postazioni automatiche si trovano al piano R (ingresso principale) e al piano 5° (zona ascensori lato Chirurgie)**. Permettono all'utente di attivare in completa autonomia e semplicità tutti i servizi previsti, 24h su 24. Per farlo basta seguire questi passaggi:

1. digitare il numero dell'apparecchio TV desiderato
2. digitare il numero dei giorni di attivazione
3. leggere il riepilogo dei dati inseriti e del costo, da confermare o modificare
4. pagare l'importo richiesto (banconote, monete, carta di credito) e ritirare l'eventuale resto e la ricevuta, **da conservare per altre operazioni** (es. cambio stanza, ecc.).

Per chi ne fosse sprovvisto, la postazione automatica eroga degli auricolari monouso.

Altre modalità di attivazione del servizio:

- piattaforma WEB dedicata, 24h su 24h
- contatto telefonico col nostro Servizio

Le istruzioni per attivare la TV in camera sono riportate nel "porta locandine" situato alle spalle del letto.

Servizio clienti

tel. 031 647601 cell. 333 8661343

dal lunedì al venerdì, 9.00 -18.00; sabato dalle 9-13

e-mail: info@medialifesystem.net

Sito internet: www.inbedtv.com

COPIA DELLA DOCUMENTAZIONE SANITARIA

Gli utenti che hanno eseguito prestazioni ambulatoriali o ricoveri nei presidi ospedalieri dell'ASST Cremona, possono richiedere copia della documentazione sanitaria (cartella clinica, cartella di Pronto Soccorso, cartella ambulatoriale, documentazione radiologica, referti, ecc.).

Chi può fare richiesta

- il diretto interessato munito di documento di identità
- un altro soggetto delegato, munito di apposita delega e una copia di documento di identità del delegante
- in caso di minorenni, il genitore che ne esercita la potestà
- il tutore, munito di una copia dell'atto di nomina
- l'amministratore di sostegno, munito di una copia del decreto di nomina del Giudice Tutelare
- gli eredi legittimi, tramite accertamento del loro stato di erede, da comprovare anche presentando una dichiarazione sostitutiva di certificazione fatta in sede di sottoscrizione della richiesta

Dove fare la richiesta

La richiesta può pervenire tramite:

- gli sportelli al CUP
- e-mail: ufficio.referti.cup@asst-cremona.it
- fax 0372 405620

N.B. Allegare alla richiesta copia del documento di riconoscimento e la ricevuta di pagamento.

Modalità di pagamento

Il rilascio di copia della documentazione sanitaria è subordinato al pagamento anticipato (ad eccezione delle prestazioni di radiologia) secondo le seguenti modalità:

- Bollettino c/c postale
- Bonifico bancario
- Direttamente allo sportello del CUP
- [PagoPA](#)

Tempi di consegna: 30 giorni

Dove richiedere copia della documentazione radiografica

Tramite e-mail all'indirizzo amministrativi.radiologia@asst-cremona.it. Il referto dovrà essere ritirato presso gli sportelli CUP.

Sul sito web www.asst-cremona.it è disponibile la modulistica per le richieste.

Si raccomanda l'utilizzo del [Fascicolo Sanitario Elettronico](#) - attivabile presso il CUP o gli sportelli di Scelta/Revoca Territoriali - per consultare online la propria documentazione sanitaria. I documenti hanno valenza legale.

SEDI, ORARI E RECAPITI

Ospedale di Cremona (CUP, Padiglione 12)

Orari: lunedì - venerdì, 7.30 – 18.30

sabato, 8.00 – 12.00

tel. 0372 405391

fax: 0372 405620

e-mail: ufficio.referti.cup@asst-cremona.it

Ospedale Oglio Po (piano Terra, area Pronto Soccorso)

Orari: dal lunedì al venerdì, 8.00 - 14.00

tel. 0375 281446

fax: 0375 281493

e-mail: direzione.medica.poop@asst-cremona.it

RECAPITI

Citogenetica

Direttore: Tel. 0372 405229

Segreteria: Tel. 0372 40521 e-mail: genetica@asst-cremona.it

CUP

Numero verde 800 638 638 da telefono fisso; 02 999 599 da cellulare

Dal lun al ven, dalle 8.00 alle 20.00

URP

Tel 0372 405550

urp@asst-cremona.it

www.asst-cremona.it