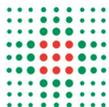
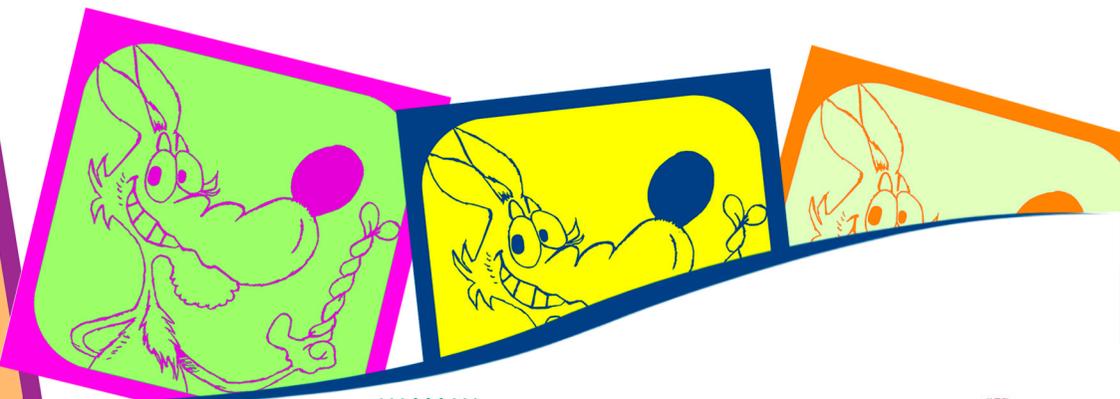


Piccola
GUIDA
all'*Ambulatorio*
di *Genetica e*
Malattie Rare



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico





**Struttura Semplice Dipartimentale di
Genetica Medica 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

Medici genetisti:

Dott. Luca Sangiorgi

Dott.ssa Maria Gnoli

Infermiera:

Sig.ra Morena Tremosini

Psicologa:

Dott.ssa Manila Boarini

Segreteria:

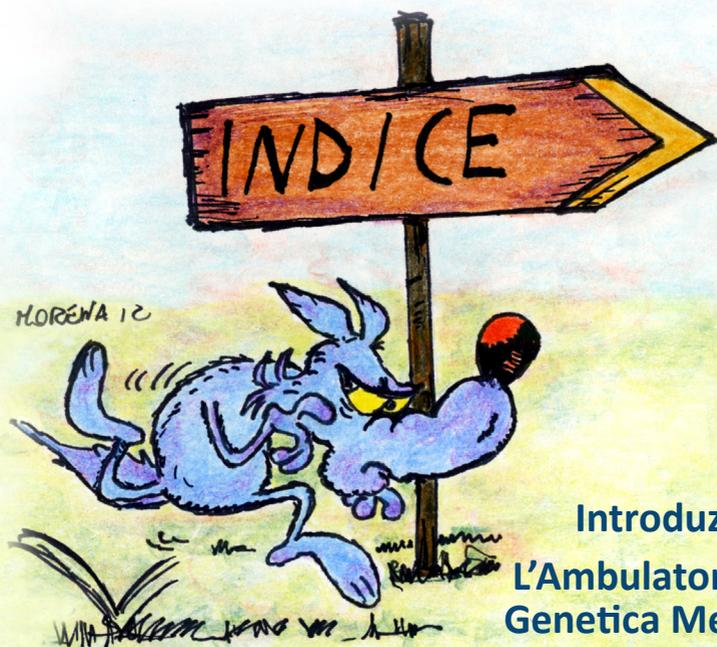
Dott.ssa Annamaria Milanesi

Sig.ra Paola Ciarrocchi

Per informazioni e prenotazioni visite:

lunedì, martedì e venerdì dalle 10.00 alle 13.00

Visite ambulatoriali nelle giornate di
mercoledì e giovedì mattina



Introduzione	pg. 3
L'Ambulatorio di Genetica Medica	pg. 4
Il Laboratorio di Genetica Medica	pg. 7
Esenzione per malattia rara	pg. 9
Glossario	pg. 10
Informazioni	pg. 12



INTRODUZIONE

Vi sono malattie che ricorrono con una frequenza talmente bassa da meritare la definizione di “rare”.

Da questa loro rarità deriva l’essere sconosciute alla maggioranza delle persone e talvolta anche ai medici.

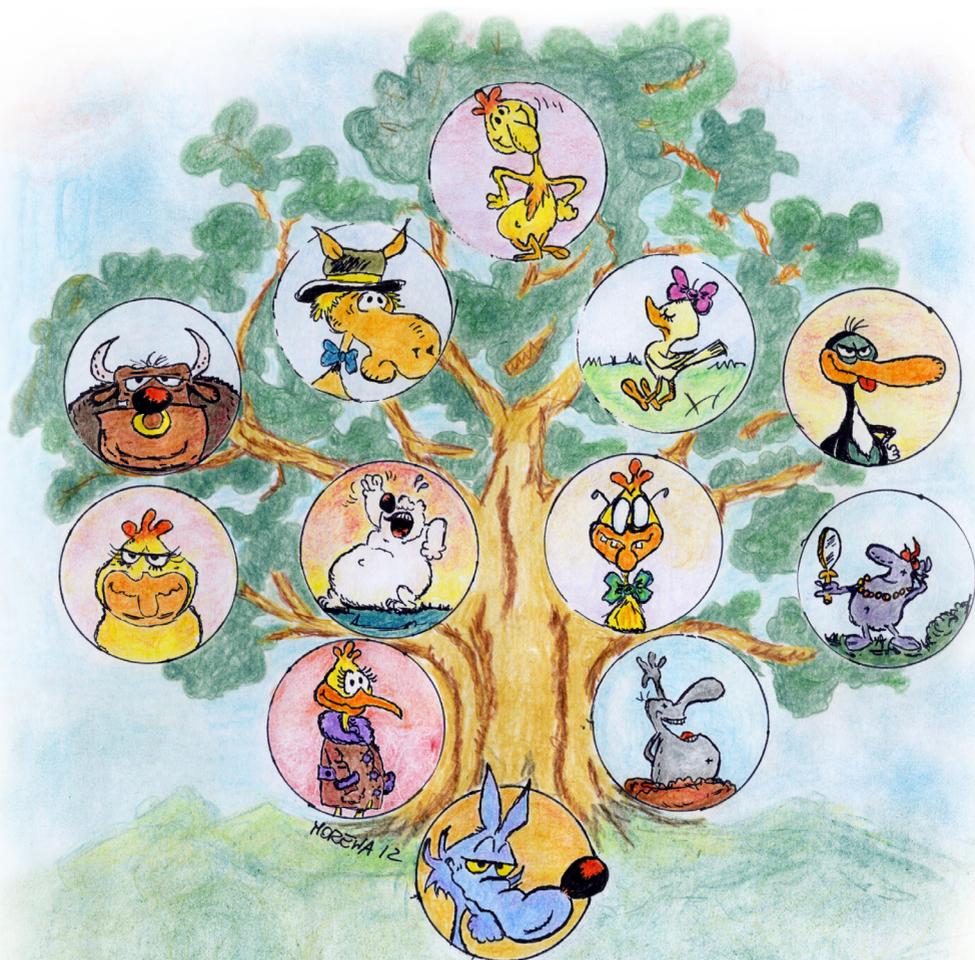
Una malattia è considerata “rara” quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti. La bassa prevalenza nella popolazione non significa però che le persone con malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa. Del resto, il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7000 e le 8000.

Parlare di malattie rare nella loro totalità e non come singole patologie, serve a mettere in luce e riconoscere una serie di comuni problematiche assistenziali e a progettare interventi di sanità pubblica mirati e non frammentati che coinvolgano gruppi di popolazione accumulati da bisogni simili, pur salvaguardandone peculiarità e differenze

La rarità di queste malattie porta con sé un forte contenuto emotivo, condiviso dai pazienti e dai loro familiari che vivono un’esperienza in solitudine, sia per la malattia, sia per la scarsità di conoscenze scientifiche disponibili, sia per la mancanza di centri specializzati per la presa in carico.

Questo opuscolo è stato fatto dal personale dell’assistenza dell’Ambulatorio di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche dell’Istituto Ortopedico Rizzoli per fornire notizie utili, l’informazioni necessarie a coloro che intendono intraprendere un percorso assistenziale all’interno del nostro servizio.





L'AMBULATORIO

Consulenza genetica, Diagnosi,
Analisi molecolari e presa in carico di pazienti
affetti da Malattie Rare Scheletriche



Dove si svolge la visita

L'ambulatorio si svolge nelle giornate di mercoledì e giovedì dalle 9.30 alle 12.30

Documenti da portare alla visita

- Impegnativa del medico curante con la richiesta di "Visita genetica" (se si possiede un codice d'esenzione per malattia rara farlo indicare sull'impegnativa)
- Documentazione clinica, cartacea, radiografica recente e pregressa

L'Accettazione alla visita si esegue presso l'ufficio "Accettazione Ambulatori" situato al piano terra dell'ospedale, poi ci si reca all'Ambulatorio di Genetica, posto sempre a piano terra nell'area Pre-ricovero, dove si è accolti dall'Infermiere che vi guiderà nel percorso della visita.

Come si svolge la visita presso l'ambulatorio di Genetica Medica?

La visita ha lo scopo di verificare l'effettiva presenza di manifestazioni tipiche per una specifica malattia rara scheletrica attraverso la valutazione clinica del paziente e l'anamnesi familiare effettuata dal medico genetista, per arrivare, al termine delle valutazioni, alla formulazione o alla conferma di una diagnosi e all'eventuale presa in carico del paziente.

Consulenza genetica

E' il colloquio svolto dal medico genetista volto a informare i pazienti e le famiglie sulla natura, l'ereditarietà e le implicazioni della malattia. Il medico cercherà di dare risposta alle domande, ai dubbi e alle paure nei confronti della malattia, dando al paziente e alla sua famiglia l'opportunità di acquisire una maggiore consapevolezza nelle decisioni di ordine medico e personale.

Test Genetico

Se il medico genetista sospetta che vi sia una causa genetica all'origine della malattia può proporre al paziente di effettuare un test genetico per l'esame del DNA allo scopo di confermare

la diagnosi di Malattia Rara. Per effettuare un Test genetico è sufficiente un semplice prelievo di sangue (non è necessario che avvenga a digiuno) che potrà essere effettuato dall'infermiere nel corso della visita. Il test viene effettuato solo dietro il consenso del paziente e accompagnato dalla firma di un consenso informato.

Visita specialistica

Qualora ce ne sia la necessità, il paziente viene visitato da un ortopedico (sia nel corso della prima visita che durante le visite di controllo) in tutti i distretti corporei coinvolti dalla patologia; l'ortopedico sarà un ortopedico pediatrico per i bambini oppure Ortopedico della Chirurgia del Rachide per i pazienti affetti da patologie vertebrali.

Per i pazienti affetti da Osteogenesi Imperfecta viene organizzato un ambulatorio multi-specialistico in cui è presente anche il fisiatra.

Referto

Al termine della visita viene consegnato il referto sul quale è anche indicata la frequenza dei controlli suggerita per le visite successive.

Certificazione di patologia

Effettuata la diagnosi clinica, è possibile ottenere il Certificato di Diagnosi riconosciuto a livello nazionale con definizione di malattia rara e conseguente assegnazione del codice d'eszensione (per quelle malattie rare per cui esiste un codice d'eszensione riconosciuto a livello nazionale).

Esami pre-natali

E' possibile eseguire un Test genetico pre-natale per vedere se il bambino ha ereditato la malattia dal genitore.





IL LABORATORIO

Cos'è un test Genetico?

Si tratta di un esame del DNA, un composto presente nelle nostre cellule che fornisce al nostro corpo le istruzioni per crescere, svilupparsi e funzionare correttamente. Il DNA è un filamento di messaggi codificati organizzati in specifiche istruzioni chiamate *geni*. Gli esseri umani hanno 30.000 geni diversi, organizzati a loro volta in un certo numero di strutture filamentose chiamate *cromosomi*.

I cromosomi vengono ereditati dai nostri genitori, 23 dalla madre e 23 dal padre: abbiamo dunque due paia di 23 cromosomi.

I cambiamenti di geni o di cromosomi vengono definiti *mutazioni*. Si potrebbe pensare alle mutazioni come a un cambio di lettere in una parola o un cambio di parole in una frase. Le mutazioni avvengono casualmente e tutti noi ne siamo affetti. Gli effetti di una mutazione possono essere positivi, negativi, o la mutazione può non avere nessun effetto. Però quando le mutazioni impediscono al gene o al cromosoma di comunicare le informazioni giuste necessarie al corpo per funzionare correttamente allora possono causare problemi.

I test genetici dunque servono a scoprire eventuali mutazioni in un particolare gene o cromosoma. Solitamente i test vengono effettuati su un campione di sangue, saliva o su altri tessuti da cui si estrae il DNA della persona. Si preleva il campione dal paziente e



lo si spedisce al Laboratorio di Genetica affinché geni e cromosomi siano analizzati.

E' importante ricordare che...

- Un test genetico fornisce informazioni che riguardano unicamente la malattia per cui è stato effettuato. Non esiste, purtroppo, un test generale per tutte le malattie genetiche.
- Esistono molti test per le diverse malattie e un laboratorio non può effettuare ogni singolo test; se il test non è effettuato presso il nostro laboratorio, il campione viene inviato a un altro laboratorio, specializzato in quel determinato tipo di test da effettuare.

In alcune situazioni può accadere che il test non evidenzi la mutazione cercata; ci sono varie ragioni perché ciò possa accadere, infatti il test viene effettuato solo per le mutazioni più comuni che causano una determinata malattia. Se la persona presenta una mutazione molto insolita, il laboratorio potrebbe non trovarla.

Tempi di esecuzione del test

I tempi di esecuzione del test sono determinati da diversi fattori. Se il laboratorio, ad esempio, sa esattamente quale mutazione cercare, perché è già stata individuata in un familiare oppure perché il laboratorio sa precisamente quale parte del gene osservare, il tempo impiegato può essere relativamente breve.

Accade però che se non è stata scoperta alcuna mutazione nella famiglia o se ci sono un certo numero di geni associati alla malattia, ci vorrà più tempo per ricevere i risultati. Al paziente durante la visita sarà comunicato il tempo previsto per l'esecuzione del test.

“É importante ricordare che le tecniche per effettuare i test genetici e la nostra conoscenza della genetica stanno progredendo rapidamente. Perciò, anche se una mutazione può non essere nota attualmente, c'è pur sempre una possibilità che nuove tecniche permettano agli scienziati di scoprirla in futuro.”





L'ESENZIONE per malattia rara



“Il Decreto Ministeriale 279/2001 dispone che vengano erogate in esenzione tutte le prestazioni specialistiche (diagnostiche e terapeutiche) appropriate ed efficaci per il trattamento ed il successivo monitoraggio delle malattie rare accertate e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti.

L'esenzione deve essere richiesta alla ASL di residenza presentando una certificazione idonea, rilasciata da una delle strutture riconosciute dalla Regione come presidio di riferimento per quella malattia. Nel caso in cui presso la Regione di residenza non vi siano presidi di riferimento specifici, l'assistito può rivolgersi ad una struttura riconosciuta dalle altre Regioni.

L'esenzione deve essere richiesta all'Azienda USL di residenza, presentando un certificato medico che attesti la presenza di una o più malattie incluse nel D.M. 28 maggio 1999, n. 329 e successive modifiche. L'Azienda USL rilascia, nel rispetto della tutela dei dati personali, un attestato che riporta la definizione della malattia con il relativo codice identificativo e le prestazioni fruibili in esenzione. Il medico di medicina generale, il pediatra di libera scelta o il medico specialista del S.S.N., che formula il sospetto diagnostico di una malattia rara, deve indirizzare l'assistito ad un centro di diagnosi e cura della rete nazionale affinché, formulata la diagnosi di malattia rara, il paziente possa usufruire del diritto all'esenzione.

Dopo aver ottenuto la diagnosi di malattia rara, il paziente può richiedere l'esenzione all'Azienda Unità Sanitaria Locale di residenza, presentando il certificato di diagnosi di malattia rara rilasciato da una delle strutture riconosciute come presidio di riferimento per quella malattia.”

Fonte “Guida all'esenzione di una malattia rara”

www.iss.it/cnmr

GLOSSARIO

Le parole "difficili"
usate in Genetica



Genetica medica: Ramo della medicina che si occupa dello studio, della diagnosi e del trattamento delle malattie ereditarie o di malattie almeno in parte causate da anomalie genetiche.

Medico genetista: Rappresenta la figura che a seguito della diagnosi o ipotesi diagnostica di patologia ereditaria in un individuo illustra le conseguenze di tale malattia, le probabilità di manifestarla o trasmetterla e, in collaborazione con gli altri specialisti, delle possibilità di prevenzione e di cura. Informa e cerca di chiarire ai familiari la modalità di trasmissione della patologia, le possibilità di indagini molecolari e le loro implicazioni.

Consulenza Genetica: Momento di scambio di informazioni e supporto per persone che potrebbero essere colpite da una malattia genetica.

Cromosomi e Geni: i cromosomi sono contenuti in ogni cellula del nostro corpo, ogni cellula contiene 46 cromosomi (23 ereditati da nostra madre e 23 ereditati da nostro padre); i cromosomi sono costituiti da una sostanza chimica, il DNA, che con la sua sequenza forma i geni. I geni agiscono come un insieme di istruzioni, controllando la nostra crescita e come funziona il nostro corpo. Essi sono responsabili di molte delle nostre caratteristiche, come ad esempio il colore degli occhi, il gruppo sanguigno, l'altezza.



Mutazione: cambiamento in un gene. La mutazione può essere causa di una malattia genetica perché il gene non fornisce al corpo le istruzioni corrette.

Malattia ereditaria: malattia genetica che è stata ereditata cioè trasmessa in ambito familiare.

Malattie genetiche autosomiche recessive: malattie per le quali è necessario ereditare 2 copie mutate del gene (una copia mutata da ogni genitore) per essere affetto dalla sindrome. Una persona che ha una sola copia del gene mutato è un portatore sano.

Malattie genetiche autosomiche dominanti: malattie per le quali è sufficiente ereditare solo una copia di un gene mutato per essere affetto dalla malattia. Il gene mutato è dominante sul gene normale.

Albero genealogico: diagramma che rappresenta i rapporti di parentela tra le persone in una famiglia indica quelle che hanno o non hanno la malattia genetica.

De novo: espressione usata per descrivere una mutazione che è nuova in un bambino cioè non è presente nei genitori, che hanno cromosomi non mutati.

Test genetico (detto anche analisi molecolare): analisi volta a scoprire se esiste una mutazione in un particolare gene o cromosoma del DNA del paziente. Il DNA viene ricavato dal sangue o da altro campione biologico. Il test genetico può dare “risultato negativo” (la persona non ha la mutazione nel gene) o “risultato positivo” (viene riscontrata la mutazione nel gene della persona analizzata).

Diagnosi prenatale: Analisi effettuabile durante la gravidanza per verificare la presenza o l'assenza di una malattia genetica nel bambino.



Dove ottenere informazioni utili in rete

Uniamo

La federazione Italiana Malattie Rare

Web: www.uniamo.org

Istituto Superiore di Sanità

Centro Nazionale Malattie Rare

Web: www.iss.it/cnmr/

Saluter

motore di Ricerca regionale delle Malattie Rare in Emilia-Romagna

Web: www.saluter.it/malattierare

Orphanet

Libero accesso al sito web che dà informazioni sulle malattie rare, farmaci, indirizzi utili

Web: www.orpha.net

EuroGentest

Libero accesso al sito web che dà informazioni sull'analisi genetica

Web: www.eurogentest.org

Istituto Ortopedico Rizzoli

Genetica medica e Malattie Rare Ortopediche

Web: www.ior.it



Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP)

L'Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP) del Rizzoli è a disposizione per informare il cittadino circa i servizi dell'Istituto e le modalità per accedervi.

Sul sito internet (<http://www.ior.it/curarsi-al-rizzoli/infour>) è disponibile anche una sezione con le risposte alle domande più frequenti (FAQ) e le informazioni sulle strutture alloggiate per pernottare in zona.

Puoi chiamare l'URP del Rizzoli dalle 8.00 alle 15.00 nei giorni feriali (dal lunedì al venerdì) e dalle 8.00 alle 13.00 nei giorni pre-festivi (ma non il sabato) al numero 051-6366900.

Altri recapiti: tel. 051-6366544 (dalle 9 alle 12.30) fax 051-6366546 e-mail info_urp@ior.it

L'Ufficio Relazioni con il Pubblico ha sede presso l'ospedale (via G.C. Pupilli, 1), alla destra dell'ingresso monumentale (con accesso autonomo dall'esterno). E' aperto al pubblico dal lunedì al venerdì dalle 8.00 alle 15.00; nei giorni prefestivi (ma non il sabato) dalle 8.00 alle 13.00.



Come raggiungere l'Ambulatorio

Indicazioni pratiche per raggiungere l'Ambulatorio:

Per chi viene in auto: Uscire dall'autostrada e seguire i cartelli con l'indicazione per il centro di Bologna. Una volta raggiunti i viali intorno al centro storico seguire i cartelli con l'indicazione "Ospedale Rizzoli" (via G. Pupilli, 1).

Per chi viene in treno: La Stazione FS di Bologna è capolinea della linea bus 30 che collega la stazione ferroviaria all'Ospedale Rizzoli (la fermata è su Piazzale G. Bacchelli, a poche decine di metri dall'ingresso dell'ospedale). L'autobus effettua una corsa ogni 11 minuti ed impiega circa 23 minuti per effettuare il tragitto.

Detto tutto
non ci rimane che dirvi....



©Silver/Mck "Per gentile concessione di Silver/Mck"

Disegni:

Morena Tremosini, SSD di Genetica Medica - IOR - Bologna

Progetto grafico e impaginazione:

Cristina Ghinelli, Laboratorio di Oncologia Sperimentale - IOR - Bologna

Centro Stampa IOR:

Giovanni Vannini, Libero M. Toschi, Massimo Macchi



**S.S.D. Genetica Medica - Malattie Rare Ortopediche
Istituto Ortopedico Rizzoli**

Via G.C. Pupilli 1 - 40136 Bologna
tel. 051 6366681 - fax 051 6366054 - e-mail: genetica@ior.it

**Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna
www.ior.it**

Sede Legale e Centro di Ricerca - Via di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna

Ospedale - Via G.C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna

Poliambulatorio - Via di Barbiano, 1/13 - 40136 Bologna

Tel. 051 6366111 - Fax 051 580453 - e-mail: rel.pubblico@ior.it

