



UNITÀ OPERATIVA COMPLESSA FIBROSI CISTICA – Direttore: Dr. Marco Cipolli
Centro Regionale Veneto di Ricerca Prevenzione Cura FIBROSI CISTICA (L. n. 548 del 23
dicembre 1993) - Id Astra EO00024877

ISTRUZIONI PER L'ACCESSO E L'INSERIMENTO IN LISTA D'ATTESA

Modalità di accesso al Servizio

La **richiesta di consulenza** deve essere **accompagnata** da un'**impegnativa DEMATERIALIZZATA** (o Ricetta elettronica), che deve essere redatta dal Medico di Medicina Generale (MMG), dal Pediatra di Libera Scelta (PLS) o da un Medico Specialista, con la seguente prescrizione:

- “**Prima Visita Genetica**” – codice 89.7B.1

Nel quesito diagnostico o nelle note dell'impegnativa, deve essere **specificata la motivazione per la consulenza**.

Per i **cittadini non iscritti al Servizio Sanitario Nazionale (SSN)**, è necessario fornire i seguenti dati:

- Cognome e Nome
- Data e Luogo di nascita
- Residenza (indirizzo completo)
- Eventuale tessera TEAM o assicurazione sanitaria

Codici di esenzione

L'impegnativa può riportare i seguenti codici di esenzione, a seconda della tipologia di consulenza richiesta:

- **Consulenza in gravidanza**
M50
- **Consulenza pre-concezionale**
M00
- **Consulenza per sospetto di malattia rara**
R99
Elenco delle malattie rare: <https://www.malattierare.gov.it/malattie/ricerca>

È possibile utilizzare eventuali esenzioni di cui il cittadino è in possesso, se compatibile con la prestazione (allegare il certificato di esenzione rilasciato dal distretto sanitario o indicato nel libretto sanitario cartaceo). In **assenza di esenzione**, è previsto il pagamento del ticket per le prestazioni.

Avvertenze

- Si accettano solo impegnative con priorità solo “**Programmabile**” (180 giorni).
 - Le impegnative con priorità “**Urgente**” vengono accettate solo per consulenze prenatali.
 - Se l'impegnativa è **cartacea (rossa)**, è necessario presentare l'originale il giorno della visita; senza tale documento, non sarà possibile erogare la prestazione.
-

Informazioni e documentazione da allegare alla richiesta

Insieme all'impegnativa, si prega di fornire le seguenti informazioni e di allegare la documentazione richiesta in base alla tipologia di consulenza:

- **Contatto telefonico** (personale; per i minori, contatti di entrambi i genitori)
- **Contatto email** (personale; per i minori, email di entrambi i genitori)
- **Storia familiare per patologie genetiche** tra quelle trattate dal nostro Centro (includere cognome e nome del familiare, data di nascita e grado di parentela). Se disponibile, allegare un albero genealogico.

In gravidanza

- Copia dell'**ultima visita ostetrica oppure**
- **β -HCG su sangue oppure**
- **Certificato di gravidanza**, con indicazione di:
 - data dell'ultima mestruazione
 - data presunta del parto
 - tipologia di gravidanza, se gemellare (monozigotica o dizigotica)

Intestino iperecogeno fetale

- **Visita specialistica** di riferimento

Procreazione Medicalmente Assistita (PMA)

- Copia dello **spermiogramma**
- **Visita specialistica urologica**
- Documentazione relativa a un eventuale percorso di **PMA eterologa/omologa**

Familiarità per patologia genetica

- Copia del **referto genetico del familiare malato o portatore**, se esterno all'UOC Fibrosi Cistica – AOUI Verona

Sospetto diagnostico

- **Visita specialistica** con indicazione all'esecuzione dell'**indagine genetica** o alla **valutazione presso il nostro Centro**

Allegare i referti dei seguenti esami (solo se eseguiti)

- **Test genetico/i**
- **Diagnosi prenatale invasiva** (villocentesi/amniocentesi) **o diagnosi genetica preimpianto (PGT-M)**, eseguita nell'ambito di un percorso di **PMA** dell'attuale gravidanza
- **DNA fetale circolante** su plasma materno (attuale gravidanza)
- **Test combinato** dell'attuale gravidanza

In caso di sospetto diagnostico, allegare anche i referti dei seguenti esami (solo se eseguiti)

- Test del sudore
- RX torace
- Ecografia addominale
- TC torace
- Esami ematochimici
- Indagini microbiologiche colturali su espettorato
- Elastasi fecali

- LCI
 - Spirometria semplice
 - Valutazione ORL
 - Misurazione delle correnti intestinali
 - Misurazione della differenza di potenziale nasale
 - Visite specialistiche
 - Altro ed eventuale
-

Indicazioni per la consulenza preconcezionale/prenatale

In epoca **preconcezionale o prenatale**, l'appuntamento è **rivolto alla coppia**. E' necessaria un'impegnativa per ciascun componente della coppia.

Formato della documentazione

- Tutta la documentazione deve essere inviata **esclusivamente in formato PDF (non sono accettati JPG o altri formati)**.
 - Verificare che i file allegati siano **integri, leggibili e completi**, senza tagli, alterazioni o omissioni di parti del contenuto originale.
-

Istruzioni per l'invio della documentazione:

- Inviare la documentazione all'indirizzo email:
consulenzagenetica.fcvr@aovr.veneto.it
Nota importante: La documentazione contenente dati sensibili deve essere protetta da password.
 - In alternativa, è possibile inviare la documentazione tramite casella PEC:
geneticafc.aovr@pecveneto.it
-

Una volta ricevuti tutti i documenti e le informazioni necessari per programmare l'appuntamento, le invieremo una nostra email di conferma. Gli appuntamenti sono programmati in base alla disponibilità dello specialista e seguendo l'ordine della lista d'attesa. Poiché la pianificazione degli appuntamenti avviene su base mensile, non è possibile comunicare una data specifica al momento della prenotazione. Le consulenze si svolgono al mattino, dal lunedì al venerdì. Si informa che non vengono eseguite consulenze in libera professione.

INDIRIZZO E CONTATTI:

Servizio di Consulenza Genetica UOC Fibrosi Cistica

Ospedale Civile Maggiore di Borgo Trento
Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona

Indirizzo: P.le A. Stefani, 1 – 37126 Verona

Sede: Padiglione **28B**, **1° piano** – ingresso ambulatorio adulti

Telefono: 045 8123419

(lunedì–venerdì, ore 10:00–12:00)

E-mail: consulenzagenetica.fcvr@aovr.veneto.it

PEC: geneticafc.aovr@pecveneto.it

Sito web: www.cfcverona.it

TEST DI SCREENING DEL PORTATORE SANO DI FIBROSI CISTICA

Il test di screening del portatore sano di Fibrosi Cistica può essere eseguito anche se non vi è storia familiare della malattia, per identificare portatori sani.

Questo test è consigliato per le coppie che desiderano avere figli e può essere utile per valutare il rischio di trasmettere la malattia (possibilmente in epoca preconcezionale).

Anche se non ci sono casi in famiglia, una persona su 30 è portatrice sana della Fibrosi Cistica, spesso senza saperlo.

Il test è raccomandato per le coppie che pianificano una gravidanza, indipendentemente dalla storia familiare, per valutare il rischio di avere un figlio con Fibrosi Cistica.

Un **risultato negativo per entrambi i partner** riduce significativamente il rischio di essere portatori, ma non lo esclude completamente, in quanto i test standard non rilevano tutte le possibili mutazioni.

Laddove, almeno, **uno dei due partner risulti portatore sano** indica che la persona è portatrice sana e si valuterà per la coppia il rischio di avere un figlio con la malattia con i risultati ottenuti.

Il test del portatore sano è un test di screening, non una diagnosi, e quindi non è in grado di escludere con certezza la condizione di portatore sano.

È consigliabile discutere i risultati con un medico genetista per una corretta interpretazione e valutazione del rischio, soprattutto in caso di risultato positivo.