

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale (UOSD) Genetica e Citogenetica è una struttura ad alta specializzazione che opera nel rispetto delle strategie aziendali e delle esigenze cliniche, assistenziali e di ricerca e dei principi di appropriatezza, efficienza, efficacia e sicurezza. L'obiettivo dell'attività della UOSD Genetica e Citogenetica è fornire un servizio su misura al paziente, garantendo professionalità, prestazioni di elevato livello e una tendenza al continuo miglioramento

Unità Operativa Semplice Dipartimentale Genetica e Citogenetica

Segreteria Laboratorio Genetica e Citogenetica

piano -2, scala A

Ospedale dell'Angelo

via Paccagnella 11 – 30174 Mestre (VE)

041 9657547 ore 11-14

041 9656794 ore 09-16

dal lunedì al venerdì

email: ocme.labgenseg@aulss3.veneto.it

Segreteria Servizio di Genetica Medica e Consulenza genetica

Ospedale di Mirano

via Don Giacobbe Sartor 4 30035 Mirano (VE)

041 5794103 ore 11-13

il lunedì, il mercoledì, il giovedì

email: genetica.dolo@aulss3.veneto.it

Dirigenti

**Marianna Beggio, Barbara Bosio, Valeria
Brasson, Dario Degiorgio, Eliana Greco,
Isabella Mammi, Marilena Petrella,
Giuseppina Roccaro, Cristina Salbe, Laura
Squarzon**

Tecnici

**Fatima Abud Mussad, Vera Antonacci, Laura
Bevilacqua, Giulia Colavecchia, Giulia Furlan,
Giulia Favretto, Vittoria La Marca, Giuseppe
Montuori, Chiara Tiozzo, Alice Tuniz**

Infermieri

Elisabetta Baldan, Annamaria Righetto

Responsabile tecnico organizzativo

Arianna Ramuscello

Direttore

Mosè Favarato

www.aulss3.veneto.it



guida ai servizi

Attività svolta

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale Laboratorio di Genetica e Citogenetica svolge la sua attività nell'ambito dei test molecolari (indagini eseguite su DNA e RNA) finalizzata alle analisi genetiche, citogenetiche, genomiche e infettivologiche.

Al suo interno si distinguono i settori specialistici di analisi:

Infettivologia molecolare: diagnosi qualitativa e quantitativa di virus e batteri, compresa tipizzazione genomica e analisi di farmacoresistenze associate ai trattamenti con antiretrovirali per un approccio terapeutico personalizzato al paziente.

Genetica molecolare: indagini mediante sequenziamento (NGS) per la caratterizzazione molecolare di malattie mendeliane, ricerca del portatore sano di Fibrosi Cistica, indagini relative a geni di suscettibilità, farmacogenetica oncologica, inquadramento diagnostico dell'infertilità maschile, inquadramento diagnostico per trombofilia genetica, ipoacusie genetiche, emocromatosi ereditaria, test di farmacosenibilità.

Genetica oncoematologica: monitoraggio di marcatori specifici nella Leucemia mieloide cronica, attività integrata in rete Nazionale LabNet, e delle malattie mieloproliferative.

Citogenetica classica postnatale: Analisi del cariotipo per sospetta patologia cromosomica, per studio familiare in presenza di anomalia cromosomica, per malformazioni congenite, ritardo di crescita, ritardo psicomotorio e mentale, anomalie dello sviluppo puberale, infertilità di coppia, poliabortività. sindromi malformative, alcuni disturbi neurologici mediante bandeggio classico per inquadramento clinico di infertilità, poliabortività. Citogenetica molecolare: analisi FISH (aneuploidie, delezioni/duplicazioni, traslocazioni, riarrangiamenti cromosomici),

Cariotipo molecolare: analisi array-CGH per la diagnosi di sindromi associate a ritardo mentale, sindromi malformative, disturbi neurologici.

Consulenza genetica prenatale: è indicata nella gravidanza fisiologica o in caso di riscontro in gravidanza di anomalia cromosomica o anomalie fetali, per l'interpretazione dei test eseguiti, l'inquadramento diagnostico, la formulazione della prognosi per il feto e la eventuale programmazione di ulteriori accertamenti.

Consulenza genetica preconcezionale: è rivolta alla coppia o al singolo, in presenza di specifiche condizioni individuate in base alla storia familiare e/o personale o sulla base di indagini precedentemente eseguite; vengono inoltre indicate eventuali indagini disponibili per identificare sia i fattori di rischio specifici che i rischi di occorrenza di malattia genetica/malformativa. In assenza di specifici fattori di rischio, alle coppie che intendono programmare una gravidanza, vengono fornite informazioni di carattere generale sul rischio di patologie genetiche e/o malformative nella prole.

Consulenza genetica postnatale: in età evolutiva la consulenza genetica è rivolta ai genitori di bambini con malattia genetica o malformativa o con ritardo di sviluppo psicomotorio, per inquadramento diagnostico-prognostico, eventuali indicazioni terapeutiche e valutazione del rischio di ricorrenza; in età adulta in un individuo affetto o con sospetto diagnostico di malattia genetica, è rivolta alla conferma diagnostica e all'informazione per lui e per la sua famiglia degli aspetti medici e genetici della malattia, delle probabilità per i collaterali di esserne affetti e/o di trasmetterla alla prole e delle possibilità di diagnosi, prevenzione e cura.

Consulenza genetica oncologica: la consulenza genetica oncologica è pianificata per l'identificazione delle famiglie con predisposizione genetica allo sviluppo di neoplasie e per le indicazioni terapeutiche; questa attività viene svolta presso i reparti di Oncologia (Ospedale di Mestre e Ospedale di Mirano) in equipe multidisciplinare.

La UOSD Genetica e Citogenetica verifica la qualità complessiva del proprio operato partecipando ai controlli di qualità esterni (VEQ) Nazionali, promossi dall'Istituto Superiore della Sanità, e a quelli Internazionali. Per garantire prestazioni di elevato livello qualitativo e quantitativo, la UOSD si avvale di un costante aggiornamento della dotazione strumentale acquisendo i più recenti avanzamenti tecnologici e diagnostici.