

# ***I.R.C.C.S.***

***Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino - IST  
Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro***

**Documento Organizzativo dell'Unità Operativa  
*CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1***

**Laboratorio  
*U02L2***

**Dipartimento**

**MEDICINA INTERNA GENERALE E SPECIALISTICA**

<b>Redatto-Controllato</b> R.A.Q. Prof. P. Dapino	<b>Validato</b> Direzione Prof. F. Dallegri
---	---

**Laboratorio U02L- U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**

**Direttore:** *Prof. Franco Dallegri*  
**R.A.Q.:** *Dr. Patrizia Dapino*

**N.ri telefonici:**

<b>] 010 353 - 8996</b>	Direttore
<b>] 010 353 - 7993</b>	Laboratorio dislipidemie U02L2
<b>] 010 353 - 7797</b>	Fax Lab. Dislipidemie

**Indirizzi E-mail** **dalle@unige.it**  
**livia.pisciotta@unige.it**

**Ubicazione** **U02L2: DIMI Piano terra retrocorpo**

**Laboratorio U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**  
**Elenco delle prestazioni sanitarie offerte**

## **Prestazioni erogate**

Diagnostica Genetico-Molecolare delle dislipidemie familiari monogeniche mediante sequenziamento:

- Ipercolesterolemia familiare dominante  
(Geni LDLR APOB esone 26, PCSK9)
- Ipercolesterolemia Familiare Recessiva  
(Gene ARH)
- Beta-Sitosterolemia  
(Geni ABCG5 e ABCG8)
- Disbetalipoproteinemia (tipo III)  
(Gene APOE)
- LCAT Deficiency e Fish Eye Disease  
(Gene LCAT)
- Malattia di Tangier  
(Gene ABCA1)
- Ipoalfalipoproteinemia Familiare Dominante  
(Geni APOA1, ABCA1, LCAT)
- Iperalfalipoproteinemia familiare  
(Gene CETP, Lipasi Endoteliale)
- Iperchilomicronemie familiari  
(Geni LPL, APOA5, APOC2, LMF1, GPIHBP-1)
- Cholesterol Esters Storage Disease (CESD)  
(Gene LIPA)
- Ipercolesterolemie poligeniche  
(Geni NPC1L1, APOE, PCSK9)

Diagnostica genetico-molecolare dei fattori di rischio per cardiovasculopatie mediante genotipizzazione di polimorfismi genetici (genotipo APOE, varianti comuni dei geni LPL, APOA5, FABP-2, APOC3) o ricerca di mutazioni frequenti (geni GBA, LIPA) mediante analisi di restrizione.

**Laboratorio U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**  
**Organigramma**



**Laboratorio U02L-U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**  
**Funzionigramma**

**Direttore:**

Ha la responsabilità finale di tutte le attività dell'U.O. e risponde personalmente alla Direzione Aziendale sulla mission, sugli obiettivi e sulla qualità globale del servizio. Identifica e definisce le politiche secondo le strategie dell'IRCCS.

**Responsabile in assenza del Direttore:** Prof. L. Pisciotta.

**R.A.Q. (Referente Accreditamento e Qualità):**

Rappresenta la Direzione e gestisce le attività di realizzazione e revisione del sistema qualità in sinergia con il Direttore e con le politiche aziendali sulla Qualità comprese nei Piani Annuali dell'Ufficio Qualità;

Promuove le attività per il miglioramento continuo della qualità e garantisce il mantenimento degli standard qualitativi raggiunti.

**Preposto alla Sicurezza:**

(Deliberazione aziendale n. 1868 del 13 luglio 2007)

Il preposto garantisce un monitoraggio costante delle condizioni di sicurezza avvalendosi dello strumento di Monitoraggio del Rischio (Check list di autocontrollo) con la definizione di tempi, individuazione di responsabilità interne all'U.O. e procedimenti verso le strutture competenti.

**Dirigente Medico-Professore Associato-Ricercatore**

Refertazione e validazione degli esami.

**Collaboratore Professionale Sanitario tecnico Universitario di laboratorio biomedico:** Svolge con autonomia professionale le procedure analitiche in applicazione dei protocolli di lavoro definiti dai dirigenti responsabili.

Esecuzione controlli interni di qualità. Controllo mensile disponibilità di materiali.

Controllo materiali a scadenza. Rendicontazione dell'attività.

Archiviazione dei referti.

**Laboratorio U02L-U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**  
**Organizzazione del Personale**

**Copertura Del Servizio**

- **La copertura del servizio del personale medico:**  
Durante i giorni feriali il dirigente medico è disponibile per refertazioni ed eventuali altre necessità.
  
- **La copertura del servizio del personale tecnico:**  
Durante i giorni feriali è presente il tecnico lunedì, mercoledì, venerdì dalle 8.00 alle 14.00 e martedì e giovedì dalle 8.00 alle 17.00 (la presenza si può protrarre in caso di necessità).

**Laboratorio U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**  
**Come richiedere la prestazione per l'utenza esterna**

**Modalità di prenotazione**

- Durante la visita specialistica lipidologica viene programmata l'esecuzione degli esami. Per eventuali chiarimenti telefonare al numero 0103537993.

**Orario di apertura al pubblico:**

Il Laboratorio non è aperto al pubblico. Gli esami genetici vengono richiesti, previa visita specialistica lipidologica, dal dirigente medico valutata la specifica indicazione. Il prelievo di sangue, previa firma del consenso informato scritto, viene effettuato presso l'ambulatorio dislipidemie sito al Monoblocco X piano ponente stanza 2.

**La richiesta su ricettario regionale** del medico contiene

- Numero tessera sanitaria o codice fiscale
- Indirizzo domiciliare
- Diagnosi
- Eventuali esenzioni
- La firma e il timbro del medico

**Modalità di pagamento del ticket:**

- Il pagamento del ticket può essere effettuato presso le casse automatiche presenti in Istituto, presso le agenzie della Banca Carige e presso le casse degli sportelli CUP
- Il bollettino di pagamento del ticket deve essere presentato al momento del prelievo di sangue.

**Laboratorio U02L2**  
**CLINICA DI MEDICINA 1**  
**Modalità di accesso e ritiro referto per l'utenza esterna**

**Orario di accettazione per esecuzione del prelievo:**

Il materiale da analizzare deve pervenire nella giornata del prelievo.  
Eventualmente può essere mantenuto in frigo per 24-48 ore o congelato a -20°C fino all'estrazione.

**Modalità di preparazione dell'utente al prelievo**

Per prelevare il sangue per estrazione di DNA non è necessario il digiuno

**Modalità e orario di consegna referti:**

- I referti relativi alla diagnostica genetico-molecolare si ritirano durante la visita di controllo (U02A4 Monoblocco X piano ponente) per la discussione delle problematiche connesse con i medici dell'Unità Operativa.
- Il referto viene consegnato in busta chiusa per garantire la riservatezza.

## **Laboratorio U02L2**

### **CLINICA DI MEDICINA INTERNA 1**

### **Indicatori e Procedure specifiche di UO**

**Gli indicatori per il Sistema gestione Qualità che la UO utilizza per la misura della performance sono riportati e valutati nel Riesame annuale e la documentazione di evidenza degli stessi è presente presso la U.O..**

#### **Specifici della U.O. :**

- Il Laboratorio di Genetica Molecolare delle Dislipidemie svolge periodici controlli di qualità interna utilizzando gli standard di qualità degli strumenti utilizzati (Sequenziatore Automatico Beckman Coulter CEQ2000) e dei kits di laboratorio.
- Il laboratorio partecipa a controlli di qualità esterna verificando costantemente le metodiche ed effettuando controlli incrociati con il Laboratorio "LAB-GEN" dell'Università di Modena e Reggio Emilia diretto dal Prof. Sebastiano Calandra, accreditato dalla Regione Emilia Romagna e con il laboratorio LIPIGEN Ospedale Bassini di Cinisello Balsamo (MI)

#### **Modalità di identificazione e rintracciabilità dei campioni biologici:**

- Il campione biologico viene identificato mediante etichettatura con nome e cognome del paziente e giunge allegato a modulo di richiesta apposito che contiene i dati identificativi del paziente, la provenienza, data, notizie anamnestiche e motivazione per gli esami richiesti.
- I campioni vengono processati all'arrivo in laboratorio secondo le procedure codificate e disponibili in appositi manuali.

#### **Criteri di rifiuto dei campioni biologici non idonei:**

- Nel caso pervengano campioni non processabili, viene avvisato telefonicamente il reparto di provenienza.

#### **Modalità di conservazione e di trasporto dei campioni biologici**

- Trasferimento e conservazione dei campioni biologici tramite procedure di trasporto a norma della legge 626/94 e IOAZ 003

#### **Modalità e responsabilità di validazione del referto:**

- I referti degli esami vengono redatti dal tecnico su supporto informatico, stampati, verificati e firmati dal dirigente medico.

#### **Procedura di Rendicontazione delle prestazioni:**

- Utilizzo di sistema informatico aziendale (MED TRAK)

#### **Modalità e tempistiche di Archiviazione dei referti :**

- Tutti i referti vengono archiviati su supporto cartaceo e informatico in ordine progressivo e cronologico al momento della refertazione e rimangono disponibili per dieci anni.