



CARTA DEI SERVIZI

SODc DIAGNOSTICA GENETICA



CARTA DEI SERVIZI

SOMMARIO

1	PRESENTAZIONE DELLA SODC DIAGNOSTICA GENETICA.....	3
2	INFORMAZIONI PER L'UTENTE.....	3
3	MODALITÀ DI ACCESSO ALLE PRESTAZIONI.....	4
3.1	PRENOTAZIONI	4
3.2	RITIRO REFERTI	4
4	ATTIVITA'	5
4.1	VISITE GENETICHE E CONSULENZE	5
4.2	DIAGNOSTICA DI LABORATORIO	5
4.3	RECLAMI E SEGNALAZIONI.....	10
5	CERTIFICAZIONE/ACCREDITAMENTO	11

Gruppo di redazione: Elisabetta Pelo, Stefania Bonifacio, Barbara Minuti

	NOME	FUNZIONE	DATA	FIRMA
REDAZIONE	Dott.ssa Barbara Minuti	Dirigente biologo	02-02-2023	Firmato in originale
VERIFICA	Dott. Ugo Ricci	U.O. Accreditamento Qualità e Risk Management	03-02-2023	Firmato in originale
APPROVAZIONE	Dott.ssa Elisabetta Pelo	Direttore SOD	07-02-2023	Firmato in originale
EMISSIONE	Dott. Ugo Ricci	U.O. Accreditamento Qualità e Risk Management	07-02-2023	Firmato in originale



1 PRESENTAZIONE DELLA SODC DIAGNOSTICA GENETICA

La Struttura Organizzativa Dipartimentale Complessa (SODc) denominata Diagnostica Genetica è inserita nel DAI Servizi ADO Laboratorio dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Careggi.

La Mission è quella di offrire prestazioni di alta specializzazione di tipo genetico nell'ambito del SSR e SSN. Le prestazioni offerte possono essere richieste da Aziende Sanitarie e Ospedaliere del SSR e SSN, mediante la stipula di una convenzione con l'AOUC, oppure mediante fatturazione diretta delle prestazioni da parte dell'AOUC all'Azienda inviante, così da permettere all'utente di rimanere in carico alla propria struttura di riferimento; mediante accesso diretto dell'utente in possesso di richiesta dello specialista di riferimento o del medico di medicina generale; in questi casi gli utenti, prima di eseguire il test genetico richiesto effettueranno una visita o una consulenza presso gli ambulatori della SODc.

Le attività ambulatoriali erogate sono specifiche per i diversi settori della SODc; si effettuano visite e/o consulenze pre e post test per attività di Citogenetica e Citogenomica, di Genomica e Genetica molecolare; di Immunologia dei Trapianti e Genetica Forense.

2 INFORMAZIONI PER L'UTENTE

La SOD è ubicata presso il padiglione 15, Piastra dei Servizi; l'attività ambulatoriale si svolge a piano terra stanza 007, l'attività di laboratorio si svolge al piano -1 settore A e B

L'orario di apertura della SODc: 8,00-20,00 dal lunedì al venerdì e 8,00-14,00 il sabato

Orario di apertura al pubblico:

di persona lunedì e venerdì dalle 9.30 alle 12.30

Informazioni telefoniche al numero 055 7949363 dalle ore 9.30 alle ore 12.00 nei giorni di martedì e mercoledì e dalle ore 12.00 alle 14.30 il giovedì oppure scrivendo alla mail info-genetica@aou-careggi.toscana.it

3 MODALITÀ DI ACCESSO ALLE PRESTAZIONI

Le prestazioni sono erogate secondo le normative di legge vigenti del SSRT e SSN.

E' prevista l'attivazione del servizio di mediazione culturale con personale identificato dalla AOU Careggi, per facilitare i percorsi di cura delle persone straniere o di diverse religioni. Il servizio viene richiesto dalla SOD ed il personale per la mediazione culturale sarà presente di persona o telefonicamente o on line al momento della visita o dell'esame.

Gli utenti presi in carico direttamente dall'ambulatorio della SODc Diagnostica Genetica eseguiranno una visita di controllo o una televisita per il ritiro e la spiegazione dei referti ove previsto dal percorso.

Al fine di garantire la riservatezza delle persone che effettuano gli esami, la SODc Diagnostica Genetica si attiene alle indicazioni di legge per il rispetto e le tutela della privacy dell'utente.

3.1 Prenotazioni

Le attività ambulatoriali di visita e consulenza genetica e gli esami per gli utenti esterni si eseguono su prenotazione al servizio dell'AOUC Prenota 8000 (0557948000) mediante quesito diagnostico definito e presente anche sulla pagina WEB AOUC "*VISITE CON QUESITO DIAGNOSTICO PRENOTABILI IN AOU CAREGGI*"; alcuni esami si eseguono mediante prenotazione "Prelievo Amico" secondo quanto indicato nelle informazioni per l'utente.

Le visite di controllo sono prenotate direttamente dai medici della SODc al termine della prima visita o al termine dell'esame richiesto.

Per la prenotazione è necessaria la richiesta su ricettario regionale o dematerializzata del Medico di Medicina Generale o del Medico Specialista di riferimento con indicate le prestazioni richieste e il quesito diagnostico.

Potete scaricare [qui](#) le istruzioni complete per accedere alle prestazioni.

3.2 Ritiro referti

Per gli utenti che hanno accesso diretto, la consegna dei referti degli esami genetici eseguiti è prevista mediante invio per posta effettuata dal Centro Servizi NIC, in seguito ad apposita autorizzazione e pagamento della quota prevista, oppure di persona presso il Centro Servizi ubicato al NIC secondo i tempi indicati per ciascun esame. Il Centro Servizi del NIC è aperto dal lunedì al venerdì dalle ore 07:30-18:30, sabato ore 07:30-13:30.

E' possibile il ritiro tramite delega secondo normativa vigente.

Non è possibile richiedere l'inserimento nel fascicolo sanitario dei referti dei test genetici.

4 ATTIVITA'

4.1 VISITE GENETICHE E CONSULENZE

Il servizio è finalizzato alla diagnosi di malattie ereditarie e alla valutazione del rischio di ricorrenza di un disordine genetico nella famiglia e alla identificazione del rischio di predisposizione genetica per malattie multifattoriali. L'attività è rivolta a pazienti e nuclei familiari per inquadramento clinico e diagnostico per informazioni sulla natura, l'ereditarietà e le implicazioni delle malattie genetiche: possono essere richieste visite specialistiche, esami di laboratorio e strumentali.

Vengono svolte le seguenti tipologie di attività cliniche

- visite di genetica medica per malattie rare, cardiomiopatia su base genetica, malattie retiniche su base genetica, accesso a percorsi di Procreazione Medicalmente Assistita per utenti o coppie già prese in carico dell'ambulatorio PMA AOUC
- consulenze pre e post test per screening aneuploidie su DNA libero circolante (NIPT)
- consulenze pre e post test per emocromatosi ereditaria HFE
- consulenze pre test per celiachia e malattie HLA correlate
- consulenze pre test per accesso a percorsi di trapianto d'organo
- consulenza pre test per studio familiare in percorsi di trapianto di cellule staminali ematopoietiche
- consulenze pre e post test per attività di genetica forense

4.2 DIAGNOSTICA DI LABORATORIO

L'attività diagnostica si applica a indagini di tipo costituzionale ed acquisito mediante tecniche citogenetiche, citogenomiche, genetiche, genomiche e sierologiche per HLA. A seconda delle indicazioni, le varie tipologie di test possono essere applicate in ambito prenatale e postnatale e dei trapianti. In dettaglio:

- Esami prenatali si eseguono su tessuti fetali quali villo coriale, liquido amniotico e sangue fetale: sono esami di tipo citogenetico per la determinazione del cariotipo fetale con tecnica citogenetica standard; esami citogenomici mediante array CGH o SNP array, esami mediante FISH; esami genetici e/o genomici per analisi rapida di aneuploidie mediante QF-PCR, esami per ricerca di mutazione/i familiare/i nota,/e, e per studio di disomia uniparentale in caso di riarrangiamenti di cromosomi soggetti ad imprinting.
- Esami postnatali di tipo costituzionale per la definizione del cariotipo su sangue periferico ed esami mediante FISH; esami citogenomici mediante array CGH o SNP array per la ricerca di delezioni o duplicazioni correlate a specifiche patologie;
- Test su DNA fetale libero circolante per lo screening delle aneuploidie fetale
- Test genetici e molecolari per patologie acquisite di tipo oncematologiche mediante test di tipo citogenetico per la determinazione del cariotipo su sangue periferico o midollare con tecnica citogenetica standard e FISH; esami citogenomici mediante array CGH, e test molecolari per specifiche indicazioni cliniche
- Test genomici di tipizzazione HLA, e test sierologici per la definizione del profilo immunologico finalizzato al trapianto e/o al follow up post trapianto sia per organo solido che per cellule staminali ematopoietiche
- E' attiva una Convenzione con la Procura Generale della Repubblica fino ad aprile 2023 per accertamenti in questo ambito, per tutte le Procure della Repubblica della Toscana e per la Procura della Repubblica presso il Tribunale dei Minorenni di Firenze. Eroga prestazioni per test di paternità e familiarità su richieste di privati e Tribunali.



CARTA DEI SERVIZI

Elenco dei test eseguiti:

Patologia	Geni	Tipologia	Tempi di risposta
Amiloidosi ereditaria	TTR (transtiretina)	postnatale per diagnosi	30 giorni lavorativi
	TTR (transtiretina)	prenatale ricerca mutazioni familiari note	7 giorni lavorativi
Malattia di Fabry	GLA	postnatale per diagnosi	30 giorni lavorativi
	GLA	prenatale ricerca mutazioni familiari note	7 giorni lavorativi
Fibrosi Cistica	CFTR	postnatale per diagnosi, ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi
	CFTR	prenatale ricerca mutazioni familiari	7 giorni lavorativi
Emofilia A	Fattore VIII	postnatale per diagnosi,	30/180 giorni lavorativi
	Fattore VIII	postnatale per ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi
	Fattore VIII	prenatale ricerca mutazioni familiari note	7 giorni lavorativi
Emofilia B	Fattore IX	postnatale per diagnosi,	30/180 giorni lavorativi
	Fattore IX	per ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi
	Fattore IX	Prenatale per ricerca mutazioni familiari note	7 giorni lavorativi
Emocromatosi Ereditaria	HFE	postnatale per diagnosi, analisi del nucleo familiare	30 giorni lavorativi
Emocromatosi Ereditaria	Geni NGS: HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, regione 5' UTR FTL	postnatale per diagnosi, analisi del nucleo familiare	180 giorni lavorativi
Patologia FRM1 relata (Sindrome X Fragile, POF/POI, FXTAS)	FMR1	postnatale per diagnosi, ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi
Patologia FRM1 relata (Sindrome X Fragile, POF/POI, FXTAS)		prenatale in gravidanze a rischio	10 giorni lavorativi
Sindrome di Crigler Najjar	UGT1A1	postnatale per diagnosi, ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi
	UGT1A1	prenatale per diagnosi, ricerca del portatore sano	7 giorni lavorativi
Sindrome di Gilbert	Sindrome di Gilbert TATAbox gene UGT1A1	postnatale per diagnosi	30 giorni lavorativi
Cardiomiopatie genetiche	Geni noti più frequenti (elenco presente sul sito)	postnatale per diagnosi	210 giorni lavorativi
Ipoacusia ereditaria	Connexine	postnatale per diagnosi o ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi



CARTA DEI SERVIZI

Patologia	Geni	Tipologia	Tempi di risposta
Ipoacusia ereditaria	Mitocondriale	postnatale per diagnosi	30 giorni lavorativi
Ipoacusia ereditaria	Geni noti più frequenti (elenco presente sul sito)	postnatale per diagnosi o ricerca del portatore sano	180 giorni lavorativi
Ipoacusia ereditaria	ricerca variante nota	diagnosi prenatale	7/15 giorni lavorativi
Distrofie retiniche ereditarie	Geni noti più frequenti (elenco presente sul sito)	postnatale per diagnosi o ricerca del portatore sano	180 giorni lavorativi
Neuropatie ereditarie	Geni noti più frequenti (elenco presente sul sito)	postnatale per diagnosi	180 giorni lavorativi
		postnatale ricerca del portatore sano	30 giorni lavorativi
Rene policistico dell'adulto	PKD1 e PKD2	postnatale per diagnosi	180 giorni lavorativi
Disomie uniparentali	Cromosomi 7,14,15	prenatale	7 giorni lavorativi
	Cromosomi 7,14,15	postnatale	30 giorni lavorativi
Sindrome Prader Willi/Angelman	Test di metilazione	postnatale	30 giorni lavorativi
	Test di metilazione	prenatale	7 giorni lavorativi
Neoplasie Endocrine Multiple/Iperparatiroidismo	(MEN1, CASR, RET, GNAS1)	postnatale per diagnosi	60 giorni lavorativi
	(MEN-1, CASR, RET, GNAS1)	postnatale per diagnosi mutazione familiare	30 giorni lavorativi
Contaminazione da DNA materno	Analisi STR	prenatale	5 giorni lavorativi
Cariotipo su sangue periferico o sangue midollare	Per patologia acquisita (analisi ordinaria)	postnatale	21 giorni di calendario
Cariotipo su sangue periferico o sangue midollare	Per patologia acquisita (analisi urgente)	postnatale	10 giorni di calendario
FISH su sangue periferico o sangue midollare	Per patologia acquisita (analisi ordinaria)	postnatale	21 giorni di calendario
FISH su sangue periferico o sangue midollare	Per patologia acquisita (analisi urgente)	postnatale	24h-48h
BCR-ABL qualitativo urgente	Per patologia acquisita	postnatale	24-48 ore
BCR-ABL qualitativo diagnosi	Per patologia acquisita	postnatale	5 giorni
BCR-ABL quantitativo discontinuazione o <12 mesi da diagnosi	Per patologia acquisita	postnatale	5-10 giorni



CARTA DEI SERVIZI

Patologia	Geni	Tipologia	Tempi di risposta
BCR-ABL quantitativo in monitoraggio >12 mesi	Per patologia acquisita	postnatale	10-20 giorni lavorativi
TP53	Per patologia acquisita	postnatale	30 giorni lavorativi
Ipermutazione IGH	Per patologia acquisita	postnatale	30 giorni lavorativi
Clonalità TCR	Per patologia acquisita	postnatale	30 giorni lavorativi
Geni coinvolti leucemie linfoidi	Per patologia acquisita Geni noti più frequenti (elenco presente sul sito)	postnatale	30 giorni lavorativi
Traslocazione BCL1/JH t(11;14)(q13;q32)	Per patologia acquisita	postnatale	30 giorni lavorativi
Traslocazione BCL2/JH t(14;18)	Per patologia acquisita	postnatale	30 giorni lavorativi
Cariotipo da coltura di amniociti e da coltura a medio-lungo termine di trofoblasto	Test costituzionale	prenatale	21 giorni di calendario
Cariotipo su linfociti ottenuti da sangue fetale	Test costituzionale	prenatale	7 giorni di calendario
Cariotipo da coltura a breve termine di trofoblasto (tecnica diretta)	Test costituzionale	prenatale	7 giorni di calendario
FISH per indagini su campione in prenatale	Test costituzionale	prenatale	4 giorni di calendario
Cariotipo da coltura di linfociti	Test costituzionale	Postnatale	28 giorni di calendario
Cariotipo da coltura di linfociti	Test costituzionale urgente	Postnatale	7 giorni di calendario
FISH per indagini su campione in postnatale	Test costituzionale	Postnatale	14 giorni di calendario
FISH per indagini su campione in postnatale per riarrangiamenti subtelomerici	Test costituzionale	Postnatale	28 giorni di calendario
Ricerca rapida aneuploidie (chr. 13, 18, 21 e sessuali)	Test costituzionale	Prenatale	4 giorni di calendario
Ricerca rapida aneuploidie (chr. 13, 15, 16, 18, 21, 22 e sessuali) materiale abortivo	Test costituzionale	prenatale	30 giorni lavorativi
arrayCGH/ SNP array	Test costituzionale	prenatale	10 giorni di calendario



CARTA DEI SERVIZI

Patologia	Geni	Tipologia	Tempi di risposta
arrayCGH/ SNP array su materiale abortivo	Test costituzionale	prenatale	60 giorni lavorativi
arrayCGH/ SNP array	Test costituzionale	postnatale	45 giorni di calendario
arrayCGH/ SNP array	Test costituzionale su neonato	postnatale	30 giorni di calendario
NIPT (diagnosi di aneuploidie 13, 18, 21 e sessuali su DNA libero circolante fetale)	Test costituzionale	prenatale	6 giorni lavorativi
Determinazione sesso fetale su DNA libero circolante fetale)	Test costituzionale	prenatale	6 giorni lavorativi
Celiachia e Gluten sensitivity	Locus HLA DQB1 e DQA1	postnatale per predisposizione genetica	30 giorni lavorativi
Malattia di Behcet, Uveite, Spondilite anchilosante, Artrite	Locus HLA B	postnatale per predisposizione genetica	30 giorni lavorativi
Narcolessia	Locus HLA DQB1	postnatale per predisposizione genetica	30 giorni lavorativi
Chimerismo post trapianto	In/del STR	Post natale follow up trapianto di cellule staminali ematopoietiche	7 giorni lavorativi
Tipizzazione HLA e studio anticorpi per inserimento in lista per trapianto di rene da donatore cadavere	HLA Classe I e II e studio anticorpi anti HLA	postnatale	60 giorni lavorativi
Tipizzazione HLA e studio anticorpi per inserimento in lista trapianto d'organo, cuore o polmone	HLA Classe I e II e studio anticorpi anti HLA	postnatale	30 giorni lavorativi
	HLA Classe I e II e studio anticorpi anti HLA	Postnatale urgente	7 giorni
Tipizzazione HLA e studio anticorpi per trapianto di rene da donatore vivente (ricevente e candidati donatori)	HLA Classe I e II, studio anticorpi anti HLA e CDC-XM	postnatale	30 giorni
Studio anticorpi anti HLA follow up post trapianto rene, cuore, polmone	Studio anticorpi anti HLA	Postnatale sorveglianza	14 giorni lavorativi



CARTA DEI SERVIZI

Patologia	Geni	Tipologia	Tempi di risposta
Studio anticorpi anti HLA follow up post trapianto rene, cuore, polmone	Studio anticorpi anti HLA	Postnatale urgente	3 giorni lavorativi
Tipizzazione HLA ricevente per trapianto cellule staminali emopoietiche da donatore familiare (HLA identico o aploidentico) o MUD	HLA Classe I e II e studio anticorpi anti HLA	postnatale	14 giorni
Determinazione dell'allele HLA-B*5701 in soggetti HIV positivi candidati a terapia antiretrovirale (Abacavir)	Farmacogenetica	postnatale	7 giorni lavorativi
Identificazione personale	Genetica forense	Postnatale	30 giorni
Test di paternità e parentela	Genetica forense	Postnatale	30 giorni

Per informazioni specifiche dei geni analizzati, ove indicato NGS far riferimento alla pagina WEB della SOD sul sito di AOUC Careggi

L'utente può avere informazioni sull'attività svolta consultando il sito internet alla pagina <http://www.aou-careggi.toscana.it/>. Sul sito sono presenti alcuni documenti specifici come informative, link con Società Scientifiche ed Associazioni di Familiari, siti istituzionali ed è possibile scaricare la presente Carta dei servizi

4.3 reclami e segnalazioni

L'utente ha la possibilità di inviare segnalazioni, reclami ed elogi, scritti o verbali relativi a questioni reclami tecnico professionali e non.

Reclami:

Chi può presentare un reclamo:

direttamente l'interessato, i suoi parenti o le associazioni di volontariato e tutela (in questo caso su delega scritta del diretto interessato).

A chi deve essere indirizzato il reclamo:

al Direttore Generale dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi, URP

Cosa deve contenere il reclamo:

- la generalità del soggetto interessato (nome, cognome, indirizzo e recapito telefonico)
- un'adeguata descrizione dell'evento denunciato
- la firma

CARTA DEI SERVIZI

Il reclamo può essere consegnato:

- a mano all'Ufficio Protocollo dell'Azienda o tramite PEC: aou@pec.aou-careggi.toscana.it
- per posta al seguente indirizzo: Largo Brambilla, 3 - 50134 Firenze
- per fax: 055.794.7791
- per e-mail: urp@aou-careggi.toscana.it

In questo caso il reclamo dovrà essere formalizzato con una firma autografa presso l'Ufficio Relazioni con il Pubblico.

Gli utenti possono anche inviare reclami non formali

- al Direttore della SOD Diagnostica Genetica Dott.ssa Elisabetta Pelo per e-mail: peloe@aou-careggi.toscana.it
- al Laboratorio Diagnostica Genetica per e-mail: genetica@aou-careggi.toscana.it

Segnalazioni ed elogi

Al fine di migliorare i servizi offerti è possibile inoltrare segnalazioni di disservizio o suggerimenti organizzativi utilizzando le schede da inserire nelle apposite cassette presenti nei padiglioni, oppure telefonando o recandosi di persona all' [Ufficio Relazioni con il Pubblico](#).

L'utente può recarsi direttamente presso la SOD e compilare l'apposito modulo messo a disposizione consegnarlo al personale o imbucarlo nella cassetta postale all'ingresso della stessa.

Chi vuole esprimere gratitudine o riconoscenza per il servizio ricevuto lo può fare in forma scritta inviando elogi e ringraziamenti all'Ufficio Relazioni con il Pubblico che provvederà a inoltrarli direttamente agli operatori sanitari o alle strutture a cui sono rivolti, oppure direttamente al laboratorio compilando l'apposito modulo a disposizione nella Segreteria del Laboratorio quindi consegnarlo al personale o imbucarlo nella cassetta postale all'ingresso della stessa.

5 CERTIFICAZIONE/ACCREDITAMENTO

L'orientamento alla qualità coinvolge, in un processo di miglioramento continuo, l'intera attività della SODc Diagnostica Genetica allo scopo di migliorarne l'efficienza e l'efficacia in relazione alla "soddisfazione" dell'utente/paziente e delle parti interessate al processo. A tale scopo la SODc Diagnostica Genetica è certificata a livello del Dipartimento dei Servizi secondo la ISO 9001:2015 con il seguente campo di applicazione: **erogazione di prestazioni diagnostiche e di servizi di consulenza ambulatoriali di genetica per patologie costituzionali ed acquisite e per lo studio della variabilità genetica, e di tipizzazione tissutale a scopo trapiantologico. Progettazione di ricerca nell'ambito genetico**

La SOD mantiene tramite il proprio settore immunogenetica, la certificazione dell'European Federation for Immunogenetics (EFI) per l'immunologia dei trapianti e istocompatibilità

Dal 2012 la SOD ha sviluppato una prova accreditata da Accredia (numero accreditamento n. 1268) secondo la norma internazionale UNI CEI EN ISO/IEC 17025:2018 per l'attività di Genetica Forense denominata: **Analisi di polimorfismi genetici per l'identificazione individuale umana, tracce miste, Y-STR, test di paternità e parentela/DNA typing for human identification, mixed stains, Y-STR, paternity and kinship testing**