CARTA DEI SERVIZI

REGIONE CAMPANIA
Azienda Sanitaria Locale Napoli 1 Centro
una Squadra al lavoro per garantire salute
PAT "Elena d'Aosta"
UOSD Laboratorio di Genetica Medica
Responsabile dott.ssa Giuliana Gentile
Via Cagnazzi, 29 - 80136 NAPOLI
Tel: 0812543154-6
e-mail: genetica@aslnapoli1centro.it

Sommario

1. Presentazione ... 3

1.1. Storia ... 3

1.2. Mission ... 3

1.3. Principi ... 3

1.4. Controlli di qualità dei processi ... 4

1.5. Personale ... 4

1.6. Strumentazione ... 5

1.7. Sistemi Informatici ... 5

2. Informazioni sul servizio ... 6

2.1. Indirizzi e recapiti ... 6

2.2. Orari di apertura ... 6

2.2.1. Informazioni e prenotazioni ... 6

2.2.2. Ritiro referti ... 7

2.3. Modalità di pagamento ... 7

3. Informazioni per l'utente ... 7

3.1. Tutela della privacy ... 7

3.2. Reclami, elogi e segnalazioni ... 7

3.3. Soddisfazione clienti ... 8

4. Prestazioni e standard di prodotto (caratteristiche dell'esame; note tecniche; tecnica utilizzata; tempi di refertazione; modalità di conservazione di campioni, dati e referti) ... 8

4.1 Citogenetica Classica ... 8

4.2 Citogenetica molecolare ... 9

4.3 Genetica molecolare ... 10

4.4 Consulenza Genetica Pre e Post-Test ... 11

4.5 Tempi di conservazione: dati e materiale biologico ... 11

1. Presentazione

Il **Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro** è un servizio sanitario pubblico che si occupa di diagnostica genetica di malattie ereditarie ed acquisite.

Le Principali Attività del Laboratorio sono:

- Analisi citogenetica classica, post-natale ed oncoematologica.
- Citogenetica molecolare.
- Consulenza Genetica pre e post-test.
- Genetica molecolare.

1.1. Storia

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro è stato istituito come Servizio di Genetica negli anni '90 presso il P.O. "Nuovo Pellegrini" (oggi P.O. "S. Giovanni Bosco") dell'ex USL 42. Nel 1994 presso il Presidio "Elena D'Aosta" sono stati ristrutturati i nuovi locali destinati al Servizio di Genetica, che ancora oggi rappresentano la sede delle attività della struttura, oggi denominata "UOSD Laboratorio di Genetica Medica" (di seguito denominato semplicemente "Laboratorio") ai sensi del vigente Atto Aziendale.

Inizialmente, il Servizio di Genetica si occupava di consulenza genetica e di citogenetica costituzionale, compreso il Test al DEB (indagine peculiare per la diagnostica dell'Anemia di Fanconi, malattia rara per la quale il Servizio partecipava a progetti di ricerca nazionali ed internazionali ed era sede del Registro Italiano).

Nel tempo, dopo il trasferimento nei nuovi locali e con l'aumento del personale, l'attività del Laboratorio si è estesa alle indagini di citogenetica oncoematologica, sia classica che molecolare.

Nel 2023, in seguito a lavori di ristrutturazione ed adeguamento il Laboratorio ha ampliato ulteriormente le attività, introducendo esami di genetica molecolare di primo livello per la fibrosi cistica, lo screening trombofilico (mutazione del Fattore II Protrombina e del Fattore V Leiden) e la diagnostica molecolare per la leucemia mieloide cronica, la leucemia acuta promielocitica e le sindromi mieloproliferative.

1.2. Mission

Il Laboratorio si dedica alla promozione della salute umana attraverso la diagnosi di malattie genetiche congenite ed acquisite. Si utilizzano tecnologie avanzate per garantire un servizio di alta qualità, efficiente ed accessibile a tutti i cittadini.

1.3. Principi

Il **Laboratorio di Genetica Medica** dell'ASL Napoli 1 Centro rispetta i principi fissati dalla DPCM n. 65 del 19/03/2013:

- **Eguaglianza ed imparzialità:** i servizi sono forniti allo stesso modo a tutti, senza discriminazione di età, sesso, lingua, religione, status sociale, opinioni politiche, condizioni di salute attraverso un comportamento imparziale.
- **Continuità erogativa:** il servizio è erogato con continuità secondo gli orari di seguito riportati, pur non operando in regime di urgenza; l'eventuale temporanea interruzione viene comunicata tempestivamente agli utenti.
- **Diritto di libera scelta**: l'utente ha il diritto di scegliere la propria struttura di fiducia, secondo la normativa vigente.
- **Efficienza ed efficacia:** i servizi sono forniti secondo i più aggiornati standard di qualità da personale qualificato e costantemente aggiornato.
- **Universalità:** i servizi sono accessibili a tutti i cittadini, indipendentemente dalla loro condizione economica o sociale.
- **Trasparenza:** le informazioni relative ai servizi sono trasparenti e accessibili a tutti i cittadini.
- **Responsabilità:** i soggetti che erogano i servizi sono responsabili della qualità dei servizi erogati.

1.4. Controlli di qualità dei processi

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro è impegnato a garantire la qualità delle proprie prestazioni attraverso l'implementazione di un Sistema di Gestione per la Qualità (SGQ) conforme alla UNI EN ISO 9001:2015, che garantisce la qualità delle sue prestazioni e la sua continua attenzione al miglioramento. Infatti il Laboratorio effettua regolarmente controlli interni ed esterni per verificare la qualità delle proprie prestazioni. Questi controlli includono la verifica della strumentazione, la validazione dei metodi analitici, il controllo della qualità dei reagenti e dei materiali di consumo, la partecipazione alla Verifica Esterna di Qualità (VEQ) dell'Istituto Superiore della Sanità e la valutazione della soddisfazione dei clienti.

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro fa riferimento alle linee guida nazionali della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), di quella Europea (ECA), della World Health Organization (WHO) e dell'International Consensus Classification (ICC): inoltre per la refertazione viene utilizzata la nomenclatura ufficiale: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature (ISCN 2020).

L'impegno del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro per i controlli di qualità è una garanzia per i pazienti di ricevere prestazioni di alta qualità, affidabili e sicure.

1.5. Personale

Il Laboratorio si distingue per la competenza e professionalità del suo personale, composto da un team di esperti altamente qualificati (elencati in ordine alfabetico). La struttura del team è organizzata per garantire un servizio di diagnostica di alta qualità, sempre aggiornato con le più recenti innovazioni scientifiche e tecnologiche.

Genetista Responsabile
Giuliana Gentile

Dirigenti Biologi
Rita Calzone
Antonio Lioniello
Donatella Scarpa

Biologi Specialisti Ambulatoriali
Oriana Catapano
Giuseppina De Luca
Francesca Donadio
Elvira Montone
Ilaria Mostarda
Ida Pisano
Viviana Sarnataro
Antonio Tortora
TSLB
Rosa De Magistris
Immacolata Terlizzi

Accettazione e segreteria
OSS C. Rosica

1.6. Strumentazione

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro è equipaggiato con apparecchiature avanzate per l'esecuzione delle analisi proposte. Tutta la strumentazione è adeguata al tipo ed al volume di lavoro svolto e viene costantemente mantenuta, controllata e aggiornata secondo le disposizioni dei fornitori leader nel settore ed in conformità con le normative vigenti. L'elenco completo della strumentazione è disponibile presso il Laboratorio e nei Servizi Centrali preposti.

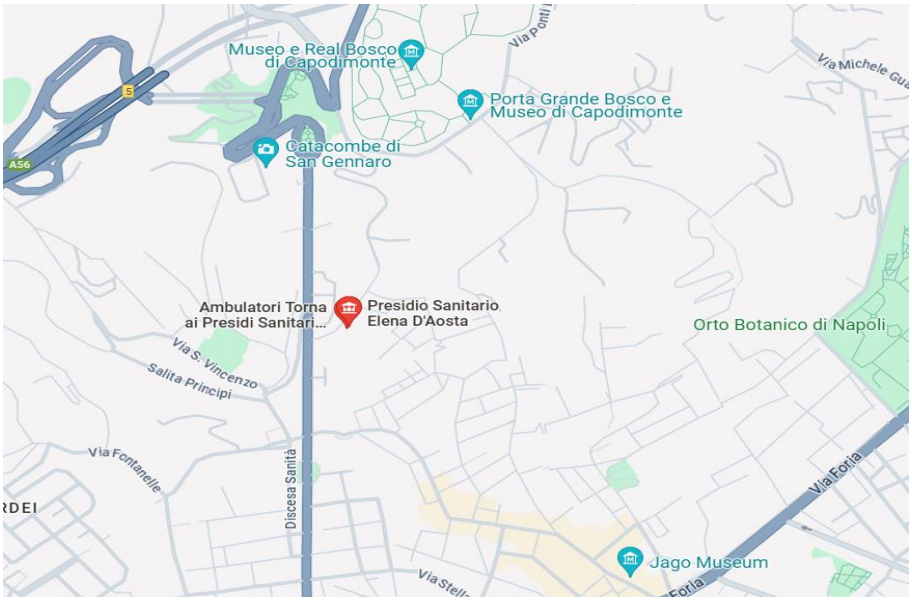
1.7. Sistemi Informatici

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro è dotato di sistemi informatici che garantiscono la piena tracciabilità di ogni fase del campione: pre-analitica, analitica e post-analitica. Attualmente, è in corso la nuova informatizzazione dell'intero sistema da parte della ditta Engeneering Ingegneria Informatica SpA.

2. Informazioni sul servizio

2.1. Indirizzi e recapiti

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro è ubicato al terzo piano, scala A, del Presidio Attività Territoriali (P.A.T.) "Elena d'Aosta" in Via Cagnazzi, 29 a Napoli.



Telefono	**081 2543154-56**
E-mail	genetica@aslnapoli1centro.it **o ambulatorio.genetica@aslnapoli1centro.it**
Sito internet	https://www.aslnapoli1centro.it/laboratorio-di-genetica-medica

2.2. Orari di apertura

2.2.1. Informazioni e prenotazioni

L'accesso al Laboratorio avviene previa prenotazione telefonica, disponibile dal lunedì al venerdì, dalle ore 8:30 alle 13:30, contattando l'Accettazione del P.A.T. Laboratorio di Genetica Medica ai numeri 081 2543154-56.

La compilazione delle impegnative deve avvenire secondo le modalità disposte dal Nuovo Catalogo della Regione Campania (DGRC n. 660 del 26/11/2024).

Il Centro Prelievi è situato presso il PS "San Gennaro dei Poveri" in via San Gennaro dei Poveri, a 10 minuti a piedi dal P.A.T. "Elena d'Aosta".

Poiché non è possibile effettuare prelievi per i bambini al di sotto dei 12 mesi presso il PS S. Gennaro, è stato attivato un percorso ad hoc presso il PT SS Annunziata condiviso con il Direttore del Distretto n. 31.

2.2.2. Ritiro referti

Il ritiro dei referti deve essere concordato con l'équipe che ha effettuato la prestazione. Per ulteriori informazioni, è possibile telefonare ai numeri 081 2543154-56, citando il numero di riferimento fornito al momento del prelievo o della consulenza.

I referti verranno consegnati esclusivamente ai diretti interessati o a persone delegate al momento della firma del consenso. Non saranno fornite informazioni telefoniche sugli esiti degli esami.

2.3. Modalità di pagamento

Le prestazioni sono soggette al pagamento del ticket (ove previsto), che può essere effettuato online sulla piattaforma regionale "Sinfonia", oppure in persona dalle 8:30 alle 12:30, dal lunedì al venerdì, presso l'Ufficio Ticket del PS "San Gennaro dei Poveri" o presso le farmacie del territorio dell'ASL Napoli 1 Centro. Per il pagamento in farmacia, è necessario essere già registrati nell'anagrafica dell'ASL Napoli 1 Centro. La ricevuta del pagamento deve essere allegata all'impegnativa e consegnata all'UOSD.

In caso di esenzione dal pagamento del ticket, l'impegnativa deve comunque essere registrata su Sinfonia/CUP/Farmacia (per gli esenti per reddito-codice E01- in ogni caso è dovuto il pagamento di euro 5 per ricetta).

3. Informazioni per l'utente

3.1. Tutela della privacy

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro si impegna a garantire il rispetto dei diritti e della dignità dei cittadini e degli utenti che interagiscono con le sue diverse figure professionali.

Si impegna inoltre a trattare i dati in conformità al Regolamento (UE) GDPR 679/16 del Parlamento europeo e del Consiglio del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali ed alla libera circolazione di tali dati, che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati). Il Laboratorio segue anche le indicazioni del Garante per la protezione dei dati personali, assicurando assoluta riservatezza e confidenzialità.

Prima di raccogliere informazioni, l'utente viene informato sull'utilizzo dei dati richiesti e sulle modalità di raccolta e conservazione degli stessi.

3.2. Reclami, elogi e segnalazioni

Per una gestione ottimale delle attività ed un miglioramento costante, il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro considera essenziale il contributo di tutti per segnalare tempestivamente eventuali disservizi, imprecisioni, problemi, mancanza di chiarezza o mancato rispetto degli standard di qualità. Le segnalazioni devono essere effettuate utilizzando l'apposito modulo disponibile sul sito web aziendale (aslnapoli1centro.it).

Un reclamo darà luogo, entro 24 ore, all'apertura di una Non Conformità ed alla definizione delle opportune azioni correttive da intraprendere.

3.3. Soddisfazione clienti

Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro monitora il livello di gradimento del servizio erogato indirettamente attraverso la raccolta di feedback dai pazienti e dagli utenti, valutazioni ricevute tramite sondaggi di soddisfazione e l'analisi delle segnalazioni e dei reclami ricevuti.

4. Prestazioni e standard di prodotto (caratteristiche dell'esame; note tecniche; tecnica utilizzata; tempi di refertazione; modalità di conservazione di campioni, dati e referti)

4.1 Citogenetica Classica

Citogenetica Classica (Cariotipo): Questa tecnica serve a rilevare anomalie numeriche, come monosomie e trisomie, ed anomalie strutturali, come traslocazioni ed inversioni, nei cromosomi. È essenziale per la diagnosi delle patologie cromosomiche sia costituzionali che acquisite. Tuttavia, non è in grado di individuare anomalie in segmenti cromosomici molto piccoli e non è adeguata per diagnosticare malattie genetiche mendeliane, causate da mutazioni nei geni (ad esempio fibrosi cistica, distrofie muscolari, talassemie, emofilia). Per tali condizioni sono necessarie tecniche di analisi molecolare.

Gli esami di citogenetica classica costituzionale sono eseguiti per:

- neonati con dismorfismi o anomalie fenotipiche o ambiguità dei genitali;
- bambini con sospetto di patologia cromosomica;
- soggetti con ritardo mentale e/o di accrescimento, micro- o macrocefalia;
- donne con amenorrea primaria o secondaria o menopausa precoce;
- uomini con anomalie spermatiche (azoospermia o oligospermia grave);
- coppie sterili o con poliabortività o con figlio affetto da patologia cromosomica;
- soggetti con sospetto di sindrome da instabilità cromosomica (DEB-test, SCE, separazione prematura centromeri);
- materiale abortivo: tecnica utile nella diagnosi delle cause di aborti spontanei e ricorrenti;
- altri tessuti (fibroblasti): esclusione di mosaicismi cromosomici.

Il Test al DEB (diepossibutano) è un esame utilizzato per la diagnosi di Anemia di Fanconi e per il percorso diagnostico differenziale delle aplasie midollari e delle citopenie periferiche di origine sconosciuta. Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro è l'unico in Campania ad offrire questa analisi.

Esame	**Materiale Biologico**	**Tecnica utilizzata**	**Condizioni esaminate**	**Tempi di refertazione**
Cariotipo costituzionale	Sangue periferico	Coltura a breve termine (72hh con PHA)	Anomalie cromosomiche, sia numeriche sia strutturali	21gg
Cariotipo costituzionale	Fibroblasti cutanei	Coltura a lungo termina	mosaicismi	25gg
Cariotipo costituzionale su materiale abortivo	Trofoblasto/annessi embrionali	Coltura a lungo termine	Anomalie cromosomiche, sia numeriche sia strutturali	25gg
Test al DEB	Sangue periferico	Coltura a breve termine e coltura con DEB	Analisi di rotture cromosomiche tipiche	21gg

Gli esami di citogenetica classica acquisita sono eseguiti per:

- Pazienti con neoplasie ematologiche, sia durante la fase diagnostica che nel follow-up. Il monitoraggio del cariotipo durante il decorso della malattia è cruciale non solo per valutare l'evoluzione della condizione, ma anche per determinare l'impatto prognostico dei singoli marcatori, fornendo informazioni preziose per le decisioni terapeutiche.
- Verifica post-trapianto di cellule staminali emopoietiche.

Esame	**Materiale Biologico**	**Tecnica utilizzata**	**Condizioni esaminate**	**Tempi di refertazione**
Cariotipo oncoematologico	Midollo/ sangue periferico	Coltura a breve termine (la tecnica utilizzata dipende dal sospetto diagnostico)	Anomalie cromosomiche numeriche e strutturali acquisite	**21gg**

4.2 Citogenetica molecolare

Citogenetica Molecolare: La FISH (ibridazione in situ fluorescente) è una tecnica che permette di identificare alterazioni molecolari specifiche, sia congenite che acquisite, con una risoluzione superiore rispetto alla citogenetica classica. Una delle sue caratteristiche distintive è la capacità di analizzare non solo le cellule in divisione, ma anche i nuclei in interfase. La FISH trova un'applicazione significativa in oncoematologia, dove svolge un ruolo cruciale nella diagnosi e nella valutazione della prognosi dei pazienti.

Esame	**Materiale Biologico**	**Tecnica utilizzata**	**Condizioni esaminate**	**Tempi di refertazione**
FISH locus specifiche	Sangue periferico, midollo, altri tessuti	Ibridazione in situ fluorescente	Delezioni, riarrangiamenti cromosomici su nuclei interfasici e metafasi	Dipendono dall'indagine
FISH centromeriche	Sangue periferico, midollo, altri tessuti	Ibridazione in situ fluorescente	**A**neuplodie su nuclei interfasici e metafasi	Dipendono dall'indagine
FISH painting	Sangue periferico, midollo, altri tessuti	Ibridazione in situ fluorescente	Riarrangiamenti cromosomici su metafasi	Dipendono dall'indagine
FISH telomeriche	Sangue periferico, midollo, altri tessuti	Ibridazione in situ fluorescente	telomeri su metafasi	Dipendono dall'indagine

4.3 Genetica molecolare

Genetica Molecolare: La genetica molecolare analizza frammenti di DNA o RNA, offrendo una diagnosi specifica. Il Laboratorio di Genetica Medica dell'ASL Napoli 1 Centro esegue le seguenti analisi molecolari:

- Screening di primo livello per la fibrosi cistica
- Screening trombofilico per il Fattore II e il Fattore V Leiden

Per i pazienti ricoverati presso l'azienda, il laboratorio esegue anche:

- Analisi qualitativa e quantitativa del riarrangiamento BCR::ABL1
- Analisi qualitativa del riarrangiamento PML::RARA
- Ricerca qualitativa e quantitativa della mutazione V617F nel gene JAK2
- Ricerca delle mutazioni del gene CALR
- Ricerca delle mutazioni del gene MPL
- Ricerca delle mutazioni del gene HFE.

Esame	**Materiale Biologico**	**Tecnica utilizzata**	**Target analizzati**	**Tempi di refertazione**
Fibrosi cistica di primo livello	Sangue periferico	PCR e Revers Dot-Blot	88 varianti più frequenti	10-15gg
Trombofilia	Sangue periferico	Real-time PCR	Polimorfismo di Leiden G1691A a carico del fattore V della coagulazione; Polimorfismo G20210A della Protombrina a carico del fattore II della coagulazione	10-15gg

BCR-ABL qualitativa	Sangue periferico/aspirato midollare	Retrotrascrizione PCR	Traslocazione t(9;22) BCR-ABL1	7 gg
BCR-ABL quantitativa	Sangue periferico/aspirato midollare	Retrotrascrizione PCR	Traslocazione t(9;22) BCR-ABL1	10 gg
PML-RARA	Sangue periferico/aspirato midollare	Retratrascrizione PCR	Traslocazione t(15;17) PML-RARA	3 gg
mutazione V617F su JAK2	Sangue periferico	Real-time PCR	Mutazione V617F	10-15gg
mutazioni gene CALR	Sangue periferico	Real-time PCR	Mutazione INS 5bp/DEL 52bp dell'esone 9	10-15gg
mutazioni MPL	Sangue periferico	Real-time PCR	Mutazione MPL-W515L/K	10-15gg
Mutazioni per emocromatosi	Sangue periferico	Real-time PCR	Varianti C282Y, H63D, S65C del gene HFE	10-15gg

4.4 Consulenza Genetica Pre e Post-Test

Consulenza Genetica Pre e Post-Test: Il laboratorio fornisce consulenza genetica sia prima che dopo l'esecuzione dei test per patologie genetiche congenite.

Durante la consulenza pre-test, i Consulenti Genetisti del Laboratorio raccolgono il consenso informato per l'esecuzione dei test, chiariscono gli obiettivi ed i limiti dei test, raccolgono anamnesi personali e familiari e stilano l'albero genealogico.

Se il test risulta positivo, viene redatta una relazione scritta (consulenza post-test), che descrive la patologia, il rischio di ricorrenza e le implicazioni cliniche. Se necessario, il paziente viene inviato ad un Genetista clinico per la consulenza genetica clinica. Il referto viene consegnato personalmente all'interessato, accompagnato dalle relative spiegazioni.

4.5 Tempi di conservazione: dati e materiale biologico

I termini minimi garantiti per la conservazione del materiale biologico e della documentazione relativa alle diverse tipologie di test genetici sono definiti secondo le "Linee di indirizzo sulla Conservazione del Materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici" del 19/01/2021 (SIGU), e sono i seguenti:

OGGETTO	**TEMPO DI CONSERVAZIONE (dalla data di emissione del referto)**
Scheda Paziente – Utente del Laboratorio	20 anni dalla compilazione
Consenso informativo	20 anni dalla compilazione
Referto	illimitato
File/immagini/foto	20 anni

Relazione di consulenza genetica	Illimitato
Vetrini con fluorocromi	1 anno
Vetrini con colorazioni permanenti	3 anni
In ambito postnatale (citogenetica e genetica molecolare)	
Materiale biologico residuo	15 giorni; se anomalie non caratterizzate, 10 anni
Ambito oncologico	
Sospensioni cellulari	2 anni
DNA/materiale biologico processato di casi non completamente definiti	10 anni

ASL NAPOLI 1 CENTRO
PSP ELENA D'AOSTA
UOSD Laboratorio di Genetica Medica
Dott.ssa Giuliana Gentile
ONB n. EA 011656