

COME ACCEDERE ALLE ATTIVITA' SVOLTE PRESSO LA GENETICA MEDICA

- RICHIESTA DEL PEDIATRA DI FIDUCIA;
- RICHIESTA DEL MEDICO CURANTE DI MEDICINA GENERALE;
- RICHIESTA DELLO SPECIALISTA DI TUTTE LE BRANCHE MEDICHE E CHIRURGICHE CHE RITENGA CHE ALLA BASE DELLA PATOLOGIA DEL PROPRIO ASSISTITO CI SIA IL SOSPETTO O LA DIAGNOSI DI MALATTIA GENETICA.

COME PRENOTARE LA CONSULENZA GENETICA TELEFONANDO, DAL LUNEDI' AL VENERDI', DALLE 12,30 ALLE 14,30 AL NUMERO 0932-600443.

NEL CASO DI RICHIESTE URGENTI (Consulenze Prenatali). E' POSSIBILE PRENOTARE DIRETTAMENTE PRESSO IL REPARTO GENETICA MEDICA o INVIANDO UNA EMAIL: (luana.mandara@asp.rg.it) CON IL MOTIVO DELL'URGENZA E IL NUMERO AL QUALE ESSERE CONTATTATI.



U.O. GENETICA MEDICA

**osp. "Maria Paternò
Arezzo"**

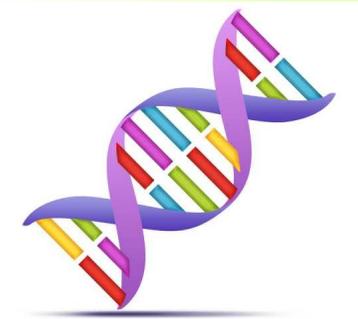
C. da Rito, 97100 RAGUSA

Telefono:

0932 600442/443

EMAIL

luana.mandara@asp.rg.it



U.O. GENETICA MEDICA

Ref.: Dott.ssa G. M. Luana Mandarà

DIPARTIMENTO DEI SERVIZI

Presidio Ospedaliero

Maria Paternò Arezzo

RAGUSA

ATTIVITA' SVOLTE IN GENETICA MEDICA:

- **CONSULENZA GENETICA** (Anamnesi Personale e Familiare - Stesura Albero Genealogico - Visione di tutta la documentazione clinico-strumentale - Vista clinica - Prescrizione visite specialistiche, indagini ematologiche, strumentali ed Analisi Genetico-Molecolari - Raccolta del Consenso Informato alle indagini genetiche - Relazione).
- **PRELIEVO ED INVIO DEI CAMPIONI BIOLOGICI PER TUTTE LE INDAGINI CROMOSOMICHE e/o GENETICO-MOLECOLARI** (l'invio viene effettuato ai vari Laboratori siciliani e di tutta Italia dove le suddette indagini vengono eseguite);
- **FOLLOW-UP SPECIFICO DEI SOGGETTI AFFETTI DA PATOLOGIA GENETICA.**

QUANDO ESEGUIRE LA CONSULENZA GENETICA:

- PROBLEMI DI INFERTILITA/STERILITA';
- POLIABORTIVITA' e/o MEF (Morte Endouterina del Feto) e/o MORTE PERINATALE e/o NATO CON MALFORMAZIONE e/o NATO AFFETTO DA SINDROME GENETICA;
- PRECONCEZIONALE in caso di COPPIE A RISCHIO PER MALATTIA GENETICA MENDELIANA (Talassemia, Talassodrepanocitosi o altra anomalie emoglobiniche, Fibrosi Cistica, SMA, Distrofia Muscolare etc.). PER SINDROME GENETICA NOTA e PER ALTERAZIONI CRMOSOMICHE STRUTTURALI A RISCHIO DI SBILANCIAMENTO PER FIGLI con Ritardo Psicomotorio, Ritardo del Linguaggio, Ritardo Mentale, Autismo, Disturbo del Comportamento, Disturbo dell'Apprendimento;
- GRAVIDANZA A RISCHIO PER MALFORMAZIONI, RITARDO DI CRESCITA INTRAUTERINO MALATTIE MATERNE (Trombofilia, Tiroiditi, Diabete). ESPOSIZIONE PERICONCEZIONALE A TERATOGENI (Farmaci, Radiazioni, Infezioni etc.);

- NEONATI CON MALFORMAZIONI e/o SOSPETTA o DIAGNOSTICATA MALATTIA GENETICA e/o CROMOSOMICA, NATI PICCOLI PER L'ETA' GESTAZIONALE, SORDITA', CECITA' etc;
- BAMBINI AFFETTI DA RITARDO PSICOMOTORIO, RITARDO DEL LINGUAGGIO, RITARDO MENTALE, AUTISMO, DISTURBI DEL COMPORTAMENTO, DISTURBI DELL'APPRENDIMENTO;
- SOGGETTI CON PREGRESSI ACCIDENTI VASCOLARI e/o Familiarità per Accidenti Vascolari;
- SOGGETTI AFFETTI DA MALATTIE NEUROMUSCOLARI e/o Familiarità per Malattie Neuromuscolari;
- SOGGETTI CON PATOLOGIA TUMORALE e/o Familiarità per Tumore, in particolare alla Mammella, all'Ovaio, alla Prostata, all'Intestino;
- SOGGETTI AFFETTI DA PATOLOGIA RENALE (Rene policistico, Nefronoftisi etc) e/o Familiarità per Patologia Renale;
- SOGGETTI AFFETTI DA SOSPETTA O NOTA MALATTIA METABOLICA, MALATTIA DA ACCUMULO LISOSOMIALE etc e/o Familiarità per queste patologie;.