

**Bandiere rosse, ossia campanelli d'allarme, per la pratica clinica - guida agli indicatori che suggeriscono una condizione genetica nel tuo paziente**



## **Campanelli d'allarme generali**

**La presenza di uno o più di questi campanelli d'allarme possono indicare un alto rischio genetico nel tuo paziente:**

- Il paziente è insolitamente giovane per avere quella condizione
- La condizione non si presenta che raramente nei pazienti di quel sesso
- Mancano i tipici fattori di rischio che sono di solito associati a quella condizione
- C'è una forte storia familiare di quella condizione
- Le manifestazioni sono più severe della norma
- Il paziente è affetto bilateralmente (per condizioni che colpiscono organi pari).



## **Campanelli d'allarme in caso di tumori**

### **Campanelli d'allarme per sospetto carcinoma mammario ereditario**

- Carcinoma della mammella e/o dell'ovaio in più membri della famiglia tra loro imparentati
- Tumori insorti a un'età insolitamente giovane rispetto all'età tipica nella popolazione generale (per esempio carcinoma mammario insorto prima dei 40 anni)
- Associazione di tumore al seno e all'ovaio nella stessa paziente
- Carcinoma mammario bilaterale in un individuo
- Carcinoma della mammella maschile.

### **Campanelli d'allarme per sospetto carcinoma coloretale ereditario**

- Carcinoma coloretale in più membri della famiglia tra loro imparentati
- Carcinoma colo-rettale insorto a un'età particolarmente precoce rispetto all'età media di insorgenza nella popolazione generale
- Neoplasie come il carcinoma endometriale (che è associato al carcinoma coloretale in alcune sindromi di predisposizione oncologica) nei familiari del paziente
- Carcinomi primitivi multipli, insorti separatamente in diverse parti del colon.



## **Campanelli d'allarme per malattie cardiologiche**

### **Campanelli d'allarme per sospetta condizione cardiaca ereditaria**

- Paziente che riferisce la morte improvvisa e inspiegata di un familiare giovane e precedentemente sano
- Storia familiare di palpitazioni, aritmie, scompenso cardiaco congestizio in giovane età, sincopi o arresto cardiaco
- Paziente giovane con palpitazioni, sincopi o convulsioni non giustificate da patologia note
- Paziente che riferisce una diagnosi di cardiopatia ereditaria in un familiare



## **Campanelli d'allarme riguardanti riproduzione e gravidanza**

### **Informazioni generali**

- In corso di gravidanza i tempi per fornire alla coppia adeguata consulenza e, se la desiderano, diagnosi prenatale, sono molto stretti
- Se uno dei genitori presenta un disordine genetico noto, o se c'è un disordine genetico noto nella famiglia, potrebbero essere necessari una consulenza genetica e analisi specifiche prima di potere effettuare una diagnosi prenatale
- Il servizio di genetica necessita di essere informato della gravidanza prima possibile, preferibilmente prima della decima settimana
- Se una coppia sta pianificando una gravidanza, è meglio inviarla al servizio di genetica prima del concepimento, se ciò è possibile

### **Campanelli d'allarme per sospetto rischio di condizione genetica nel feto**

Qualsiasi coppia è a rischio di avere un figlio con una condizione autosomica recessiva. La probabilità che entrambi i genitori siano portatori della stessa condizione aumenta quando:

- C'è storia familiare di quella condizione in uno o entrambi i rami della famiglia
- La madre e il padre sono imparentati tra loro (unione tra consanguinei)
- La madre e il padre appartengono a un gruppo etnico ad alto rischio per specifiche condizioni
- Nella popolazione a cui appartengono i genitori c'è un'elevata frequenza di portatori sani
- La madre e il padre vengono da una popolazione piccola che ha ricevuto scarso apporto di geni da gente esterna.



## **Campanelli d'allarme per sospetta condizione genetica in un bambino**

### **Campanelli d'allarme per sospetta condizione genetica in un bambino**

- Il bambino mostra segni di ritardo di sviluppo - nelle acquisizioni motorie, nel linguaggio o nello sviluppo cognitivo
- Il bambino presenta anomalie congenite multiple
- Il bambino presenta problemi simili a quelli di altri membri della famiglia
- Il bambino ha caratteristiche fisiche insolite (dismorfismi) o caratteristiche molto dissimili da entrambi i genitori
- Il bambino mostra difetto o eccesso di accrescimento
- Il bambino ha la testa più piccola o grande della norma
- C'è storia di aborti spontanei ricorrenti nella famiglia
- Il bambino presenta una combinazione di problemi infrequenti.