ASU FC Azienda sanitaria universitaria Friuli Centrale

Dipartimento di Medicina di Laboratorio

Istituto di Genetica Medica

Presidio Ospedaliero Santa Maria della Misericordia - Udine
Sede: Padiglione n. 1, quarto piano lato Nord
Telefono: 0432 552420
Fax: 0432 552426
Email: segreteria.istitutogenetica@asufc.sanita.fvg.it
Centralino: 0432 5521

Sommario

Obiettivi della Struttura 3
Attività 3
Procedure analitiche 3
Attività assistenziale 3
Attività didattica 4
Attività di ricerca 4
Attività di consulenza 5
Aspetti di eccellenza 5
Controlli di qualità esterni 5
Sede 5
Modalità di accesso alle indagini genetiche 6
Orari 6
Ritiro referti 6
Pagamento ticket 7
Consigliamo di non portare in ospedale: 7
Come ricevere informazioni 7
Copia di documentazione sanitaria 7
Accesso in auto all'area ospedaliera 8
Area di ristoro 8
Parcheggio 8
Volontariato 8
WiFi 9
Divieto di fumo 9

Obiettivi della Struttura

Obiettivi principali dell'Istituto di Genetica Medica consistono nell'identificazione di variazioni del genoma che causano o predispongono a malattie. Raggiungere questi obiettivi è fondamentale per diversi aspetti di gestione di un paziente o dei familiari; infatti permette di effettuare valutazioni prognostiche e predittive nei soggetti affetti nonché i rischi di ricorrenza per i familiari. Valutazioni da parte del personale dell'Istituto di genetica Medica riguardano tutte le malattie da alterazione cromosomica e monogeniche nonché la predisposizione a disturbi comuni poligenici/multifattoriali. Le attività con cui si raggiugono gli obiettivi sono: i) la consulenza genetica ii) la citogenetica (convenzionale e molecolare), iii) la genetica molecolare (tutte le procedure di sequenziamento, MLPA, etc.). Queste attività sono svolte non solo per pazienti/famiglie afferenti all'Azienda Sanitario Universitaria Friuli Centrale (ASUFC) ma anche a tutta l'utenza regionale e, in alcune situazioni, a quella extraregionale. Nella gestione delle attività diagnostiche un importante ruolo dell'Istituto di Genetica Medica è quello di coadiuvare con la componente medica delle aziende sanitarie e del territorio nella gestione di pazienti o familiari. Allo scopo di offrire all'utenza gli approcci tecnici più recenti, un altro obiettivo dell'Istituto è quello dello sviluppo e messa a punto di nuove tecnologie per l'analisi molecolare. L'attività diagnostica non è ristretta all'identificazione di varianti germinali ma, in collaborazione con altre strutture dell'ASUFC, riguarda anche l'identificazione di varianti somatiche dopo biopsia liquida.
Altri importanti obiettivi dell'Istituto di Genetica medica sono quelli riguardanti le attività didattica e scientifica. La didattica teorica viene effettuata prevalentemente dal personale universitario; quella pratica (tirocini, esercitazioni, preparazione di tesi) prevede un notevole coinvolgimento del personale ospedaliero. Quest'attività è rivolta agli studenti dei corsi di laurea di area biomedica nonché a specializzandi di diverse discipline mediche. L'attività scientifica si esplica tramite analisi di casistiche per diverse malattie (in collaborazione con altre strutture dell'ASUFC) e anche sperimentazione tramite l'utilizzo di modelli in vitro.
L'attività scientifica viene effettuata in collaborazione con altre SOC dell'ASUFC nonché altri enti di ricerca nazionali o esteri.

Attività

Procedure analitiche

Si effettuano le seguenti procedure di analisi (adattabili sulla base delle richieste dell'utenza)

- Analisi del cariotipo convenzionale e ad alta risoluzione
- QF-PCR (Quantitative-Fluorescent Polymerase Chain Reaction)
- FISH (Fluorescent in Situ Hybridisation)
- Analisi di delezione/duplicazione genomica mediante MLPA (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification)
- Analisi d'espressione di singoli geni tramite real-time o Digital PCR
- Analisi di metilazione di singoli geni mediante MS-MLPA (Methylation Specific-MLPA) e MSP (Metylathion Specific PCR)
- Array-CGH (Array-Comparative Genomic Hybridization)
- Analisi di sequenziamento tramite metodica Sanger
- NGS (Next Generation Sequencing): Pannelli multigenici, Esoma completo, Trascrittomica, Analisi di metilazione.

Attività assistenziale

L'attività assistenziale prevede sia diagnostica di laboratorio (prenatale e postnatale) che consulenza genetica

Diagnosi Prenatale

- Identificazione di anomalie cromosomiche e di mutazioni causative di malattie monogeniche dopo prelievo di villi coriali o liquido amniotico utilizzando le procedure analitiche appropriate tra quella elencate sopra

Diagnosi Postnatale

- Identificazione di anomalie cromosomiche numeriche e strutturali e identificazione di mutazioni per tutte le malattie monogeniche comprese le neoplasie eredofamiliari, utilizzando le procedure analitiche appropriate tra quella elencate sopra

In particolare, oltre che per tutte le anomalie cromosomiche numeriche e strutturali, l'identificazione di anomalie molecolari sia in prenatale che in postnatale riguarda prevalentemente (ma non esclusivamente) le seguenti classi di disturbi a base potenzialmente monogenica:

- Neoplasie
- Malattie sindromiche
- Malformazioni congenite
- Malattie endocrine e metaboliche
- Cardiomiopatie
- Malattie del rene e delle vie urinarie
- Disturbi dell'accrescimento
- Disturbi del neurosviluppo
- Malattie del sistema scheletrico e osteoarticolare
- Malattie neuromuscolari

Consulenza genetica

- Preconcezionale e prenatale per rischi di anomalie cromosomiche o malattie monogeniche
- Postnatale per tutte le malattie a base genetica (monogenica, da alterazioni cromosomiche, poligenica)
- Oncologica
- Per la valutazione di cause genetiche d'infertilità

Attività didattica

Il personale dell'Istituto di Genetica Medica effettua didattica nei corsi di: Medicina e Chirurgia, Biotecnologie, Tecnici di Laboratorio Biomedico, Infermieristica, Scienze Motorie, e Fisioterapia in termini di lezioni frontali e tutoraggio per attività pratiche e tesi di laurea.
Insegnamenti di Genetica e Genetica Medica in diverse scuole di specializzazione di area medica dell'Università degli Studi di Udine.
Attività didattica e tutoraggio nel Dottorato di Scienze Mediche Cliniche e Traslazionali dell'Università degli Studi di Udine.

Attività di ricerca

Attraverso l'utilizzo di tecniche di biologia cellulare (colture di linee primarie e continue, organoidi) e biologia molecolare (sequenziamento Sanger e NGS, PCR quantitativa, Digital-PCR, MLPA, MSP) si effettua ricerca scientifica nel campo delle alterazioni genetiche e genomiche, con particolare enfasi per lo studio di innovative possibilità diagnostiche e per i meccanismi molecolari di patologia. L'attività si focalizza anche nello studio dei meccanismi molecolari delle neoplasie e all'identificazione di marcatori per la diagnosi e la prognosi di queste malattie.
Alcuni dei progetti di ricerca si effettuano in collaborazione con centri nazionali o esteri. I principali:

- Università di Roma (Sapienza)
- Università di Catanzaro (Magna Grecia)
- Università di Napoli (Federico II)
- Consorzio Biogem (Ariano Irpino)
- Università di Edimburgo
- Università di Rijeka

- Università di Belgrado
- Università Autonoma di Madrid
- Weill Cornell University of Medicine, New York

Attività di consulenza

Il personale della struttura effettua consulenze nei vari reparti dell'ASUFC e per le strutture di Pediatria e Genetica Medica dell'ASFO.

Aspetti di eccellenza

L'Istituto di Genetica Medica è inserito nel database ORPHANET, un portale aperto al pubblico, che riguarda le malattie rare e i farmaci orfani. ORPHANET ha lo scopo di contribuire a migliorare la diagnosi, la presa in carico e la cura dei pazienti affetti da malattie rare (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=IT).
L'Istituto di Genetica Medica è arruolato tra le strutture di genetica inserite nel censimento della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) (http://www.sigu.net/). La SIGU si propone a livello nazionale come struttura di riferimento e di consulenza per problemi di interesse scientifico e sanitario concernenti la Genetica Umana in tutti i suoi aspetti applicativi all'uomo.
L'Istituto di Genetica Medica è in contatto con la Società Europea di Genetica Umana (ESHG), che costituisce la struttura di riferimento della genetica umana a livello europeo (https://www.eshg.org/).
Correntemente l'Istituto di Genetica Medica collabora con varie strutture di genetica italiane ed estere nell'ambito di progetti diagnostici e di ricerca scientifica.

Controlli di qualità esterni

L'istituto di Genetica Medica annualmente partecipa a controlli di qualità esterni, organizzati dall'ISS (Istituto Superiore di Sanità) e dall'EMQN (Network Europeo di Qualità in Genetica Molecolare).

Sede

L'istituto di Genetica Medica svolge la sua attività in due diversi padiglioni come di seguito indicato:
Segreteria, laboratori e studi dirigenti: Centro Servizi Laboratori, Padiglione n. 20, primo piano e Padiglione n. 3, terzo piano
Ambulatorio di consulenza genetica: Padiglione n. 1, secondo piano

Modalità di accesso alle indagini genetiche

Per accedere alle prestazioni è necessario avere una prescrizione (impegnativa) del medico di medicina generale o dello specialista.
La prescrizione deve contenere il quesito clinico e deve riportare le eventuali esenzioni (pena l'esclusione dal diritto).
La consulenza genetica va sempre prenotata:

- direttamente presso la segreteria della struttura
- telefonicamente sempre presso la segreteria della struttura al numero 0432 554321

L'indagine genetica prevede l'esecuzione di una consulenza genetica pre-test, nella quale il paziente riceve informazioni relative alle caratteristiche della malattia stessa, alla modalità di trasmissione, al rischio di ricorrenza e alle possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive.
Nel caso in cui vi sia l'indicazione all'esecuzione dell'indagine genetica, il paziente esegue il prelievo di sangue venoso periferico presso l'ambulatorio prelievi al piano terra del padiglione n° 1.
Se richiesto dal paziente, solamente per alcune tipologie di test genetici, il prelievo di sangue venoso periferico necessario per l'esecuzione del test genetico può essere sostituito dal prelievo di cellule della mucosa buccale attraverso swab buccale.
Quando il referto sarà disponibile, viene consegnato di persona nell'ambito di una consulenza genetica post-test, nella quale vengono fornite le informazioni relative al risultato dell'indagine eseguita e alle eventuali implicazioni cliniche/terapeutiche/preventive.

N.B. Tutte le informazioni vengono fornite solo al diretto interessato o ad altra persona espressamente indicata per iscritto dallo stesso o a persona che ne abbia la legale tutela.

Le ricordiamo di portare con sé

Ai fini della prestazione:

- tessera sanitaria per l'espletamento delle pratiche amministrative di accettazione;
- impegnativa del medico inviante;
- documentazione medica utile nel caso in esame (documentazione relativa ad esami strumentali/biochimici eseguiti in precedenza. Tale documentazione verrà integralmente restituita al paziente, il giorno stesso della prestazione o al momento stabilito per il ritiro referto).

Orari

Segreteria per appuntamenti consulenze e test genetici: da lunedì a venerdì dalle 11:00 alle 13:00 telefono 0432 554321
Segreteria: da lunedì a venerdì dalle 8:00 alle 15:00 telefono 0432 554321
Citogenetica: 0432 554350
Genetica molecolare: 0432 554328

Ritiro referti

Qualora i referti non vengano consegnati al momento della prestazione possono essere ritirati presso gli sportelli del padiglione n. 1 esibendo la ricevuta del pagamento ticket e rispettando i seguenti orari:

- dalle 7:30 alle 18:30, dal lunedì al venerdì
- dalle 7:30 alle 12:30 del sabato.

L'avente diritto può ritirare il referto se munito di documento d'identità valido o può delegare al ritiro un suo incaricato che deve essere munito di: delega, fotocopia del documento d'identità del delegante e documento di identità valido.
È possibile richiedere presso il CUP la spedizione del referto a mezzo posta presso il proprio domicilio.
I referti non possono essere visualizzati online attraverso il portale SESAMO.

Pagamento ticket

Il pagamento del ticket, se dovuto, può essere effettuato presso la struttura ospedaliera:

- al Padiglione n. 1, lato sud nei seguenti orari: da lunedì a venerdì 7:30-13:00, con ritiro del numero d'ordine entro quindici minuti prima dell'orario di chiusura degli sportelli (ovvero il sistema di gestione elimina code distribuisce l'ultimo biglietto alle 12:45)
- al Padiglione n. 1 lato nord - salone laboratorio analisi: dal lunedì al venerdì dalle 13:00 alle 18:30 (il sistema di gestione elimina code distribuisce l'ultimo biglietto alle 18:15). Il sabato dalle 7:30 alle 12:30 ma SOLO con il BANCOMAT.
- utilizzando le casse automatiche disponibili presso il CUP Prestazioni, Padiglione n. 1, Piano Terra, presso il salone CUP utilizzando il promemoria in possesso o la tessera sanitaria.

N.B. Nel caso si sia esenti dal pagamento del ticket a vario titolo, controllare che il codice di esenzione sia stato regolarmente inserito sull'impegnativa. Se dovesse mancare, è fondamentale fare apporre il codice esenzione dal medico prescrittore PRIMA di ogni prenotazione di prestazioni sanitarie.
La richiesta deve essere correttamente compilata, in particolar modo per quanto riguarda i criteri di priorità e deve contenere il quesito clinico e/o notizie anamnestiche.
Potrebbe verificarsi la necessità del pagamento di un ulteriore ticket nel caso in cui il medico ritenga di dover effettuare approfondimenti diagnostici.

Consigliamo di non portare in ospedale:

- oggetti di valore
- grosse somme di denaro.

Se ciò non fosse possibile la invitiamo ad avvertire sempre il personale o il coordinatore infermieristico per concordarne la custodia, in caso contrario l'Azienda non ne risponde.

Come ricevere informazioni

Il paziente è moralmente e legalmente l'unico interlocutore del personale sanitario per ogni argomento che riguardi le proprie condizioni di salute e l'eventuale trattamento medico e chirurgico.
Eventuali informazioni potranno essere fornite solo a persone espressamente indicate dal paziente.
Le ricordiamo, inoltre, che il personale medico ed infermieristico, per motivi di tutela della privacy, non rilascia informazioni telefoniche relative alle condizioni di salute dei pazienti.

Rinuncia alla prestazione programmata

Il paziente è pregato di rispettare gli appuntamenti, nel caso in cui dovessero insorgere problemi la disdetta deve essere effettuata almeno 3 giorni prima dalla data di esecuzione delle prestazioni, pena il pagamento del ticket anche in presenza di esenzione ticket.
La rinuncia/modifica dell'appuntamento può essere fatta al numero unico call center salute e sociale 0434 223522 escluso domenica e festivi o recandosi presso i CUP aziendali.
La sola rinuncia può essere comunicata anche mediante il sito aziendale ww.asufc.sanita.fvg.it (mediante la funzione "annullamento prenotazione") o mediante il portale www.sesamo.sanita.fvg.it
Per le modifiche delle visite di controllo e di tutte le prestazioni prenotate direttamente dalla segreteria ci si deve rivolgere direttamente a quest'ultima.

Copia di documentazione sanitaria

Il modulo della richiesta di documentazione sanitaria è scaricabile dal sito internet aziendale www.asufc.sanita.fvg.it alla voce "Richiesta documentazione sanitaria Udine".
La copia della documentazione sanitaria può essere richiesta:

1. **di persona**

La richiesta può essere consegnata presso il punto informazioni posto nell'atrio del padiglione 1.
L'avente diritto può fare richiesta se munito di documento d'identità valido o può delegare alla richiesta un suo incaricato che deve essere munito di: delega, fotocopia del documento d'identità del delegante e documento di identità valido. Gli eredi devono allegare un'autocertificazione o dichiarazione sostitutiva dell'atto di notorietà comprovante la propria posizione.
2. tramite posta:
L'avente diritto invia il modulo di richiesta compilato e sottoscritto allegando copia del documento d'identità in corso di validità e copia della ricevuta di avvenuto pagamento al seguente indirizzo: ASUFC Via Pozzuolo 330 – 33100 UDINE
3. tramite e-mail: L'avente diritto invia il modulo di richiesta compilato e sottoscritto allegando copia del documento d'identità in corso di validità e copia della ricevuta di avvenuto pagamento; al Presidio Ospedaliero Universitario "Santa Maria della Misericordia":

- per richiesta copia di referti di genetica inviare una mail all'indirizzo: segreteria.istitutogenetica@asufc.sanita.fvg.it
- per completare una pratica già presentata allo sportello mediante l'inoltro di ulteriore documentazione inviare una mail all'indirizzo cup.smm@asufc.sanita.fvg.it
  Contatti:
  Centralino 0432 5521
  Ufficio copia cartelle cliniche 0432 552207 - fax 0432 552992
  Punto informazioni 0432 554440

Accesso in auto all'area ospedaliera
L'autorizzazione all'ingresso delle auto viene rilasciata dalla Direzione Medica di Presidio, sita al Padiglione n.1, 3° piano (0432 552203/05) esclusivamente per accompagnare pazienti operati o con gravi handicap.

Area di ristoro
Sono a disposizione distributori automatici di cibi e bevande nel seminterrato dei Padiglioni 1, 3, 5 e 9 al piano terra dei Padiglioni 6 e 15. All'interno dell'area ospedaliera è presente un bar ubicato presso il Padiglione 1 (Ingresso).

Parcheggio
Nei pressi dell'area ospedaliera sono presenti tre parcheggi a pagamento, uno antistante al Padiglione n. 1 (Ingresso Ospedale), uno in Via Pieri con accesso dal Piazzale Santa Maria della Misericordia ed uno in Via Colugna.

Volontariato
L'Azienda Sanitaria riconosce, favorisce e promuove il contributo, delle associazioni di volontariato per garantire servizi più aderenti alle necessità dei cittadini. L'elenco delle associazioni di volontariato convenzionate è consultabile sul sito aziendale.

Servizio assistenza religiosa
A tutti i pazienti ricoverati viene garantito il rispetto della loro fede.
I degenti possono chiedere, tramite il Coordinatore Infermieristico del reparto, l'assistenza del ministro di culto desiderato.
Viene garantita la massima collaborazione per i riti funebri specifici della confessione religiosa di appartenenza dello stesso.

Servizio di mediazione culturale

Il personale del servizio può avvalersi, se necessario dell'aiuto di mediatori linguistico-culturali come supporto alle attività clinico-assistenziali al fine di favorire la comunicazione fra pazienti stranieri e personale sanitario.
È necessario informare preventivamente la struttura erogante di questa esigenza al fine di poter organizzare il supporto di mediazione in tempi congrui.

WiFi

È attivo in azienda un servizio gratuito di connettività a internet che è fruibile da tutti i dispositivi equipaggiati con un'interfaccia wireless e tramite i normali servizi basati su protocollo IP.
L'utente che si trova all'interno dell'azienda visualizza il portale di autenticazione alla rete aoud-guest e, cliccando sull'apposito tasto, viene reindirizzato alla pagina web che gestisce l'accesso o la prima registrazione per gli ospiti. Istantaneamente il sistema invia gratuitamente al numero di cellulare indicato un SMS contenente le credenziali di accesso al servizio con la durata stabilita a priori dalla policy di servizio dell'azienda (30 giorni). L'utente può quindi inserire le proprie credenziali dal portale di accesso e iniziare la sessione di navigazione. Tutti i dati di associazione tra account e numero di cellulare sono registrati presso un Data Center e conservati secondo la normativa vigente e per gli scopi consentiti dalla stessa.

Tutela e partecipazione dei cittadini

L'Azienda garantisce la funzione di tutela degli utenti e promuove gli interventi per il miglioramento dei servizi e l'adeguamento alle esigenze dei cittadini.
Il contributo degli utenti è considerato essenziale: punti di forza o disservizi potranno essere comunicati al Direttore, al Coordinatore infermieristico o all'Ufficio Relazioni con il Pubblico – URP
telefono 0432 552796 (Udine)- Email urp@asufc.sanita.fvg.it

Divieto di fumo

In tutte le strutture aziendali è vietato fumare per disposizioni di legge e soprattutto per rispetto della salute propria e altrui.

Attenzione: gli orari e le modalità di accesso alle strutture/reparti dell'Azienda potrebbero subire variazioni in base alle necessità organizzative dei servizi o a causa di emergenze sanitarie. Tutte le variazioni sui servizi sono pubblicate sul sito dell'Azienda Sanitaria www.asufc.sanita.fvg.it

Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale
Sede legale: via Pozzuolo, 330 - 33100 Udine - Italia
Sito web: www.asufc.sanita.fvg.it
PEC: asufc@certsanita.fvg.it

La presente guida ai servizi riporta le informazioni in vigore al momento della pubblicazione.

AGGIORNAMENTO APRILE 2024