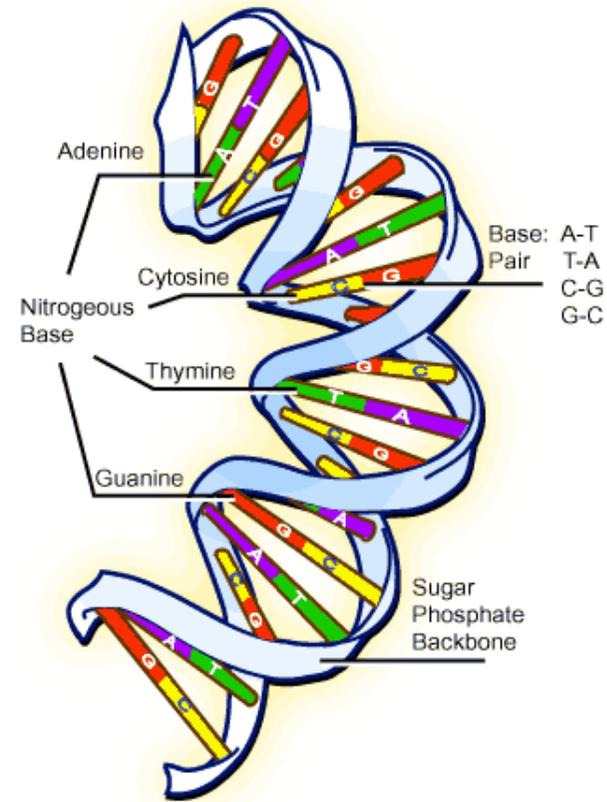
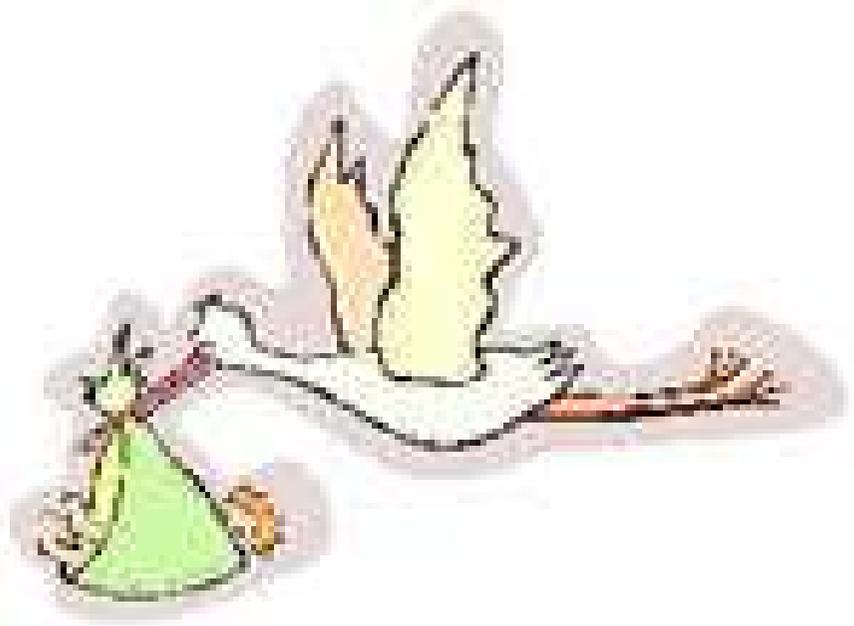
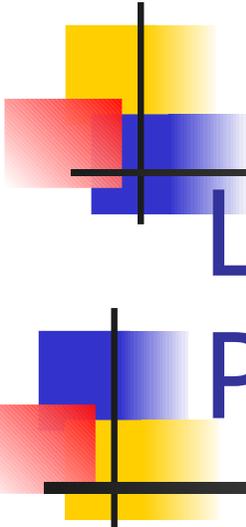


# LA DIAGNOSI

# PRENATALE : PRESENTE E

# FUTURO



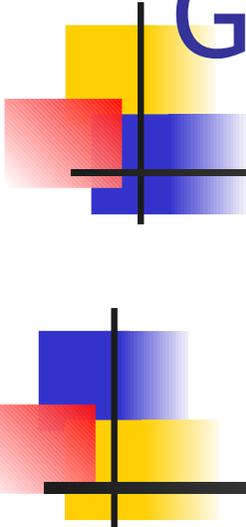


# LA CONSULENZA GENETICA PRENATALE

---

---

Da ReimpreS modificare lo stile del sottotitolo dello schema



# GENETICA CLINICA

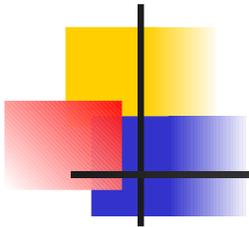
---

**Costituisce la parte applicativa di tutte le conoscenze ed attività genetiche a vantaggio della salute della singola persona e dell'intera popolazione.**

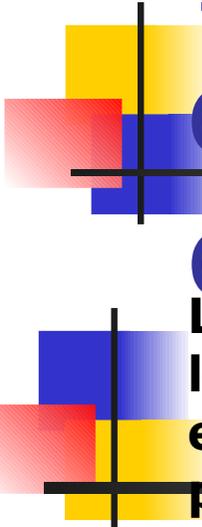
**Ha 2 principali attività :**

Fare clic per modificare lo stile del sottotitolo dello schema

- **Clinico assistenziale per la persona affetta o a rischio di esserlo o di avere figli affetti**
- **di tipo informativo preventivo rivolta a tutta la popolazione.**



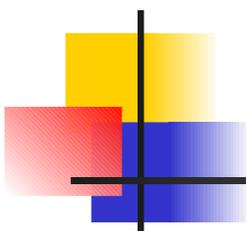
La parte clinico assistenziale è costituita in primo luogo dalla consulenza genetica, complessa procedura di diagnosi (conferma o formulazione), prognosi e



# 1955 Sheldon Reed : La consulenza nella genetica clinica"

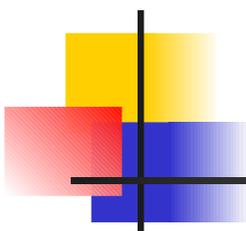
**La consulenza genetica è un atto per mezzo del quale i pazienti o i loro familiari che sono a rischio di avere una malattia che può essere ereditaria, sono informati sulle conseguenze della malattia, sulla probabilità di ammalarsi e di trasmetterla e sui modi in cui questa può essere prevenuta o migliorata.**

Fare clic per modificare lo stile del sottotitolo dello schema



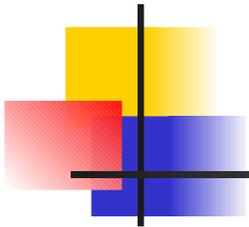
La consulenza genetica vuole aiutare i consultandi a conoscere i fatti medici (diagnosi, prognosi, eventuale terapia) capire il meccanismo ereditario delle malattie (trasmissione, rischio di ricomparsa o ricorrenza), conoscere le possibili scelte in base al rischio fornito (identificazione presintomatica,

fecondazione assistita, adozione) aiutare

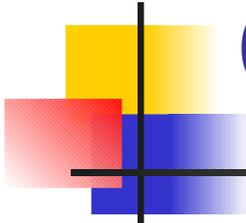


---

La parte informativa preventiva  
consiste nel favorire il ricorso alla  
consulenza genetica per tutti  
coloro per i quali è indicata, per  
ovviare alla frequente esperienza  
del mancato ricorso alla  
consulenza in situazioni a rischio



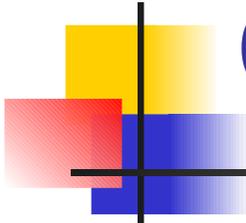
In passato la genetica era confinata ad un limitato numero di condizioni rare, ma le acquisizioni scientifiche degli ultimi anni hanno dato incremento alla conoscenza di molte malattie ereditarie, in particolare gli studi sul DNA hanno permesso di individuare difetti molecolari di



# CONSULENZA GENETICA

---

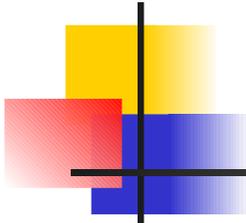
- Influenzata dalle caratteristiche del disordine considerato:
- RISCHIO (Penetranza)
- SEVERITA'
- POSSIBILITA' DI CONTROLLO/  
PREVENZIONE



# CONSULENZA GENETICA

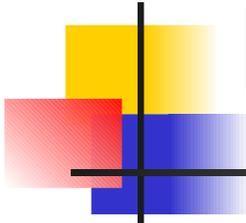
---

- Influenzata da livello di conoscenza del disordine :
- GENE NOTO ?
- PENETRANZA NOTA ?
- TEST GENETICI DISPONIBILI ?



# CONOSCERE PER RICONOSCERE

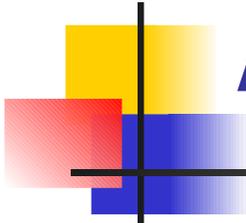




# Punti essenziali Consulenza

---

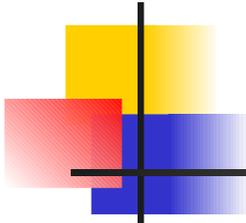
- Raccolta informazioni
- Albero genealogico ( 3 generazioni)
- Es. obiettivo probando e familiari
- Studio cartelle cliniche e eventuali approfondimenti (nuovi test)
- Relazione clinica



# A distanza

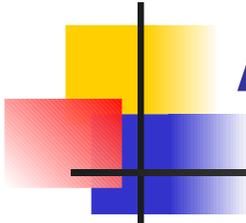
---

- **CONTROLLO DI QUANTO  
COMPRESO DAI CONSULTANDI**
- **AGGIORNAMENTO  
DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO**



---

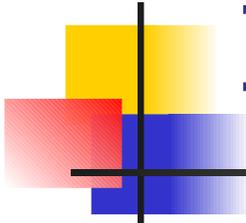
**APPROCCIO NON  
DIRETTIVO MA  
INFORMATIVO CON  
NEUTRALITA' DEL  
CONSIGLIO ENTE**



# Accesso ai servizi

---

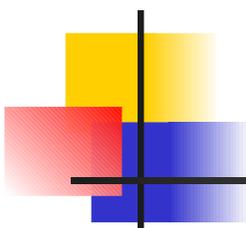
- Malattia ereditaria o malformazione in un soggetto e/o nella famiglia
- Nascita di un bambino con difetto congenito
- Accertamento di stato di portatore
- Problemi riproduttivi (abortività, sterilità, natimortalità)
- Consanguineità
- Rischio riproduttivo (età materna avanzata, esposizione ad agenti mutageni e/o teratogeni)
- Tumori familiari
- Malattie multifattoriali (diabete, ipercolesterolemia...)



# INDAGINE RETROSPETTIVA

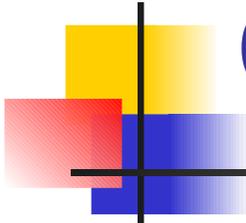
---

- Oltre 5000 coppie in consulenza prenatale, in circa il 30% l'anamnesi familiare ha rivelato fattori di rischio diversi dall'età materna, spesso solo parzialmente o per niente conosciuti.
- 6,2% patologie multifattoriali
- 3,8% ritardo mentale non precisato
- 1,8% malattie monogeniche
- 12,9% esposizione a teratogeni
- 2,4% patologia cromosomica



---

**IN UN ELEVATO  
NUMERO DI CASI LA  
PRESENZA DI RISCHI  
DIVERSI DALL'ETA'  
MATERNA GIUSTIFICA  
TI RICORSO AD UNA**



# CONCLUSIONI

---

- In sintesi la consulenza genetica si propone di rispondere ad una serie di diverse domande:
- 1 la malattia di cui soffro è ereditaria ?
- 2 la malattia che affligge un mio familiare è ereditaria ?
- 3 posso svilupparla anche io ?
- 4 posso trasmetterla ai miei figli ?
- 5 esiste un esame che mi consenta di sapere se ho trasmesso la malattia a mio figlio ?
- 6 anche prima che nasca ?
- 7 esiste una terapia ?