

**Direttore dr.ssa Elisabetta Pelo**  
sostituta Dr.ssa Stefania Bonifacio

#### **Equipe medici**

Luisa Candita  
Giovanni Rombolà

#### **Equipe biologi**

Sara Bernabini  
MartinaBetti  
StefaniaBonifacio  
Ilaria Carboni  
Claudia Centrone  
SabrinaFrusconi  
Francesca Gerundino  
IreneGiotti  
CostanzaGiuliani  
Sara Iozzi  
Anna Lari  
GiuseppinaMarseglia  
BarbaraMinuti  
Anna LuciaNutini  
Simona Palchetti  
DanielaParrini  
IlariaPasserini  
ChiaraPescucci  
UgoRicci  
FiammettaSbernini

#### **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
- 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**

- Poliambulatorio pad 15 - Diagnostica genetica
- Laboratorio Diagnostica genetica - Padiglione 15 Piastra dei Servizi, piano -1
- Ambulatorio cardiovascolare S. Luca Vecchio

## 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 17025:2005** 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°è 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 raccomandazione 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 Forensi 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 evolutiva "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