



DIPARTIMENTO DIREZIONE MEDICA OSPEDALIERA

**SCHEDA INFORMATIVA  
USD GENETICA CLINICA**

**Borgo Trento - P.le A. Stefani, 1 - 37126 Verona**

**MA 28**

Rev. 3 del 04/08/2023  
Pagina 1 di 5

Aggiornamento del gg/mm/aaa

**RESPONSABILE**

Prof.ssa Anna Savoia

**ORARI E CONTATTI DELLA SEGRETERIA**

Dott.ssa Caterina Patti

Lunedì, Martedì, Mercoledì, Giovedì e Venerdì dalle 9:30 alle 13.00

Tel. 045 812 3899

E-mail: [casella.consulenze.genetiche@aovr.veneto.it](mailto:casella.consulenze.genetiche@aovr.veneto.it)

Centralino: 045 812 1111

Sito web aziendale: [www.aovr.veneto.it](http://www.aovr.veneto.it)

Facebook e Instagram: "Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona"

**EQUIPE**

**DIRIGENTI BIOLOGI**

Prof.ssa Anna Savoia - Biologo

**DIRIGENTI MEDICI**

Dott.ssa Irene Ambrosetti – Medico

Dott.ssa Silvia Mazzola – Medico

Dott.ssa Paola Melotti - Medico

Dott.ssa Chiara Piccolo – Medico

Dott.ssa Giulia Rodella – Medico

**INFERMIERA PROFESSIONALE**

Dott.ssa Caterina Patti - Infermiera

**SPECIALIZZANDI IN GENETICA MEDICA – UNIVERSITA' DI VERONA**

Dott.ssa Martina Acerboni

Dott.ssa Anna Baroni

Dott.ssa Mayya Linkova

Dott. Matteo Zago

**SEDE**

**Studi Medici**

Ospedale della Donna e Bambino in Borgo Trento, Padiglione 29, piano 0, stanza 203

Direzione Medica Operativa in Borgo Trento, Padiglione 10, piano rialzato, stanza 68

**Ambulatori**

Polo Confortini in Borgo Trento, Padiglione 15, piano terra, lato Mameli, ambulatori 14 e 18

Polo Confortini in Borgo Trento, piano 3, lato Mameli, ambulatorio 60 "Breast Unit"

Ospedale della Donna e Bambino in Borgo Trento, Padiglione 29, piano 2, ambulatorio 4

Ospedale della Donna e Bambino in Borgo Trento, Padiglione 29, piano 3, ambulatorio 3

Oncologia Day Service in Borgo Roma, Edificio Nord, scala F, piano 6, ambulatorio rosa

## **PRESENTAZIONE DELL'UNITÀ OPERATIVA**

L'Unità Semplice Dipartimentale (USD) Genetica Clinica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI) è stata istituita nel 2025 e afferisce al Dipartimento di Direzione Medica Ospedaliera (DMO). L'Unità si occupa dello studio e della diagnosi delle malattie causate da alterazioni del DNA, spesso caratterizzate da specifiche modalità di trasmissione; si rivolge pertanto a pazienti e loro familiari affetti da malattie con possibile causa genetica.

### **MISSION, IMPEGNI E OBIETTIVI DELL'UNITÀ OPERATIVA**

L'USD di Genetica Clinica opera in perfetta coerenza con la politica e gli obiettivi aziendali, con l'impegno di garantire l'appropriatezza, la qualità professionale, la soddisfazione degli utenti. Svolge la sua attività trasversalmente a tutte le Unità Operative e Servizi di AOUI, collocandosi così in senso interdipartimentale rispetto alle varie Aree di intervento, da quella neonatale e pediatrica a quella dell'adulto in ambito preconcezionale, prenatale, oncologico e delle diverse discipline mediche. Svolge un ruolo importante nell'inquadramento delle malattie genetiche e nell'individuare i relativi percorsi diagnostici, proponendo, ove possibile, analisi genetiche per identificare il tipo di alterazione genetica; definisce le modalità di trasmissione e l'eventuale rischio di ricorrenza, oltre a presentare le diverse possibilità di indagini prenatali.

Sul piano operativo fornisce

- i) consulenze genetiche per l'inquadramento delle malattie;
- ii) prescrive test genetici appropriati sulla base dell'anamnesi personale e familiare del paziente previa illustrazione del test (consulenza pre-test);
- iii) convoca i pazienti per spiegare il risultato del test genetico (consulenza post-test) e proporre eventuali indagini di approfondimento.

Oltre all'attività di consulenza genetica, l'Unità svolge attività di ricerca e si interessa della formazione in ambito intra- ed extra- aziendale.

Il personale dell'Unità collabora pertanto al raggiungimento dei seguenti specifici obiettivi:

- offrire Consulenza Genetica prenatale, postnatale, in ambito oncologico e preconcezionale;
- fornire didattica avanzata e tutoraggio sui diversi aspetti della genetica, in ambito sia ospedaliero sia universitario;
- assicurare un servizio ispirato a principi di qualità nella gestione, programmazione ed erogazione delle prestazioni di genetica e rivolto al miglioramento continuo;
- svolgere attività di ricerca e di approfondimento legata a vari aspetti della genetica clinica integrata con l'analisi genetica;
- garantire al personale un aggiornamento professionale continuo.

### **ATTIVITÀ DELL'UNITÀ OPERATIVA**

#### ***Consulenze genetiche***

Le attività della USD consistono prevalentemente di visite genetiche finalizzate alla diagnosi di malattie genetiche e alla valutazione del rischio di ricorrenza di un disordine genetico nella famiglia. In base al motivo della richiesta, si possono distinguere diverse tipologie di consulenza genetica:

- *Consulenza Genetica Postnatale* per l'inquadramento diagnostico di una malattia genetica in un bambino o in un adulto;
- *Consulenza Genetica Prenatale* per una diagnosi sospetta di malattia genetica, come nel caso in cui sia presente una malattia ereditaria nella famiglia o siano riscontrate anomalie durante le indagini prenatali, tra cui malformazioni ecografiche o rischio aumentato in seguito a test di screening (test combinato e/o test prenatale non invasivo/NIPT);
- *Consulenza Genetica Preconcezionale* per valutare il rischio di ricorrenza di una malattia ereditaria nella prole di una coppia che pianifica una gravidanza o che ha difficoltà a intraprendere/portare a termine una gravidanza, per esempio in caso di infertilità e poliabortività o nell'ambito di percorsi di PMA (Procreazione Medicalmente Assistita);
- *Consulenza Genetica Oncologica* per indagare l'eventuale predisposizione ereditaria ai tumori in una famiglia in cui vi sia ricorrenza dello stesso tipo di tumore o di tumori noti per essere geneticamente correlati (es. tumori della mammella e dell'ovaio, tumori dell'intestino) o in caso di neoplasie in giovane età.

Indipendentemente dalla tipologia di consulenza genetica, il percorso prevede vari momenti, che possono variare da caso a caso. In generale, durante la prima visita genetica, il Medico specialista in Genetica Medica ricostruisce l'albero genealogico, esamina la documentazione clinica e di laboratorio disponibile del probando (paziente che si sottopone alla consulenza genetica) e dei familiari e, se indicato, visita il paziente. Compila una cartella clinica ambulatoriale con raccolta di dati e provvede alla stesura di una relazione sulla consulenza.

Qualora dalla consulenza emerga l'indicazione per indagini genetiche, il percorso è così articolato:

- Illustrazione al richiedente, ai genitori in caso di minori, o alla coppia delle finalità, limiti e possibili risultati dello specifico test genetico, nonché delle implicazioni familiari, sanitarie e psicologiche;
- acquisizione del consenso informato allo specifico test genetico (consulenza pre-test);
- programmazione di prelievo di un campione biologico (generalmente sangue periferico per consulenze postnatali, villo coriale o amniociti per diagnosi prenatali) per l'esecuzione del test in laboratori specializzati interni o esterni ad AOUI;
- convocazione del richiedente, all'esito del test, le cui tempistiche dipendono dalla complessità dell'analisi, per informarlo sui risultati del test stesso (consulenza post-test) con la stesura di una relazione sulla consulenza post-test. Se i risultati delle indagini genetiche non sono conclusivi, è possibile che siano proposti ulteriori approfondimenti, seguendo le modalità appena descritte.

### **Formazione**

Il personale della USD Genetica Clinica partecipa a una serie di attività intra- ed extra- ospedaliere, di seguito indicate:

- Tutoraggio degli Specializzandi in Genetica Medica che partecipano a tempo pieno a tutte le attività di consulenza della USD.
- Corsi universitari. Il Personale Universitario e Ospedaliero svolge lezioni di Genetica Medica nei corsi di Laurea di Medicina e Chirurgia, delle professioni sanitarie e nelle Scuole di Specializzazione dell'Università di Verona.
- Eventi formativi. Il personale partecipa, come docente o discente, a iniziative di formazione interna ed esterna per l'aggiornamento continuo e il conseguimento di crediti ECM.

### **ATTIVITÀ DI RILIEVO DELL'UNITÀ OPERATIVA**

Il personale della USD di Genetica Clinica partecipa all'attività dei seguenti Gruppi Multidisciplinari:

- Gruppo Interdisciplinare del PDTA "Piastrinopenie e piastrinopatie ereditarie" istituito per definire un percorso diagnostico che permetta di identificare forme rare di difetti piastrinici responsabili di alterazione del numero e/o della funzione delle piastrine attraverso indagini che esplorano la morfologia, il fenotipo e l'attività funzionale, la relazione con la maturazione megacariocitaria, la piastrinopoiesi ed il turnover piastrinico per identificare le forme ereditarie mediante la ricerca di mutazioni.
- GIOP, Gruppo Interdisciplinare Oncologia Personalizzata. Il Gruppo, che coinvolge gli specialisti in anatomia patologica, oncologia e genetica medica, discute i singoli casi valutando la tipologia tumorale e la profilazione genetica per una corretta presa in carico del paziente.
- Breast Unit, gruppo multidisciplinare a cui partecipano chirurghi senologi, oncologi, radioterapisti, radiologi, anatomopatologi, chirurghi plastici, genetisti, psicologi per offrire un approccio diagnostico-terapeutico personalizzato alla diagnosi e cura del tumore al seno

### **STANDARD E INDICATORI**

Per le consulenze postnatali, i richiedenti sono contattati mediamente entro 15 giorni e la prima visita programmata entro tre mesi, con tempi di attesa che dipendono dalla tipologia della prestazione richiesta.

I tempi di refertazione dei test genetici possono variare significativamente (tra 1 e 12 mesi), in base alla complessità dell'analisi genetica. Ricevuto l'esito del test genetico, i richiedenti sono contattati per programmare la visita genetica post-test.

Per le consulenze prenatali, la visita è programmata con tempistiche dettate dall'epoca gestazionale.

Nel caso di indagini genetiche i tempi di refertazione sono di circa 2-3 settimane a seconda della tipologia dell'esame. Ricevuto l'esito del test genetico, i richiedenti sono tempestivamente contattati per programmare la visita genetica post-test.

## TIPOLOGIE DELLE PRESTAZIONI FORNITE

### **Consulenze genetiche a utenti ricoverati o in regime DH**

La USD Genetica Clinica svolge attività di consulenza, con valutazione sia clinica sia genetica, per i pazienti ricoverati o in DH. Le consulenze sono svolte previa richiesta da parte del Medico che ha in carico il paziente.

### **Consulenze genetiche a utenti ESTERNI**

La USD Genetica Clinica svolge attività di consulenza per gli utenti esterni previa richiesta (impegnativa) da parte del Medico di Medicina Generale, Pediatra di Libera Scelta o del Medico Specialista.

## ATTIVITÀ AMBULATORIALE

### **Prenotazione di visita genetica**

#### **In regime di Ricovero Ordinario e D.H.**

La consulenza genetica può essere richiesta da parte delle Unità Operative mediante:

- TrakCare, USD GENETICA CLINICA, previa comunicazione al numero: 045 812 3899 se il paziente è ricoverato;
- TrakCare, USD GENETICA CLINICA, previa comunicazione mediante messaggio di posta elettronica all'indirizzo [casella.consulenze.genetiche@aovr.veneto.it](mailto:casella.consulenze.genetiche@aovr.veneto.it) quando viene programmato il ricovero del paziente in regime di DH.

#### **In regime AMID e per ESTERNI**

La consulenza genetica può essere richiesta mediante messaggio di posta elettronica all'indirizzo [casella.consulenze.genetiche@aovr.veneto.it](mailto:casella.consulenze.genetiche@aovr.veneto.it) indicando il recapito telefonico al quale essere contattati per concordare l'appuntamento e fornire indicazioni sulla documentazione necessaria per la visita.

## TELEMEDICINA

La USD Genetica Clinica ha attivato un'agenda di telemedicina e, solo in alcuni casi di consulenza post-test, offre tale servizio per favorire i pazienti che hanno difficoltà a raggiungere gli ambulatori.

## ATTIVITÀ LIBERO PROFESSIONALE INTRAMOENIA

Il personale della USD Genetica Clinica non effettua prestazioni in libera professione.

## ULTERIORI INFORMAZIONI

### **ACCESSIBILITÀ E MODALITÀ DI ACCOGLIENZA**

Nella sede di **Borgo Trento** gli ambulatori, dove la USD Genetica Clinica effettua le visite, sono situati al Polo Confortini e all'Ospedale Donna e del Bambino, con accesso da piazzale Stefani e da Via Mameli, Verona 37124.

#### **Polo Confortini, Padiglione 15**

Ambulatori 14 e 18, piano terra, lato Mameli  
Ambulatorio 60 "Breast Unit", piano 3, lato Mameli

#### **Ospedale della Donna e Bambino, Padiglione 29**

Ambulatorio 4, piano 2, DH Pediatrico  
Ambulatorio 3, piano 3, DH Ostetricia

Nella sede di **Borgo Roma** l'ambulatorio (rosa), dove la USD Genetica Clinica effettua le visite, è situato nell'Edificio Nord, con accesso da Piazzale Ludovico Antonio Scuro, Verona 37134.

#### **Edificio Nord**

Ambulatorio "rosa", scala F, piano 6, Oncologia Day Service

## **SERVIZIO DI MEDIAZIONE LINGUISTICO-CULTURALE**

Per facilitare l'accesso degli stranieri alla consulenza genetica sono disponibili interpreti nelle diverse lingue che possono fornire sostegno nel percorso diagnostico-assistenziale. Nel richiedere la consulenza genetica è importante segnalare l'eventuale necessità di un tale intervento per poter programmare la consulenza in presenza di un mediatore culturale.

## SERVIZI DI ASSISTENZA PSICOLOGICA

Nei casi di consulenze genetiche che prevedono comunicazioni con un impatto emotivo e psicologico importante, è disponibile un servizio di consulenza psicologica nel percorso diagnostico-assistenziale.

## MODALITÀ RILEVAZIONE SODDISFAZIONE UTENTE

Per segnalare la qualità percepita dei servizi sanitari, gli utenti possono rivolgersi all'Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP).

**Per ulteriori informazioni e chiarimenti è possibile consultare il sito web aziendale <https://www.aovr.veneto.it/> o rivolgersi all'Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP) secondo le modalità riportate di seguito:**

| <b>Ufficio Relazioni con il Pubblico - URP</b><br>dal lunedì al venerdì dalle ore 9.00 alle ore 13.00   |   |
|---|---|
| <b>Sede di Borgo Roma</b><br>Palazzina d'ingresso, piano terra  | <b>Sede di Borgo Trento</b><br>Padiglione 10, piano terra   |
| Tel. 045 812 4848<br>Fax 045 812 4058<br>Email <a href="mailto:urp@aovr.veneto.it">urp@aovr.veneto.it</a><br>Punto Informazione:<br>(Atrio Edificio Nord, piano terra)<br>Tel. 045 812 6170 | Tel. 045 812 2178<br>Fax 045 812 3430<br>Email <a href="mailto:urp@aovr.veneto.it">urp@aovr.veneto.it</a><br>Punto Informazione:<br>(Padiglione 15, Atrio Palazzina Ambulatoriale,<br>Polo Chirurgico Confortini, piano terra)<br>Tel. 045 812 2479 |