



## CARTA DEI SERVIZI

---

**Direttore:** Prof. Francesco Cucca

**Coordinatrice:** Dott.ssa Antonella Anna Salaria

**Ubicazione:**

*Laboratorio:*

Viale San Pietro 43/B, Sassari. Padiglione Biologico, Dipartimento di Scienze Biomediche. c/o

Anatomia e Genetica, 2° Piano

*Ambulatorio di Genetica Medica:*

Viale S. Pietro 8, Sassari, Palazzo delle Medicine (ex Clinica Medica), 3° piano

**Recapiti telefonici:**

Direttore: 079 228555

Laboratorio: 079 2644244

Ambulatorio:

Per l'utenza esterna 079-2644957 ore 12.00-14.00

Infermeria: 079-2644951

**E-mail:**

Direttore: [francesco.cucca@aouss.it](mailto:francesco.cucca@aouss.it)

Coordinatore: [antonella.salaris@aouss.it](mailto:antonella.salaris@aouss.it)

Ambulatorio: [ambulatorio.genetica@aouss.it](mailto:ambulatorio.genetica@aouss.it)

Laboratorio: [clinica.genetica@aoussi.it](mailto:clinica.genetica@aoussi.it)

La S.S.D. di Genetica e Biologia dello Sviluppo, centro di prevenzione, diagnosi e management delle malattie genetiche, si compone di un Ambulatorio di Consulenza Genetica e Clinica, un Laboratorio di Citogenetica Clinica (Standard e Molecolare) e un Laboratorio di Genetica Molecolare in fase di allestimento.

Le componenti Ambulatoriale e Laboratoristica sono interdipendenti sul piano strutturale, funzionale e diagnostico.

I Test (prenatali e postnatali) sono, di norma, preceduti da una consulenza genetica pre-test che ha lo scopo di valutarne l'indicazione, fornire al consultando/i e alla famiglia informazioni esaustive sull'affidabilità, sui vantaggi, i limiti e i rischi delle tecniche di indagine. Il risultato del test è discusso



e commentato in sede di consulenza genetica post-test al fine di chiarire la diagnosi e dare indicazioni clinico-terapeutiche prognostiche e preventive.

Le due componenti (ambulatorio e laboratorio) operano anche separatamente: il laboratorio nel fornire prestazioni ai vari reparti e ambulatori territoriali e regionali; l'ambulatorio nel fornire prestazioni di consulenza e visita genetica per l'inquadramento diagnostico e la valutazione del test più appropriato per il sospetto clinico, non necessariamente correlate ai test eseguiti presso la struttura.

Le attività assistenziali (secondo le linee-guida per le Attività di Genetica Medica) sono rivolte a pazienti affetti da malattia genetica o a rischio di svilupparla e alle loro famiglie.

Le prestazioni sono eseguite previo consenso informato da parte del paziente. Ogni percorso clinico-diagnostico si svolge rigorosamente in ottemperanza alle disposizioni riguardanti la tutela della privacy:

- REGOLAMENTO (UE) 2016/679 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati e che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati)
- Circolare Ministero della Sanità n°61 del 19 dicembre 1986
- G.U. n°65 del 19/03/2007, "autorizzazione generale del trattamento dei dati genetici".

## PATOLOGIE TRATTATE

- patologie ereditarie
- patologia genetica sindromica (genica o cromosomica)
- patologia neuro-degenerativa
- geno-dermatosi
- patologia scheletrica-articolare su base genetica
- patologia tumorale eredo-familiare
- infertilità primaria o secondaria
- poliabortività e/o MEF e/o morte neonatale
- malformazioni fetali in gravidanze in corso o in gravidanze precedenti
- esposizione a teratogeni in periodo pre-concezionale o durante la gravidanza
- età materna uguale o superiore ai 35 anni.



## Prestazioni erogate e linee di attività

### PRESTAZIONI AMBULATORIALI

Visita genetica postnatale:

- visita sindromologica di pazienti (bambini e adulti) affetti da sospetta patologia genetica (genica o cromosomica);
- visita genetica di pazienti affetti da patologia neuro-degenerativa, geno-dermatosi, patologia scheletrica-articolare su base genetica e/o con rischio di svilupparla;
- consulenza genetica in pazienti portatori sani di patologia genetica;
- consulenza genetica di pazienti affetti da patologia tumorale e/o con storia di tumore eredo-familiare.

Consulenza genetica pre-concezionale per:

- infertilità di coppia primaria o secondaria;
- poliabortività e/o MEF e/o morte neonatale;
- rischio familiare per patologie ereditarie.

Consulenza genetica prenatale per:

- anomalie rilevate ai test di screening eseguiti in corso di gravidanza;
- coppie con malformazioni fetali in gravidanze in corso o in gravidanze precedenti;
- coppie con esposizione a teratogeni in periodo pre-concezionale o durante la gravidanza;
- coppie con età materna uguale o superiore ai 35 anni.

Nell'ambito dei diversi tipi di consulenze possono essere previsti più incontri, comprendenti valutazioni pre-test, post-test, controlli e visite di follow-up in soggetti con specifiche patologie.

L'ambulatorio si occupa inoltre di inviare campioni di materiale biologico, dei pazienti valutati in corso di consulenza genetica, presso altri Centri Regionali, Nazionali o internazionali di riferimento per la diagnostica genetica.

Apertura: lunedì - venerdì dalle ore 08.30 alle ore 14.30

Prenotazioni: prenotazione tramite CUP ad eccezione delle pazienti in gravidanza (per consulenza prenatale chiamare lo 079-2644957 dal lunedì al venerdì dalle ore 12.00 alle ore 14.00)



## **LABORATORIO**

Attività di Laboratorio:

- Cariotipo fetale su cellule di liquido amniotico (provenienti da Amniocentesi)
- Cariotipo fetale su villi coriali (provenienti da materiale abortivo)
- Cariotipo su sangue fetale
- Cariotipo su linfociti di sangue venoso periferico
- Cariotipo su tessuti embrio-fetale da materiale abortivo
- Cariotipo su sangue midollare di pazienti con patologie onco-ematologiche (diagnosi, prognosi e follow-up)
- Diagnosi di citogenetica molecolare (FISH) su cellule da diversi tessuti
- Estrazione DNA da diversi tessuti e/o preparati
- Analisi morfologica su materiale abortivo (Il soma fetale viene restituito al reparto)

Gli esami di laboratorio sono eseguiti dopo consenso informato da parte del paziente. Ogni attività diagnostica di laboratorio si svolge rigorosamente in ottemperanza alle disposizioni riguardanti la tutela della privacy:

- REGOLAMENTO (UE) 2016/679 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati e che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati)
- Circolare Ministero della Sanità n°61 del 19 dicembre 1986
- G.U. n°65 del 19/03/2007, "autorizzazione generale del trattamento dei dati genetici".

Apertura: Lunedì - Venerdì dalle ore 8.30 alle ore 14.00

Ritiro referti: Lunedì - Venerdì dalle ore 9.00 alle ore 14.00 Telefono 079-2644244

## **ANATOMIA CLINICA E BIOLOGIA DELLO SVILUPPO**

Le attività interessano:

- La valutazione del materiale abortivo proveniente da interruzioni di gravidanza spontanee e terapeutiche prima della 12a settimana ai fini del riconoscimento della provenienza dei tessuti, di origine materna o embrio-fetali, che devono essere messi in coltura per le indagini di citogenetica standard e molecolare.



- La valutazione morfologica dei prodotti abortivi espulsi prima della 23a settimana che consistente in un vero e proprio riscontro morfologico dissettorio, indispensabile complemento delle indagini cliniche nel caso di pazienti con poliabortività e utile anche per confermare le diagnosi ecografiche e consentire l'inquadramento genetico di eventuali patologie presenti nel feto.
- La consulenza anatomo-clinica al genetista medico (endocrinologo, pediatra et.) per collaborare all'inquadramento sindromico di pazienti affetti da malattie genetiche con l'ausilio anche di metodologie qualitative e quantitative avanzate e innovative, che con metodi tradizionali richiedono molto tempo e sono operatori dipendenti.

## **AMBULATORI**

### ***AMBULATORIO PRECONCEZIONALE***

Coppie con poliabortività (2 o più aborti con lo stesso partner), infertilità di coppia primaria e secondaria; coppie inserite nel percorso di procreazione medicalmente assistita (PMA). Valutazione rischio riproduttivo per patologie presenti in uno dei partner della coppia e/o nei familiari.

Prenotazione tramite CUP; visite erogate il Lunedì.

### ***AMBULATORIO POST-NATALE ADULTI***

Pazienti adulti con patologia genetica sospetta o diagnosticata; o familiari di soggetti affetti.

Prenotazione tramite CUP; visite erogate il Martedì.

### ***AMBULATORIO POST-NATALE PEDIATRICO***

Pazienti fino ai 18 anni d'età con patologia genetica sospetta o diagnosticata. Prenotazione tramite CUP; visite erogate il Martedì.

### ***AMBULATORIO ONCOLOGICHE***

Paziente affetto da patologia tumorale o familiare di paziente affetto per valutazione predisposizione oncologica.

Prenotazione tramite CUP; visite erogate il Giovedì.

### ***AMBULATORIO PRENATALE***



Visita genetica di coppia in corso di gravidanza con alterazioni al test di screening del I e II trimestre; familiarità per patologie di origine genetica; esposizione a sostanze teratogene in epoca pre-concezionale e durante la gravidanza.

Prenotazione diretta chiamando al numero 0792644957 dal lunedì al venerdì dalle 12 alle 14. Visite erogate il mercoledì.

## PERSONALE

### EQUIPE MEDICA:

*Prof. **Francesco Cucca**, Dirigente Medico Specialista in Pediatria, Professore Ordinario di Genetica Medica*

*Dott. **Andrea Montella**, Dirigente Medico Specialista in Endocrinologia, Professore Ordinario di Anatomia Umana*

*Dott.ssa **Lucia Ulgheri**, Dirigente Medico Specialista in Genetica Medica e Geriatria*

*Dott.ssa **Simona Amenta**, Dirigente Medico Specialista in Genetica Medica*

*Dott. **Francesco Fioravanti Passaretti**, Dirigente Medico Specialista in Genetica Medica*

*Dott.ssa **Alessia Bucca**, Dirigente Medico Specializzando in Genetica Medica*

### EQUIPE INFERMIERISTICA

Daniela Scarano, infermiera professionale

Elisabetta Franzo, infermiera professionale

Sabrina Patrone, infermiera professionale.

### EQUIPE SPTA

Paola Maria Campus, Dirigente Biologo, Specialista in Citogenetica Umana

Giovanna Soro, Dirigente Biologo, Specialista in Citogenetica Umana

Francesca Cambosu, Dirigente Biologo, Specialista in Genetica Medica

Stefania Tranquilli, Dirigente Biologo, Specialista in Genetica Medica

Debora Cambedda, Dirigente Biologo, Specialista in Biochimica Clinica

### ALTRE FIGURE PROFESSIONALI



## TECNICI DI LABORATORIO

Antonella Oggiano, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico

Roberto Orizi, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico

Maria Elena Petretto, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico

Francesca Farina, Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico