



Struttura Semplice di

GENETICA MEDICA

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 e Genetica molecolare 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

Il Laboratorio di Genetica Molecolare e Citogenetica ha ampliato l'offerta di analisi nel campo dell'Oncoematologia fornendo prestazioni di Genetica Molecolare e citogenetica per diagnosticare, monitorare e prevedere l'andamento di patologie ematologiche come le leucemie, le sindromi mielodisplastiche, le neoplasie mieloproliferative, i mielomi e i linfomi, identificando specifiche alterazioni genetiche e cromosomiche.

CARATTERISTICHE DELLA STRUTTURA

Il servizio di Genetica è collocato al piano terra del monoblocco ospedaliero, ala sinistra.

Il Laboratorio di Genetica Medica è **accreditato** in Regione Lombardia ed ha **certificato** il proprio Sistema Qualità in conformità alla Norma **UNI EN ISO 9001: 2015** e **SIGUCERT**.

MISSION

Il **Laboratorio di Genetica Molecolare e di Citogenetica** ha come mission l'esecuzione di test genetico-molecolari prenatali e postnatali per l'identificazione di anomalie cromosomiche/molecolari correlate a patologie genetiche, sindromiche, oncologiche ed ematologiche a fini diagnostici, di cura, prevenzione e di ricerca.

Tale attività è svolta sia mediante tecniche convenzionali che di ultima generazione (es. array-CGH, NGS).

Il **Servizio Clinico di Genetica Medica** ha come mission la consulenza, la diagnosi, il follow-up, la presa in carico di condizioni malformative e/o genetiche, sia in periodo preconcezionale, 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. Ricercare l'eccellenza nella qualità dei servizi erogati, sia nell'avanzamento tecnologico che mediante l'impiego di modelli gestionali innovativi e sperimentali.

CONSULENZA GENETICA

Prima visita genetica

(Codice prestazione 89.7B.1)

Visita di controllo

(Codice prestazione 89.01.Y)

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.

Gli esami genetici richiesti in Consulenza dai Medici del Servizio vengono generalmente restituiti e commentati nell'ambito di un'ulteriore consulenza genetica (appuntamento fissato dal centro prelievi contestualmente all'esecuzione del prelievo) a meno di diversi specifici accordi con il paziente o altro specialista.

CONSULENZA GENETICA ASSOCIATA AL TEST (PRE-POST TEST)

(Codice prestazione: G9.01)

La consulenza genetica associata al test si svolge attraverso due momenti principali. La prima fase è la consulenza pre-test, effettuata da un biologo o da un medico specialista in genetica medica. Questo colloquio ha lo scopo di spiegare il significato, i limiti, l'attendibilità e la specificità del test genetico, oltre a raccogliere il consenso del paziente per l'esecuzione dell'esame. La seconda fase è la consulenza post-test, che serve ad analizzare i risultati ottenuti e a comprenderne il significato.

La prestazione G9.01 deve essere sempre prescritta dal medico specialista non genetista, insieme alle analisi genetiche costituzionali, sulla stessa impegnativa. Può essere erogata una sola volta per ciascun quesito diagnostico, anche nel caso in cui siano richiesti più test di genetica medica.

Il paziente può decidere di rinunciare alla consulenza genetica associata al test. In tal caso, deve comunicarlo direttamente allo specialista di branca e firmare un modulo di rinuncia, che può essere richiesto scrivendo all'indirizzo e-mail genetica@asst-cremona.it.

CITOGENETICA POSTNATALE Costituzionale

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

L'analisi citogenetica postnatale viene raccomandato 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 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 e consenso informato.

CITOGENETICA MOLECOLARE Costituzionale Tecnica FISH e array-CGH

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.

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.

GENETICA MOLECOLARE

Costituzionale

Nel settore di genetica molecolare viene estratto e analizzato il DNA per identificare alterazioni che predispongono/causano determinate condizioni genetiche.

Le attività principali includono l'estrazione di acidi nucleici, il sequenziamento genetico tramite Next Generation Sequencing (NGS), il sequenziamento Sanger, RT-PCR e PCR. Le indagini vengono eseguite su sangue periferico, aspirato midollare, plasma, liquido amniotico, villi coriali, tessuto FFPE.

Le principali aree coperte sono le seguenti:

- **Preconcezionale**

- Fibrosi cistica (test primo livello)*

- Microdelezione del cromosoma Y*

- Sindrome X-fragile*

- **Malattie genetiche**

- 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*

- Sindrome di Sotos*

- Sindrome di Prader Willi/Angelman*

- Malattia di Huntington*

- Sclerosi tuberosa*

- Neurofibromatosi 1-2 e Schwannomatosi*

- Emocromatosi*

- **Predisposizione genetica allo sviluppo di patologie tromboemboliche**

- mutazione del fattore V (Variante di Leiden)*

- mutazione del fattore II (Protrombina)*

- **Genetica molecolare oncologica/test di predisposizione allo sviluppo di neoplasie**

- neoplasia della mammella e dell'ovaio*

- neoplasia pancreatica*

- neoplasia prostatica*

- neoplasie del tratto gastrointestinale e poliposi,*

- melanobasalioma*

- neoplasie endocrine*

- **Definizione del rischio di aneuploidie fetali (cromosomi 13,18,21,X,Y) mediante test QF-PCR**

- **Farmacogenetica**

- DPYD, UGT1A1*

- **HLA correlata a malattie**

- (malattia celiaca, Spondilite anchilosante, malattia di Bechet, Sindrome di Reiter, Uveite, Sacroileite, Corioretinopatia tipo Birdshot, Artrite reattiva, Artrite in corso di malattie croniche intestinali, Artrite giovanile)*

**CITOGENETICA,
FISH, ARRAY-CGH
(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.

L'analisi FISH è una tecnica molecolare fondamentale per la diagnosi, la stratificazione prognostica e il monitoraggio delle neoplasie ematologiche. Utilizza sonde fluorescenti che si legano a specifiche sequenze di DNA per identificare alterazioni cromosomiche con alta sensibilità e specificità, come traslocazioni, duplicazioni e delezioni, permettendo una gestione più personalizzata del paziente e un approccio sempre più preciso alla malattia.

L'ARRAY-CGH offre una risoluzione molto più elevata del cariotipo tradizionale, identificando alterazioni genomiche submicroscopiche che possono influire sulla prognosi e sulla scelta terapeutica.

**GENETICA MOLECOLARE
(Oncoematologica)**

Nel settore di oncoematologia vengono eseguite analisi genetiche su pazienti con neoplasie ematologiche per la diagnosi, la stratificazione prognostica, il monitoraggio della risposta alla terapia e il follow-up. Vengono utilizzate tecniche come NGS, sequenziamento Sanger, RT-PCR e PCR per rilevare mutazioni e anomalie genetiche nel DNA e RNA dei pazienti, guidando così le scelte terapeutiche e migliorando la gestione clinica.

Le patologie trattate includono:

- Leucemia acuta (mieloblastica e linfoblastica)
- Leucemia mieloide cronica
- Sindromi mielodisplastiche
- Neoplasie mieloproliferative
- Leucemie linfatiche croniche
- Leucemie a cellule capellute
- Linfomi non Hodgkin a cellule B

**ELENCO GENI, PRESTAZIONI,
TEMPI DI REFERTAZIONE**

Un elenco completo delle prestazioni eseguite dal Servizio di genetica è disponibile in "Allegati" all'indirizzo:

<https://www.asst-cremona.it/strutture/citogenetica-poc>

PRESCRIZIONI

Il medico curante/pediatra di libera scelta può prescrivere solo la Prima visita di genetica o la Visita di controllo (non test genetici)

Gli specialisti di branca possono prescrivere test genetici costituzionali solo se accompagnati da Consulenza pre-post test (Codice prestazione: G9.01), da aggiungere sulla stessa impegnativa.

MODULISTICA

Modulistica necessaria per richiedere test genetici:

- CONSENSO INFORMATO ALL'ESECUZIONE DI ANALISI DI GENETICA MEDICA
- NOTA INFORMATIVA (solo per medici interni e disponibile in INTRANET: [Home](#) / [Sistema Qualità](#) / [note informative aziendali](#) / Note Informative Citogenetica)

PRENOTAZIONI

Visita genetica

La "Prima visita genetica" (Codice prestazione 89.7B.1), e la "Visita di controllo" (Codice prestazione 89.01.Y) vengono fornite da un medico specialista in genetica medica il martedì e il giovedì dalle 8.30 alle 11.00 e il mercoledì dalle 8.30 alle 13.00 e dalle 14.30 alle 16.00, presso i poliambulatori aziendali.

I pazienti esterni devono prenotare la visita 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.

Consulenza genetica associata test

La consulenza pre-test viene effettuata dallo specialista in genetica medica dal lunedì al venerdì, dalle 8:00 alle 10:00 presso i poliambulatori aziendali con accesso diretto.

La consulenza post-test, viene prenotata al Centro Prelievi/Segreteria del Laboratorio dal paziente stesso con data successiva alla data del ritiro del referto, ed espletata il giovedì dalle 14 alle 16.

L'Assistito che ha rinunciato tramite modulo apposito alla consulenza associata al test ritira il referto al CUP/Reparto.

Esami di laboratorio

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; Per gli utenti esterni che devono eseguire dei test genetici non urgenti non è richiesta la prenotazione, tuttavia, per alcuni esami sono fissate delle giornate di raccolta consultabili in "Allegati" all'indirizzo:

<https://www.asst-cremona.it/strutture/citogenetica-poc>

ALTRI SERVIZI

Servizio Bar

Il bar si trova all'ingresso dell'ospedale. È possibile acquistare anche giornali e riviste.

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

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 minorenne, 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. **[non attivo per esami di Genetica Medica]**

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

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