

# **OSPEDALE POLICLINICO SAN MARTINO**

**Documento Organizzativo dell'Unità Operativa**

**U.O.S. GENETICA DEI TUMORI RARI**

**U1NL- Laboratorio**

**Dipartimento**

**DIPARTIMENTO TERAPIE ONCOLOGICHE INTEGRATE**

<p>Redatto-Controllato R.A.Q. UO</p>	<p>Approvato Responsabile U.O.</p>
--	--

**U.O.S. Genetica dei tumori rari  
U1N – Laboratorio**

**Responsabile U.O.S.D.: Prof.ssa Paola Ghiorzo**

**Numeri telefonici:**

- \_ **010 353 - 7977** (Direttore)
- \_ **010 353 – 8982** (Laboratorio)
- \_ **010 353 - 8949** (Studio)

**Fax 010 353-8887**

**Indirizzi E-mail** [paola.ghiorzo@unige.it](mailto:paola.ghiorzo@unige.it)  
[william.bruno@unige.it](mailto:william.bruno@unige.it)  
[l.pastorino@unige.it](mailto:l.pastorino@unige.it)

**Ubicazione** Viale Benedetto XV, 6 c/o DIMI - II piano Avancorpo – stanza 213

**U.O.S.D. Genetica dei tumori rari**  
**Laboratorio U1N**  
**Elenco delle prestazioni sanitarie offerte**

**Prestazioni erogate:**

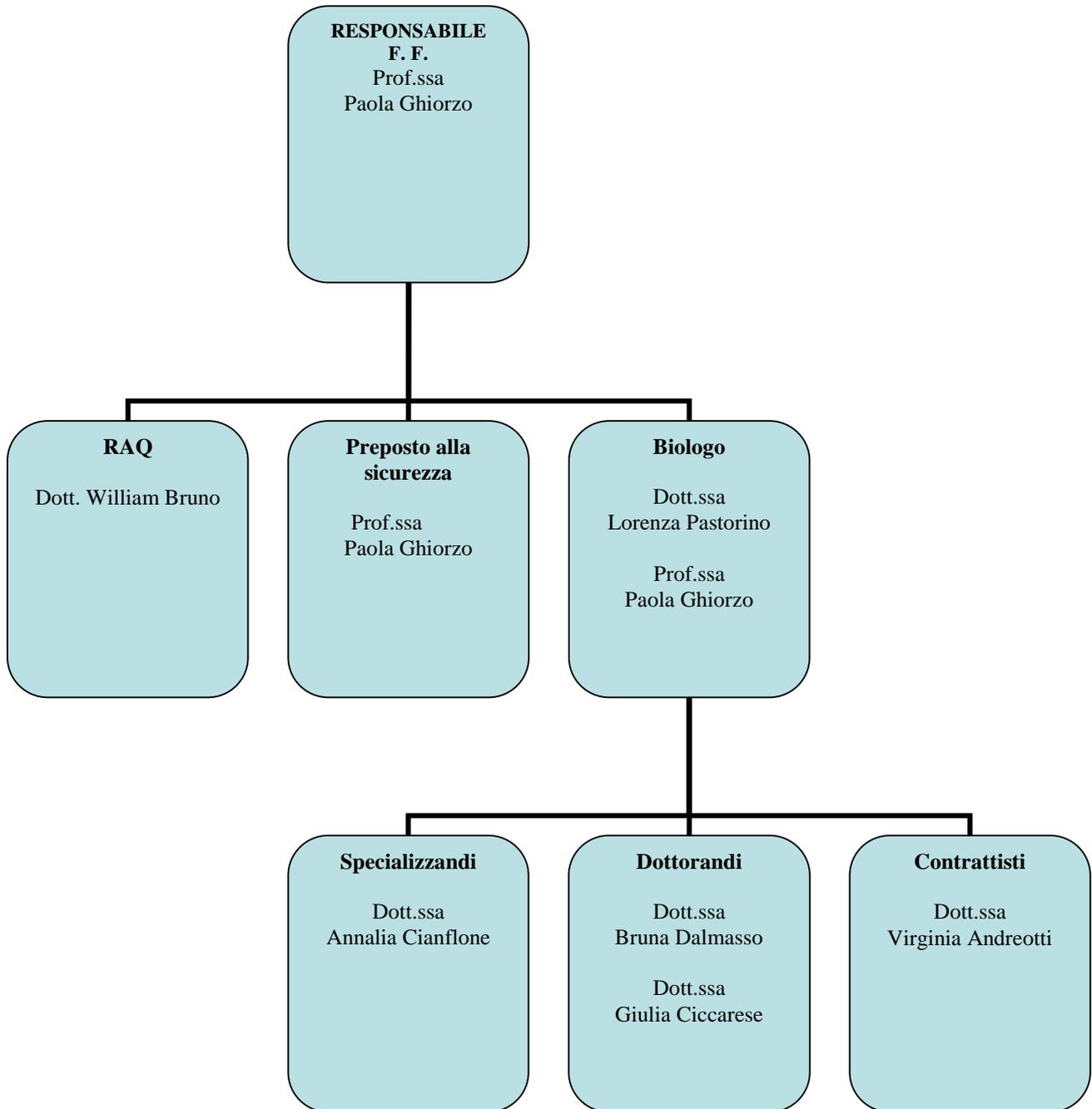
- Estrazione DNA (91.36.5)
- PCR (91.29.3)
- Sequenziamento DNA (91.30.3)
- MLPA (91.29.4)

Il Laboratorio dell'U.O Laboratorio di Genetica dei Tumori Ereditari Rari effettua direttamente diagnosi molecolare per le seguenti patologie:

- Melanoma ereditario (Livello germinale: CDKN2A, CDK4; MITF, POT1, BAP1 e altri geni inclusi in pannello custom. Livello somatico: mutazioni dei geni B-RAF, N-RAS, KIT su tessuto)
- Sindrome di Gorlin (PTCH, SUFU)
- Poliposi Giovanile (SMAD4, BMPR1A)
- Sindrome di Peutz- Jeghers (STK11/LKB1)
- Sindrome di Cowden (PTEN)
- Cilindromatosi (CYLD)
- GIST sindromico e sporadico (KIT, PDGFRA; geni del complesso SDH; ricerca di mutazioni a livello somatico su tessuto)
- Sindrome MEN di tipo 1 (MEN1; HRPT2)
- Carcinoma gastrico di tipo diffuso familiare (CDH1)
- Birt-Hogg-Dubé (FLCN)
- Tumore renale papillifero familiare (C-MET)
- Sindromi PGL (geni del complesso SDH)
  
- Sindrome di Von Hippel Lindau (VHL)

Il Laboratorio, congiuntamente all'Ambulatorio, effettua anche attività di invio di campioni di DNA ad altri laboratori, sia italiani sia europei, per la diagnosi di patologie per le quali non venga effettuata la diagnosi molecolare presso l'U.O. stessa, ma per le quali sia disponibile il test genetico a carico del Sistema Sanitario Nazionale: esiste in Italia un coordinamento dei Servizi di Genetica Medica sul territorio che prevede la collaborazione all'effettuazione di esami per malattie rare per le quali esistono solo pochi centri a livello nazionale.

## U.O. Genetica dei tumori rari U1N - Laboratorio Organigramma



## **U.O.S.D. Genetica dei tumori rari - U1N - Laboratorio Funzionigramma**

### **Responsabile UOS (Prof.ssa Paola Ghiorzo):**

Prof. ordinario, Specialista in Genetica Medica, Dottore di Ricerca in Biologia Umana, Basi Molecolari e Cellulari. Organizza l'attività diagnostica molecolare e valuta i risultati delle procedure. Ha la responsabilità finale di tutte le attività dell'U.O. e risponde personalmente alla Direzione Aziendale sulla missione, sugli obiettivi e sulla qualità globale del servizio. Identifica e definisce le politiche secondo le strategie dell'Istituto. È responsabile dell'organizzazione dell'attività diagnostica, valuta i risultati delle procedure, controlla la trascrizione e valida i referti.

### **R.A.Q. / Genetista Medico (Dott. William Bruno):**

RTDb, specialista in Genetica Medica e Dottore di Ricerca in Genetica Oncologica e Biologia del differenziamento. Sostituisce il responsabile della U.O. in caso di assenza o indisponibilità. Provvede all'esecuzione e alla registrazione dei Controlli di Qualità, secondo quanto stabilito dal responsabile di Laboratorio. Rappresenta la Direzione e gestisce le attività di realizzazione e revisione del sistema qualità in sinergia con il Responsabile 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. È responsabile dell'attività di consulenza genetica. Valuta i risultati delle procedure, controlla la trascrizione e valida i referti.

### **Biologo (Dott.ssa Lorenza Pastorino):**

Biologo, Tecnico-amministrativo Cat. D, Specialista in Genetica Medica, Dottore di Ricerca. Collabora all'organizzazione dell'attività diagnostica molecolare e valuta i risultati delle procedure. Controlla e verifica il funzionamento delle apparecchiature, di cui provvede alla manutenzione ordinaria, collabora con il personale preposto al conteggio statistico dell'attività di settore e al controllo delle scorte del materiale diagnostico.

### **Biologo / Preposto alla Sicurezza (Prof.ssa Paola Ghiorzo):**

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.

### **Dott.ssa Virginia Andreotti (Co.co.co):**

laurea di I° livello in Biotecnologie e di II° livello in Biologia, dottore di ricerca in Genetica Oncologica e Biologia del Differenziamento presso l'Università di Genova, specializzanda in Genetica Medica. Svolge le procedure analitiche secondo i protocolli operativi della U.O. sotto la supervisione dei biologi responsabili e provvede inoltre all'esecuzione e alla registrazione dei Controlli di Qualità.

### **Specializzandi/Dottorandi:**

svolgono il loro ruolo principale nell'attività ambulatoriale con funzione di supporto e di discenti. Seguono il percorso dei campioni biologici nelle fasi di accettazione e nella fase di output, interpretazione e comunicazione dei risultati.

**U.O.S.D. Genetica dei tumori rari  
Laboratorio U1N  
Organizzazione del Personale**

**Copertura Del Servizio**

**La copertura del servizio del personale biologo:**

Dalle ore 8.00 alle ore 17.00 dal Lunedì al Venerdì  
(compatibilmente con i compiti istituzionali)

**La copertura del servizio del personale medico:**

Dalle ore 8.00 alle ore 17.00 dal Lunedì al Venerdì  
(compatibilmente con i compiti istituzionali)

**La copertura del servizio di segreteria:**

Dalle ore 8.00 alle ore 13 dal Lunedì al Venerdì

(l'attività di segreteria è svolta dal personale dell'U.O.S.D. negli orari di apertura di cui sopra. Sono orari di massima e possono subire variazioni nella continuità e nei limiti).

**U.O.S.D. Genetica dei tumori rari**  
**U1N - Laboratorio**  
**Come richiedere la prestazione per l'utenza esterna**

**Modalità di prenotazione**

- Le prenotazioni avvengono solo contattando direttamente il Servizio, data la complessità delle prestazioni stesse.
- Le prestazioni di diagnostica molecolare vengono effettuate solo dopo che è stata effettuata Consulenza Genetica Ambulatoriale per i pazienti che si rivolgono direttamente all'U.O.S.D. (per le modalità vedi anche documento organizzativo Ambulatorio)
- Le prestazioni per utenti esterni ricoverati o in regime di Day Hospital presso altre strutture ospedaliere vengono effettuate su richiesta del Medico del Reparto di provenienza con appositi moduli cartacei compilati in ogni parte e firmati dal Responsabile di Reparto e recante l'autorizzazione della Direzione Sanitaria
- Il medico Richiedente deve anche dichiarare di aver ottenuto il consenso informato dal paziente o da entrambi i genitori nel caso di minori (nei casi in cui sia previsto di poter effettuare la diagnosi molecolare) per l'esecuzione del test diagnostico richiesto
- Telefonare direttamente ai seguenti numeri:  
010 353-8982

**Orari di prenotazione:**

• **Orario di apertura per prenotazioni telefoniche:**

Lunedì-Venerdì dalla ore 9.00 alle ore 17.00

• **Orario di apertura al pubblico:**

Lunedì-Venerdì dalla ore 12.00 alle ore 13.00

**La richiesta su ricettario regionale** del medico dovrà, comunque, non contenere più di otto prestazioni ed inoltre le seguenti indicazioni:

- 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 nell'atrio principale, al Monoblocco e al DIMI , presso le agenzie della Banca Carige e presso le casse degli sportelli CUP
- Il bollettino di pagamento del ticket deve essere presentato al momento della visita specialistica.

**NOTA: Per quanto riguarda le malattie rare (vedi elenco delle prestazioni offerte) in tema di esenzione del ticket si ci riferisce al D.P.C.M. 12/01/2017.**

**U.O.S.D. Genetica dei tumori rari**  
**U1N - Laboratorio**  
**Modalità di accesso e ritiro referto per l'utenza esterna**

In Laboratorio non si effettuano prelievi.

**Orario di accettazione per materiale biologico:**

- Il materiale da analizzare può pervenire durante tutto l'orario di servizio

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

- Non è necessaria alcuna preparazione al prelievo da parte dell'utente

**Modalità e orario di consegna referti:**

- I referti vengono consegnati direttamente al paziente, in busta chiusa, previo appuntamento telefonico, nell'ambito di una Consulenza Genetica. Nei casi in cui non sia necessaria la consulenza genetica il referto potrà essere inviato al paziente con le modalità previste dall'IRCCS.

**U.O.S.D. Genetica dei tumori rari**  
**U1N - Laboratorio**  
**Modalità di accesso e ritiro referto per l'utenza interna**

**Modalità di richiesta della prestazione routinaria:**

- Le prenotazioni avvengono solo contattando direttamente il Servizio, data la complessità delle prestazioni stesse.
- Le prestazioni vengono richieste dal Medico di Reparto mediante sistema informatico come da disposizione aziendale (MedTrak)
- Il medico Richiedente deve anche dichiarare di aver ottenuto il consenso informato dal paziente o da entrambi i genitori nel caso di minori (nei casi in cui sia previsto di poter effettuare la diagnosi molecolare) per l'esecuzione del test diagnostico richiesto.

**Modalità di richiesta della prestazione urgente:**

- Le prestazioni effettuate non hanno carattere di urgenza

**Orario di accettazione del materiale biologico:**

- Il materiale da analizzare può pervenire durante tutto l'orario di servizio.

**Modalità di trasmissione e/o consegna referti routinari:**

- I referti dei pazienti ricoverati o in regime di day hospital presso altre strutture ospedaliere vengono inviati al Medico Richiedente con le modalità previste dalla IOAZ000.

## **U.O.S.D. Genetica dei tumori rari U1N - Laboratorio 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..**

### **Linee Guida e PDT**

Recepimento di Linee Guida come previsto nei requisiti dell'Accreditamento Istituzionale della Regione Liguria e definizione dei relativi Percorsi Diagnostico Terapeutici (PDT), secondo il PM003AZ.

### **Procedure specifiche della U.O.:**

#### **1) Modalità di identificazione e accettabilità dei campioni biologici:**

- IOU3A\_0001

### **Include:**

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

- Il campione non idoneo (presenza di coaguli, utilizzo di anticoagulante non idoneo, campione non chiaramente identificato, campione non correttamente conservato o che ha subito danni durante il trasporto, campione privo di documentazione necessaria all'effettuazione dell'esame) e quindi non utilizzabile viene eliminato secondo le normative vigenti per lo smaltimento del materiale biologico e viene avvisato il servizio inviante per ricevere un nuovo campione.

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

- Utilizzo di protocolli standard condivisi dalla rete italiana dei Servizi di Genetica Medica.
- Procedure standardizzate per le analisi molecolari, che prevedono il controllo per falsi negativi e positivi. A tali procedure, definite da protocolli conservati in laboratorio, viene formato il personale di laboratorio.
- La validazione dei referti viene effettuata controllando le procedure sperimentali utilizzate, verificando i risultati ottenuti e la loro elaborazione e quindi compilando e firmando i referti stessi.
- La validazione dei referti stessi può essere effettuata dal Responsabile

**Procedura di Rendicontazione delle prestazioni:**

- mediante MedTrak come da disposizioni aziendali

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

- I tempi di consegna referti sono variabili per la diversa complessità dei diversi percorsi di diagnosi molecolare (anche riferiti alla stessa patologia), e variano dalle 48 h ai 6 mesi.
- Memorizzazione archivi storici: su cartaceo e su supporto informatico (su server dell'Istituto) per almeno 10 anni.