

Consulenza genetica

Cos'è

Un colloquio con un genetista medico

Indicazioni

Consigliata in tutti i casi in cui è presente una storia personale e/o familiare di malattie genetiche, malformazioni congenite, ritardo mentale, poliabortività, condizioni cromosomiche (traslocazioni, inversioni ecc) cc)

Come si esegue

Semplice colloquio in cui verrà raccolta la storia personale e/o familiare, presa visione della documentazione e valutato con la paziente/coppia il percorso da intraprendere sulla base del motivo della richiesta

Vantaggi

La consulenza genetica permette a seconda delle diverse situazioni:

- di chiarire un rischio di ricorrenza per la prole in presenza di una condizione genetica/cromosomica e di quantificarlo
- di riuscire a diagnosticare eventuali condizioni a carico di uno dei membri della coppia e valutare la ricaduta in termini personali e familiari
- supportare la coppia nella scelta di un'eventuale percorso durante la gravidanza: scelta tra test non invasivi, definiti di screening e test invasivi, definiti diagnostici

Limiti

- I limiti possono essere legati all'assenza di documentazione sull'affetto e pertanto all'assenza di una condizione già diagnosticata; chiaramente in tale situazione è difficile esprimere un rischio di ricorrenza esatto
- un limite in presenza di accertamenti in corso di gravidanza è determinato dalla settimana di gestazione e dai tempi di legge per eventuali scelte in caso di patologia fetale

Rischi e /o complicazioni

Nessuno

Note

Nessuna