



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA - ROMAGNA**

Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche

Informazioni per l' Ambulatorio di Genetica Medica



S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via Pupilli, 1 - 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366681 - Fax +39-051-6366054
genetica@ior.it
Laboratorio di Genetica Molecolare
Via di Barbiano 1/10 - 40136 Bologna
Tel. +39-051-6366037 - Fax +39-051-6366039
laboratorio.genetica@ior.it

Istituto Ortopedico Rizzoli
Sede legale Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Ospedale Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna
Centro di Ricerca Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 www.ior.it
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche

Istituto Ortopedico Rizzoli Via G.C. Pupilli 1 – 40136 Bologna
tel. 051 6366681 - fax 051 6366054 - e-mail genetica@ior.it - www.ior.it

Responsabile: Dott. Luca Sangiorgi
Infermiera: Sig.ra Morena Tremosini

La Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche si occupa della diagnosi e della presa in carico di pazienti affetti da displasie scheletriche. Svolge inoltre attività di counseling e diagnosi molecolare di sindromi rare che coinvolgono l'apparato muscolo-scheletrico.

Patologie trattate

MALATTIA	GENE
Esostosi Multiple	EXT1/EXT2
Osteogenesi Imperfecta	Col1A1/Col1A2, CRTAP, LEPRE
Displasia Epifisaria Multipla	COMP, MATN3, SLC26A2, COL9A1/COL9A2/COL9A3
Pseudoacndroplasia	COMP
Metacondromatosi	EXT1
Sindrome di Li-Fraumeni	p53
Sindrome di Ehlers-Danlos	Col1A1/Col1A2, COL3A1, COL5A1/COL5A2
Morbo di Madelung	SHOX
Bassa statura idiopatica	SHOX
Sindrome di Leri-Weill	SHOX
Morbo di Paget	SQSTM1, TNFRSF11A
Paget giovanile	TNFRSF11B
Sindrome di Charcot Marie Tooth	
Sindrome di Stickler	COL11A1/COL11A2, COL2A1, COL9A1
Sindrome di Marshall	COL11A1
Sindrome Prader Willi	SNRPN (regione cromosomica 15q11-q13)
Meloreostosi	LEMD3
Osteopoichilosi	LEMD3
Condrodiplasia Metafisaria, Schmidt	COL10A1
Neurofibromatosi	
Sindrome di Sotos	
Sindrome di Charcot Marie Tooth	
Artrogriposi	TNNT3/ TNNI2/ MYH3/ MIH8/ TPM2
Esostosi Solitarie	
Morbo di Maffucci	
Morbo di Ollier	



S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche
Via di Barbiano, 1/10 – 40136 Bologna
Tel 051/6366519 – Fax 051/6366681
genetica@ior.it

Istituto Ortopedico Rizzoli
Sede legale Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Ospedale Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna
Centro di Ricerca Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna
Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 www.ior.it
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374

Informazioni per accedere all'Ambulatorio di Genetica Medica

La prenotazione di una visita si effettua telefonando allo 051 6366681, nelle giornate di Lun - Ven dalle 10.00 alle 13.00. L'infermiera dà informazioni al paziente sia che si tratti di una prima visita che di una visita di follow up, attraverso un accertamento telefonico effettuato utilizzando una apposita Scheda di Triage, pianifica la presa in carico del paziente, in questo modo è possibile definire e programmare il percorso di accesso in base alle caratteristiche del singolo paziente.

Al paziente viene comunicato di venire a visita munito di impegnativa per Visita Genetica compilata dal medico curante con specificato l'eventuale codice di esenzione per patologia rara e di portare con sé la documentazione clinica completa (radiologica, cartacea, ecc) sia recente che pregressa.

Il giorno fissato per la visita il paziente si recherà per l'Accettazione Ambulatori (all'interno della Segreteria del Servizio di Medicina Fisica e Riabilitazione, situata al piano terra dell'area monumentale dell'Istituto Ortopedico Rizzoli, Via G.C. Pupilli 1), per l'accettazione tramite SIR, darà il consenso al trattamento dei dati personali e riceverà la stampa del modulo informativo SIR con il numero di chiamata relativo alla privacy (codice privacy). Dopo l'accettazione il paziente si recherà in sala di attesa dell'ambulatorio di Genetica Medica (Area Pre-ricovero al piano terra dell'Ospedale) e, in base alla lista dei prenotati ed alle priorità di chiamata, verrà accolto in ambulatorio per la visita dall'infermiere mediante chiamata con il codice privacy.

Tempi di attesa massimo per la prenotazione di una visita ambulatoriale: 2 mesi

Criteri di priorità per urgenze: Complicazioni/aggravamento del quadro clinico derivanti dalla patologia, Gravidanza, Età pediatrica, Richiesta urgente da parte del medico, counselling riproduttivo, Limitazioni funzionali, Dolore, Patologie secondarie, Richiesta certificazione.

Ambulatorio di genetica medica

L'infermiere accoglie il paziente e lo introduce al percorso ambulatoriale, che ha lo scopo, per i pazienti in prima visita, di verificare l'effettiva presenza di manifestazioni tipiche per una specifica displasia scheletrica attraverso la valutazione clinica del paziente e l'anamnesi familiare effettuata dal medico genetista e che dovrà dare inizio ad un iter di valutazione che arrivi alla formulazione o alla conferma di una diagnosi ed all'eventuale attivazione di un percorso di "presa in carico" e follow up del paziente, erogato in regime di SSN.

La visita prevede un counseling genetico effettuato dal medico genetista, volto ad informare i pazienti e le famiglie sulla natura, l'ereditarietà e le implicazioni delle malattie genetiche, nel tentativo di fornire un aiuto pratico nel prendere decisioni informate sia d'ordine medico che personale. Inoltre, per i membri delle famiglie coinvolte, viene offerta la possibilità di effettuare esami molecolari, anche di diagnostica prenatale, al fine di valutare la presenza delle alterazioni genetiche alla base di una eventuale predisposizione.

Il colloquio col il paziente che effettua percorso di follow up dà la possibilità di approfondire aspetti specifici della patologia legati al suo sviluppo o alla personale storia clinica.

In base ai dati emersi nel corso della visita il Medico Genetista può proporre al paziente di effettuare indagini molecolari per confermare la diagnosi di Malattia Rara. A tal fine si effettuerà un prelievo di sangue venoso, o un prelievo di fibroblasti (solo per l'Osteogenesi Imperfetta)

Il Medico informa il paziente che il prelievo avrà finalità di ricerca e che, per le patologie per le quali sono attivi protocolli di screening genetico, l'analisi del DNA estratto dal campione ematico si concluderà con la produzione di un referto dell'indagine genetica che verrà riconsegnato al paziente stesso nel corso di una successiva visita di follow up. Il CPSI, raccolto il consenso informato previa presa visione e firma da parte del paziente dell'Informativa e consenso al trattamento dei dati genetici, procede al prelievo del sangue venoso periferico (non è necessario osservare il digiuno).

Visita specialistica

I pazienti affetti da patologie rare a carico dell'apparato scheletrico vengono poi visitati dall'ortopedico (sia nel corso della prima visita che durante le visite di follow up) in tutti i distretti corporei coinvolti dalla patologia (ortopedico per gli adulti, ortopedico pediatrico per i bambini, ortopedico della chirurgia del rachide per i pazienti affetti da patologie spinali).

Per i pazienti affetti da Osteogenesi Imperfecta mensilmente viene organizzato un ambulatorio in cui ci si può avvalere di una visita plurispecialistica, durante la quale oltre al medico genetista e all'ortopedico possono essere presenti fisiatra e psicologo e altri medici specialisti.

Nelle visite di follow up l'infermiere si pone come interlocutore fra il paziente ed il MG in merito a notizie sullo stato di avanzamento dei test molecolari, richieste di consulenze estese ad altri membri del nucleo familiare, indicazioni terapeutiche, punto di ascolto e supporto per i pazienti. Per alcuni tipi di patologie, a discrezione del medico genetista, potrà essere richiesta la presenza di altri medici specialisti scelti in funzione della specifica patologia e del quadro clinico del paziente.

Stesura del referto e proposta della frequenza delle visite di follow up/ consegna del referto della visita

Al termine della visita il paziente riceve una copia del referto, nel quale si evidenzia l'avvenuto counselling genetico, l'eventuale prelievo ematico effettuato previa firma del consenso informato e in caso di presenza di altri medici specialisti durante la visita, il referto viene compilato con i dati di loro competenza. In funzione della severità del quadro clinico verrà anche indicata la frequenza dei controlli suggerita per le visite successive.

Consegna referto dell'analisi genetica e firma ricevuta

Nel caso in cui sia pronto il referto dell'indagine genetica di un paziente che accede all'ambulatorio di Genetica Medica per una visita di follow up, il Medico Genetista provvederà alla consegna del referto stesso al paziente al quale verrà chiesto di firmare una ricevuta di consegna del referto

Certificazione di patologia

Effettuata la diagnosi clinica è possibile ottenere il Certificato di Diagnosi riconosciuto a livello nazionale con definizione di malattia e conseguente assegnazione del codice d'enzione

LABORATORIO

Il Laboratorio di Genetica Molecolare effettua lo screening molecolare su DNA proveniente da campioni ematici e di tessuto. Il Laboratorio si avvale di tecniche di DHPLC e sequenziamento diretto come analisi di routine diagnostica. Queste metodiche sono state di recente affiancate anche da esami di MLPA, RealTime PCR volti a studiare le ampie delezioni e inserzioni e da indagini molecolari mediante HRM. Inoltre sono stati approntati sistemi specifici per caratterizzare i meccanismi alla base delle patologie esaminate, quali studi di glicomica, di profili d'espressione e test su biomarker. Queste tecniche, associate a innovativi software di nostra realizzazione finalizzati alla raccolta di dati clinici, genetici e familiari, ci consentono di ottenere dei quadri esaustivi per quel che concerne la situazione di ogni paziente.

Tempi di attesa per il completamento delle indagini molecolari:

EXT1 EXT2:	7 mesi
COL1A1 COL1A2:	12 mesi
P53:	9 mesi

Casi urgenti per le analisi molecolari:

- Diagnosi prenatale, ovvero analisi di DNA fetale estratto da villi coriali allo scopo di confermare o escludere la mutazione precedentemente trovata nel genitore (per EXT1 EXT2 e COL1A1 COL1A2, due settimane dall'arrivo del DNA)
- pazienti analizzati allo scopo di confermare o escludere la mutazione trovata in un parente affetto (per EXT1 EXT2 : 1 mese dall'arrivo del sangue/DNA)

- pazienti clinicamente affetti che progettano una gravidanza (per COL1A1 COL1A2: 5 mesi)
- quadro clinico molto compromesso e diagnosi clinica incerta (per EXT1 EXT2 3 mesi e per COL1A1 COL1A2 6 mesi dall'arrivo del DNA)

MODALITA' DI ASSISTENZA AGLI UTENTI - DIRITTI TUTELATI

Il diritto al consenso informato

L'Amministrazione degli Istituti Ortopedici Rizzoli intende tutelare il diritto del paziente all'esercizio del "consenso informato".

Tale diritto comporta che il paziente debba essere pienamente informato circa il proprio stato di salute, le possibili strategie diagnostico-terapeutiche adottabili per il suo caso, i connessi rischi cui può essere assoggettato, la possibilità di rifiutare in qualsiasi momento i trattamenti diagnostico terapeutici che gli vengono proposti.

Se il paziente ritiene di essere stato sottoposto ad un trattamento diagnostico-terapeutico senza il suo consenso o senza essere stato informato dei prevedibili rischi ad esso connessi, è suo diritto avanzare un reclamo formale all'Ufficio Relazioni con il Pubblico

La "carta dei servizi"

La carta dei servizi è un documento nel quale le Amministrazioni erogatrici di "servizi" alla popolazione si impegnano a garantire gli stessi secondo standard di qualità, predefiniti con riferimento alle previsioni normative statali e regionali ed alle risorse oggettivamente disponibili.

La consultazione della carta dell'Istituto è possibile presso l'Ufficio Accoglienza e Informazioni.

L'Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP)

L'ufficio (ingresso esterno dell'edificio ospedaliero, chiedere in Portineria) è aperto al pubblico dal lunedì al venerdì dalle ore 8 alle 15; prefestivi dalle ore 8 alle 13 (e.mail: info_urp@ior.it; tel.: 051 6366900; fax: 051 6366902).

Gli operatori sono a disposizione per fornire informazioni su tutti i servizi dell'Istituto ed alcuni servizi della città. Inoltre gli operatori ricevono eventuali segnalazioni o reclami e facilitano i pazienti e loro familiari rispetto alle problematiche che si possano presentare durante il ricovero, non risolvibili in reparto.