

# Diagnostica genetica – farmacogenetica

## Descrizione

**Direttore dr.ssa Elisabetta Pelo**

sostituta Dr.ssa Stefania Bonifacio

### Équipe medici

Luisa Candita

Giovanni Rombolà

### Équipe biologi

Sara Bernabini

Martina Betti

Stefania Bonifacio

Beatrice Boschi

Ilaria Carboni

Claudia Centrone

Sabrina Frusconi

Francesca Gerundino

Giovanna Giordano

Irene Giotti

Costanza Giuliani

Sara Iozzi

Anna Lari

Giuseppina Marseglia

Barbara Minuti

Simona Palchetti

Daniela Parrini

Ilaria Passerini

Chiara Pescucci

Ugo Ricci

### Modalità di accesso – appuntamenti – informazioni

- prenotazioni **NIPT (dna fetale circolante)**: tramite [prelievo amico](#) selezionando il servizio “diagnostica genetica analisi prenatali NIPT-Careggi”
- prenotazioni **celiachia e malattie HLA associate**: tramite [prelievo amico](#) selezionando il servizio “diagnostica genetica test celiachia-careggi”
- prenotazioni **HFE/emocromatosi**: tramite [prelievo amico](#) selezionando il servizio “consulenze e prelievo per emocromatosi (HFE)”

Per altre informazioni e appuntamenti:

telefono: 055 7949363 dal lunedì al mercoledì ore 09:00-12:00, giovedì ore 11:30-14:30

e-mail: [infogenetica@aou-careggi.toscana.it](mailto:infogenetica@aou-careggi.toscana.it)

### Mission

La SOD Diagnostica genetica svolge attività diagnostica e di consulenza clinica per patologie ereditarie e variabilità genetica; inoltre sviluppa progetti di ricerca nell'ambito della genetica.

Eroga prestazioni per conto del Sistema Sanitario Nazionale e, come laboratorio d'alta specializzazione, è dotata di strumentazione di alto livello tecnologico e all'avanguardia, come i più sofisticati analizzatori di immagini per il settore di citogenetica ed un sistema robotizzato integrato per il settore della biologia molecolare.

Dispone di personale altamente qualificato e costantemente aggiornato sulle novità analitiche e tecnologiche. E' dotata di personale appartenente ai profili professionali di biologi, medici, ingegneri, fisici, tecnici sanitari di laboratorio, infermieri, amministrativi.

### Collaborazioni

- Centro di riferimento della diagnosi prenatale del primo trimestre dei servizi di Genetica Medica per l'Area Vasta Centro
- Centro di riferimento regionale per la caratterizzazione genetica delle degenerazioni retiniche ereditarie
- Centro genomico e post genomico per lo sviluppo e l'applicazione delle tecnologie ad alta innovazione in ambito biomedico
- Centro di riferimento regionale Prevenzione e Diagnosi Prenatale di Difetti Congeniti
- Centro di riferimento regionale per la Diagnosi Genetica di Fibrosi Cistica
- Centro di riferimento regionale della Malattia di Anderson Fabry
- Centro di riferimento regionale per l'Amiloidosi
- Centro di riferimento regionale Consulenza in situazioni di abuso e violenza sessuale
- Centro di riferimento regionale Coagulopatie congenite

- Centro di riferimento regionale Cardiomiopatia ipertrofica dilatativa

## Catalogo esami e modulistica

- [Elenco mutazioni analizzate per lo screening del gene CFTR per referti emessi dal 19 luglio 2022](#)
- [Elenco mutazioni analizzate per lo screening del gene CFTR](#)
- [Test NIPT \(Non Invasive Prenatal Testing\) in gravidanza](#)

## Settori di attività

### in revisione

- [Consulenza genetica](#)
- [Citogenetica](#)
- [Genetica oncoematologica](#)
- [Citogenetica Molecolare e CGH-ARRAY](#)
- [Genetica Molecolare](#)
- [Farmacogenetica](#)
- [Genetica Forense](#)
- [Laboratorio di Immunogenetica e biologia dei trapianti](#)
- [Banca Genetica](#)

## Ritiro referti e test genetici

I referti possono essere ritirati:

- al punto prenotazione/accettazione della SOD Diagnostica genetica, piano inferiore del Padiglione 15, nei giorni di lunedì e mercoledì dalle 8:30 alle 10:30
- durante una consulenza programmata per la consegna del referto e/o per la programmazione del follow-up o in quei casi che prevedono un percorso.

## Sedi di attività

- [Laboratorio Diagnostica genetica](#)
- [Ambulatorio Cardiovascolare Clinica medica Piano secondo](#)

## Carta dei servizi e qualità

### [Carta dei servizi e qualità](#)

La SOD Diagnostica Genetica è:

- certificata dall'ottobre 2008 secondo la norma **ISO 9001:2015** per Attività di diagnostica e consulenza clinica per patologie ereditarie per lo studio della variabilità genetica, sviluppo di progetti di ricerca nell'ambito genetico
- accreditata **UNI CEI EN ISO/IEC 17025:2018** per Analisi di polimorfismi genetici per l'identificazione individuale umana, test di paternità e parentela (DNA typing for human identification, paternity and kinship testing) con certificato n° 1268 del 17/5/2012
- accreditata dalla Società Italiana di Genetica Umana (**SIGU**) secondo standard specifici per i Laboratori di Genetica Medica (da aprile 2009)
- Negli anni successivi il laboratorio ha ottenuto il rinnovo della certificazione.

## Standard di Qualità

Operiamo in riferimento agli standard qualitativi del disciplinare della SIGU finalizzati al miglioramento continuo della qualità delle prestazioni offerte dalle Strutture di Genetica Medica a garanzia dei cittadini e a tutela di tutti i professionisti del settore, in riferimento alle Linee Guida e alle raccomandazioni delle Società Scientifiche. Per il controllo dell'adeguatezza a tali standard eseguiamo il monitoraggio di indicatori di qualità tra cui i tempi di risposta, il numero dei reclami e la soddisfazione degli utenti attraverso questionari specifici.

## Controlli di qualità

La qualità del risultato delle analisi è assicurata attraverso controlli sistematici di Verifica Esterna di Qualità (**VEQ**):

- Per il Settore Molecolare il laboratorio partecipa alla VEQ dell'European Molecular Genetics Quality Network EMQN relativamente a:
  - sindrome dell'X Fragile
  - fibrosi Cistica
  - emocromatosi Ereditaria
  - distrofia Muscolare di Duchenne e Becker
  - sindrome di Prader-Willi e Angelman
  - sordità Ereditaria
  - charcot Marie Tooth
  - microdelezioni del Cromosoma Y
  - tecnica del Sequenziamento alla base di numerosi test diagnostici.
- Per il settore Citogenetica il laboratorio partecipa alla VEQ del Cytogenetics European Quality Assessment (**CEQA**) per:
  - liquido amniotico
  - villo coriale
  - sangue periferico
  - indagini ematologiche
- Il controllo prevede l'invio da parte del Cytogenetics European Quality Assessment di immagini di metafasi al laboratorio che deve eseguire l'analisi del caso e rinviare il relativo referto.
- Per il settore Genetica Forense si effettua il Controllo Qualità Europeo promosso dal German DNA profiling group (**GeDNAP**) e il Controllo Qualità Italiano promosso dall'Associazione Genetisti Italiani (**GeFI**).

## Convenzioni

Altri enti o aziende possono chiedere prestazioni alla SOD Diagnostica Genetica in regime di convenzione.

Per informazioni: [peloe@aou-careggi.toscana.it](mailto:peloe@aou-careggi.toscana.it)

Queste le convenzioni in essere:

- Procure della Repubblica della Toscana
- Azienda ASL 3 Pistoia
- ASL 4 Prato
- Azienda ASL 6 Livorno
- Centro di Riferimento Regionale per la Trombosi
- Università degli Studi di Firenze Farmacologia
- Università degli Studi di Firenze Dipartimento Patologia
- Università degli Studi di Firenze Microbiologia
- Università degli Studi di Firenze Dipartimento Biologia animale
- Università degli Studi di Firenze Dipartimento Biologia evoluzionistica "Leo Pardi"
- Università degli Studi di Firenze Dipartimento Zootecnia
- Università degli Studi di Firenze dipartimento di Pediatria – scienze per la salute della donna e del bambino