

Medicina Personalizzata

A chi si rivolge?

Persone che desiderino conoscere il loro rischio di sviluppare malattie eredo-familiare migliorando la qualità della vita, fornendo loro informazioni preziose sul loro stato di salute, e aiutandole a prendere decisioni informate sulla prevenzione e il trattamento delle malattie

Il percorso in 5 fasi

1. La consulenza pre-test, in presenza o in remoto, durante la quale un medico genetista raccoglie la storia personale e familiare e si decide insieme eventuali test genetici da effettuare, tenendo conto di eventuali familiarità o rischi specifici che emergano durante la consulenza, e si raccoglie il consenso informato
2. Il prelievo di campione biologico (sangue o saliva), nello stesso giorno della consulenza pre-test o un altro giorno in caso di consulenza in remoto (non serve digiuno), dal quale sarà estratto il DNA su cui sarà effettuato il test genetico
3. Il test genetico, che può essere:
 - pannello genetico, in caso si sia interessati al rischio specifico per un gruppo di condizioni “monogeniche” (nelle quali ad un singolo gene variato corrisponde una condizione, come predisposizioni tumorali o cardiomiopatie), per coppie in previsione di una gravidanza (Extended Carrier Test, in cui si analizzano principalmente geni associati a condizioni recessive per le quali i futuri genitori potrebbero essere portatori), o qualora emerga durante la consulenza un’indicazione per specifiche condizioni durante la raccolta anamnestica
 - Polygenic Risk Score, un punteggio che assegna, analizzando tanti geni contemporaneamente, una categoria di rischio per diverse patologie tipicamente multifattoriali (per esempio patologie cardiovascolari) e che pertanto agisce insieme allo stile di vita del singolo individuo
 - Whole Exome Sequencing (WES), ovvero il sequenziamento delle regioni codificanti di tutti i geni conosciuti al momento del test (circa il 2% del patrimonio genetico), permettendo l’individuazione di varianti (“mutazioni”) in geni associati ad una moltitudine di patologie, oltre a test di farmacogenetica, costituendo quindi un test più “completo”
 - Whole Genome Sequencing (WGS), ovvero il sequenziamento di tutto il genoma, comprendendo anche le parti non codificanti proteine, coprendo quindi anche il restante 98% del patrimonio genetico, rilevando anche possibili varianti “introniche profonde” e fornendo un’analisi che potrà essere facilmente aggiornata con l’avanzare delle conoscenze su regioni in passato ritenute “vuote”
4. La consulenza post-test, nella quale si spiegano i risultati del test e le implicazioni di questi, indirizzando eventualmente verso altre valutazioni specialistiche a scopo preventivo e/o terapeutico, fornendo indicazioni per la ricerca di varianti genetiche individuate nei familiari, e offrendo, se utili altri test per una migliore definizione del dato genetico
5. Il follow-up genetico periodico, per una rivalutazione dei dati genetici e per offrire, qualora ci fosse l’opportunità, nuove opzioni di prevenzione, trattamento e/o test.

Analisi	Costo	Tempistiche medie (gg lavorativi)
Consulenza pre-test	100 €	/
Rischio Poligenico	500 €	60 gg
Pannello Genetico	400 €	40 gg
Sequenziamento Esoma (WES)	700 €	40 gg
Sequenziamento Genoma (WGS)	1000 €	45 gg
Consulenza post-test	100 €	/

Domande frequenti:

È sempre necessaria una consulenza pre-test?

- La consulenza pre-test è parte indispensabile del percorso del test genetico. La valutazione viene effettuata da un genetista esperto di counseling genetico, il quale sarà pertanto in grado di proporre il test più adatto al singolo individuo, approfondendo eventuali criticità che possano insorgere durante la consulenza genetica e nell'albero genealogico, fornendo allo stesso tempo risposte a qualsiasi domanda sulle specifiche del test genetico.

È possibile eseguire questi test con impegnativa tramite SSN?

- È possibile accedere ai medesimi test tramite impegnativa qualora emerga indicazione durante la visita. Qualora ci sia già indicazione ad eseguire la valutazione genetica, si può prenotare una visita con impegnativa del medico curante seguendo le indicazioni sul sito www.ptvonline.it.

Quali sono le tempistiche del test?

- Le tempistiche variano a seconda del test richiesto, e possono ulteriormente variare in base al caso specifico. Sarà ad ogni modo nostra premura informarvi al termine del test.

Una volta ricevuto un risultato positivo, è possibile agire sul DNA per cambiarlo?

- Purtroppo, seppur esistano tecnologie in grado di cambiare la sequenza del DNA delle cellule, ad oggi queste non sono ancora utilizzabili a scopo terapeutico.

L'ambulatorio è partner del progetto HEAL
finanziato nell'ambito del programma National Recovery and Resilience Plan (NRRP), Mission 4
Component 2 Investment 1.3 funded from the
European Union – NextGenerationEU



www.healitalia.eu



Contatti

Telefono: 06.2090.0664

Fax: 06.2090.0669

E-mail: segreteria genetica@ptvonline.it

Sicurezza dei dati

Il trattamento dei dati personali farà riferimento alla Legge 3/2018 del 5 dicembre sulla protezione dei dati al regolamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016 (GDPR) e la Legge 34/2002, dell'11 luglio, sui Servizi della Società dell'Informazione e del Commercio Elettronico (LSSICE o LSSI), garantisce i seguenti aspetti: i dati personali non saranno utilizzati per scopi diversi da quelli definiti nella presente informativa sulla privacy; le informazioni personali, salvo con espressa autorizzazione dall'utente o da un obbligo legale, non saranno trasferiti a terzi; controllo da parte degli utenti dei dati forniti per la ricerca; revoca dell'utente in qualsiasi momento della condivisione dei loro dati genetici a fini di ricerca; divieto di vendere o fornire i dati individuali degli utenti; conservazione dei dati in forma criptata alfanumerica e decriptati quando necessario così che nessuna relazione possa mai essere stabilita tra informazione genetica, persone e i loro dati.