

**Requisiti Specifici per l'accreditamento
delle Strutture di Genetica Medica**

Premessa

Qualità e sostenibilità economica sono le principali esigenze cui cerca di rispondere la concentrazione delle attività assistenziali in centri di alta specialità. La concentrazione della casistica presso strutture ed operatori che garantiscano un adeguato volume di attività associato ad un costante aggiornamento di conoscenze e tecnologie è infatti garanzia della qualità dell'assistenza e di riduzione dei costi unitari di produzione.

L'azione programmatoria ed organizzativa diretta del livello regionale definisce la distribuzione territoriale ottimale, le caratteristiche strutturali e la organizzazione in rete più appropriata ("hub & spoke").

Le attività di Genetica medica comprendono i Servizi Clinici di Genetica Medica, i laboratori di Genetica e la Genetica epidemiologica.

Servizi clinici di genetica medica

I Servizi Clinici di Genetica Medica (SCGM) si rivolgono ad individui o a famiglie che sono affetti, o a rischio di essere affetti, da malattie potenzialmente ereditarie assicurando una diagnosi genetica accurata e consulenza genetica per scelte riproduttive e/o di vita responsabili. I SCGM svolgono un ruolo rilevante nella sorveglianza e nella prevenzione delle malattie ereditarie nella popolazione.

Il bacino di utenza degli SCGM non dovrebbe essere significativamente inferiore a un milione di abitanti.

Attività orientata ai singoli:

- diagnosi, consulenza genetica, trattamento e follow up degli affetti da malattie genetiche
- diagnosi, consulenza genetica, trattamento e follow up delle famiglie/ persone a rischio di essere affette da malattie genetiche

Attività orientata alla popolazione

- screening di popolazioni selezionate per specifiche patologie (es talassemia)
- elaborazione di linee guida/protocolli per specifiche patologie e per l'uso appropriato dei servizi
- aggiornamento di medici/specialisti in altre discipline ai fini dell'appropriata richiesta delle prestazioni di genetica
- educazione sanitaria alla popolazione su tematiche di interesse genetico
- apporto alla programmazione sanitaria

Laboratori di Genetica Medica

I laboratori di Genetica Medica (LGM) sono laboratori specializzati riconosciuti a livello legislativo (D.P.C.M. del 10/2/84 e D.P.R 14/1/197) competenti a svolgere indagini specifiche ad elevato contenuto tecnologico e professionale per l'identificazione delle malattie su base genetica. Per la complessità tecnologica, l'alta professionalità richiesta e le ricadute sul piano psicologico, sociale ed etico i test genetici sono riconosciuti come prestazioni specialistiche di 3° livello.

Le complesse problematiche psicologiche e sociali correlate ai test genetici sollecitano particolare cautela e adeguate procedure sia nella loro offerta che nella comunicazione dei

risultati. Pertanto la consulenza genetica deve essere parte integrante del percorso diagnostico assieme ai test genetici sia in epoca prenatale che postnatale e l'introduzione degli esami/screening genetici deve essere subordinata alla dimostrazione della loro validità e utilità clinica.

I Laboratori di Genetica medica si configurano pertanto come Unità operative autonome, specificamente riconosciute dalla Regione Emilia Romagna, coordinate tra loro e funzionalmente correlate ai SCGM nell'ambito di una rete integrata regionale.

La loro suddivisione, basata sulla tipologia delle metodiche impiegate, prevede: Laboratori di Citogenetica, Laboratori di Genetica molecolare e Laboratori di Immunogenetica aventi valenza infraregionale o regionale. Gli altri Laboratori specialistici di Genetica medica, come quelli delle Malattie congenite del metabolismo, degli Screening neonatali (definiti dalla legge), e i Laboratori monotematici per patologia come quello delle Talassemie e delle Emoglobinopatie etc., prevedono un bacino di utenza sovraregionale e/o nazionale per cui la loro programmazione deve essere coerente con quella nazionale.

I Laboratori di Citogenetica effettuano indagini diagnostiche volte all'identificazione delle anomalie cromosomiche costituzionali (citogenetica costituzionale), acquisite (citogenetica acquisita) e allo studio delle anomalie cromosomiche indotte e delle sindromi da instabilità cromosomica (mutagenesi citogenetica).

La necessità di eseguire un certo numero di esami per acquisire e mantenere adeguata esperienza e competenza e ragioni di contenimento della spesa indicano che il bacino di utenza dei Laboratori di Citogenetica deve essere compreso tra 500.000 e 1.000.000 di abitanti.

I Laboratori di Genetica molecolare svolgono indagini sul DNA per confermare o stabilire la diagnosi nei pazienti, per individuare le mutazioni geniche nei soggetti portatori o pre-sintomatici.

Sono Laboratori specializzati ad organizzazione autonoma e a funzione multizonale con bacino di utenza per patologia non inferiore a 3.000.000 di abitanti. Per alcune patologie il cui bacino di utenza deve essere interregionale o nazionale è auspicabile che la programmazione regionale avvenga in coerenza con quella nazionale.

I Laboratori di Immunogenetica si occupano di indagini per la tipizzazione tissutale per l'individuazione di donatori di trapianto di organo e di midollo e per l'associazione HLA-malattia e svolgono attività di tipo forense. Devono avere un bacino di utenza non inferiore a 1.000.000 di abitanti ed essere inseriti nei programmi nazionali e internazionali dei trapianti di midollo osseo e degli organi.

Genetica Epidemiologica

L'epidemiologia delle malattie genetiche (rientranti nell'ambito delle malattie rare), delle malformazioni congenite e dei tumori ereditari è strettamente legata alla genetica clinica e all'attività dei laboratori specialistici. E' attuata con la collaborazione di figure professionali competenti in genetica di popolazione, in statistica e in informatica.

Questo settore è collegato alla gestione di registri regionali e/o nazionali delle malattie genetiche e delle malformazioni congenite e fornisce dati sulla prevalenza delle patologie nella popolazione di riferimento, elementi utili alla pianificazione sanitaria e alla valutazione dell'efficacia di programmi sanitari che usano test genetici.

Servizi clinici di Genetica Medica

I Servizi Clinici di Genetica Medica (SCGM) sono strutture di tipo semplice o complesso di alta specializzazione.

L'ubicazione e il corrispondente bacino di utenza devono essere previsti dalla programmazione regionale delle attività di genetica medica (Del. R.E.R. n. 1267 del 22.7.2002).

A) REQUISITI STRUTTURALI

Devono essere funzionalmente collegati ai Laboratori di Genetica Medica in un Servizio integrato di Genetica Medica.

Devono essere facilmente accessibili anche ad utenza disabile.

Devono essere adeguati alla tipologia e al volume delle attività erogate.

La dotazione degli ambienti deve garantire i seguenti requisiti strutturali minimi:

ambienti o spazi	note
area di attesa	dotata di posti a sedere in numero adeguato all'afflusso anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici dotata di impianto telefonico per gli utenti se non presente in zone adiacenti
area di accettazione	anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici anche coincidente con l'area di attesa
ambulatorio	tale da garantire la privacy dell'utente provvisto di area separata per spogliarsi è auspicabile che le dimensioni siano adeguate a consentire agevoli movimenti al personale e agli utenti e per permettere l'individuazione di aree funzionali distinte per le visite pediatriche e degli adulti
locale adibito a consultorio genetico	non coincidente con l'ambulatorio ma ubicato in sua prossimità non arredato nè attrezzato come ambulatorio ma come studio di dimensioni sufficienti ad accogliere un nucleo familiare di 4-5 persone oltre agli operatori attrezzato per consentire l'attività di educazione sanitaria rivolta al singolo e/o alla famiglia (spazio adeguato e possibilità di installare apparecchiature elettroniche come tv, videoregistratori, etc.)
ambulatorio prelievi	anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici
servizi igienici distinti per il personale e per gli utenti	anche per disabili, se non presente in zone adiacenti anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici
locale per le attività amministrative	anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici attrezzato per l'installazione dei supporti informatici (comprese le reti informatiche)

ambienti o spazi	note
spazio/locale per archivio	anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici
spazio/locale per il deposito di materiale in uso, attrezzature, strumentazioni	anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici
spazio /locale per materiale sporco/pulito	anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici
postazioni di lavoro	adeguati al numero degli operatori e attrezzati per consultazione delle banche-dati specialistiche

B) REQUISITI TECNOLOGICI

Dotazione attrezzature

ambiente	attrezzature/arredi	note
ambulatorio	diafanoscopio	
	attrezzature per valutazione auxologica e antropometrica in età pediatrica e adulta	
	attrezzatura per l'acquisizione di immagini	è auspicabile che lo spazio/locale dedicato alla rilevazione fotografica sia schermato rispetto alla restante area ambulatoriale
	frigorifero	anche in comune/condiviso con altri Servizi ambulatoriali o laboratoristici

C) REQUISITI ORGANIZZATIVI

Personale

I SCGM devono essere Servizi autonomi con un organigramma comprendente diverse figure professionali operanti in stretta collaborazione. Nell'ambito dell'attività istituzionale il personale dirigente dei SCGM deve operare esclusivamente per i servizi di Genetica Medica.

Tutto il personale medico deve possedere il requisito della specializzazione in Genetica medica (o requisiti equipollenti ai sensi di legge) riconosciuta anche dalla normativa vigente come titolo utile per l'accesso agli specifici livelli dirigenziali del S.S.N.

Nei SCGM devono operare anche personale infermieri, e/o assistenti sanitarie. Inoltre è indispensabile almeno una figura professionale del profilo amministrativo.

La dotazione del personale deve essere adeguata alla tipologia ed al volume delle prestazioni erogate, valutando i carichi di lavoro secondo metodologie e programmi validati.

Rapporti con gli utenti

Il documento informativo per gli utenti deve fornire informazioni su:

- patologie trattate
- tipologia delle prestazioni

- modalità di accesso
- tempi di attesa
- possibilità di eseguire prestazioni urgenti
- modalità per la consegna dei risultati
- indirizzo, numeri telefonici, indicazione del Responsabile e dei Referenti dei vari Settori
- modalità di assistenza agli utenti
- diritti tutelati.

Al momento dell'accesso al servizio l'utente deve ricevere informazioni scritte sul trattamento dati nel rispetto della vigente legislazione sulla privacy; il Servizio deve essere in grado di documentare l'avvenuta consegna della nota informativa.

ACQUISIZIONE SERVIZI

- Per lo svolgimento delle attività dei SCGM è indispensabile che gli operatori possano avvalersi di tutte le competenze specialistiche necessarie.
- In linea generale, la varietà delle richieste e la sporadicità nel ricorso alle singole diverse prestazioni rendono obbligatoria l'esistenza di protocolli o procedure specifici solo per le branche di più frequente riferimento come, ad esempio, l'ostetricia e ginecologia e la pediatria.
- La figura professionale dello psicologo deve essere prevista con modalità organizzative concordate localmente al fine di supportare le attività di comunicazione e di gestione del paziente almeno nella consulenza per malattie genetiche ad esordio tardivo e, ove necessario, nei casi di diagnosi prenatale patologica.
- Con modalità concordate localmente deve essere prevista la presenza di un interprete per rendere possibile la consulenza genetica agli appartenenti a minoranze linguistiche e ai non-udenti.
- Deve essere posta attenzione alla qualità della collaborazione con i Laboratori di Genetica Medica specificando i centri con cui si è instaurato un rapporto di collaborazione non sporadico, la loro posizione rispetto all'accreditamento e ai programmi di controllo di qualità e definendo le procedure e i protocolli per l'invio dei campioni.

CLINICAL COMPETENCE E FORMAZIONE

Le competenze cliniche basilari del Medico Genetista attivo nell'ambito dei SCGM sono:

- capacità di diagnosticare e di gestire sul piano clinico un'ampia gamma di malattie genetiche
- conoscenza di eterogeneità, variabilità clinica, storia naturale e prospettive terapeutiche delle malattie genetiche
- competenza nella raccolta e nell'interpretazione dell'anamnesi familiare e individuale
- capacità di valutare in modo integrato le informazioni cliniche e genetiche e di comprendere indicazioni, limiti, valore e significato delle indagini dei Laboratori specializzati
- conoscenza teorica e capacità di applicazione dei principi matematici, statistici e genetici alla base del calcolo del rischio

- perizia nella conduzione tecnica e psicologica della consulenza genetica e del follow-up degli individui a rischio
- attitudine comunicativa nei rapporti interpersonali e nelle attività di educazione sanitaria.

Ai fini dell'accREDITAMENTO devono essere documentati:

– l'esecuzione individuale e nell'ambito dell'attività di équipe di almeno 1000 consulenze nel biennio precedente per il raggiungimento/mantenimento della clinical competence da parte del medico genetista che può operare autonomamente. Sono comprese in questo numero le consulenze genetiche di primo livello (come ad es. i colloqui genetici di tipo informativo), di secondo livello (prenatali, preconcezionali e postnatali) e le visite genetiche.

– il piano formativo del Servizio con l'indicazione dei programmi di aggiornamento previsti e/o effettuati dai singoli medici genetisti che deve essere stilato ogni anno e coerente con le norme ECM

Per quanto riguarda il personale infermieristico, comprese le assistenti sanitarie, il piano di aggiornamento deve prevederne la qualificazione permanente per gli specifici compiti assegnati. Qualora il personale in servizio non possieda i requisiti di cui sopra il piano formativo deve dare evidenza della programmazione predisposta per colmare la lacuna.

QUALIFICAZIONE DEI PROCESSI DIAGNOSTICO ASSISTENZIALI

Accesso al Servizio e percorso diagnostico-consulativo

I SCGM devono possedere procedure per:

- prenotazione delle prestazioni (compresa quella telefonica che deve essere possibile)
- gestione delle liste di attesa che differenzi, quando necessario, tra primi accessi, follow-up e accessi di nuovi componenti di nuclei famigliari già seguiti ("famiglie estese")
- stilare i programmi annuali di attività
- standardizzare i requisiti minimi delle prestazioni eseguite
- definire i criteri di appropriatezza delle richieste per ogni tipo di prestazione fornita
- comunicazione di diagnosi di patologie che comportano handicap o grave compromissione delle autonomie delle persone e per la tutela della privacy del paziente e della sua famiglia.

Devono essere previsti percorsi di supporto al paziente e alla sua famiglia nella fase della comunicazione della diagnosi.

Verifica dei risultati

Molti degli indicatori di qualità individuati per i SCGM concernono il processo e non i risultati in accordo con l'osservazione che la valutazione dei risultati per il sistema-qualità è molto complessa quando essi sono largamente condizionati da fattori non medici come le variabili psicosociali e ambientali, quando le patologie sono croniche e/o multisistemiche e i risultati possono essere variabili e valutabili solo a lunga distanza di tempo. I metodi attualmente disponibili per la misurazione dei risultati psicologici e sociali della consulenza genetica e perciò della sua efficacia non sono ancora considerati applicabili alla pratica clinica, anche se tale situazione potrà auspicabilmente modificarsi nel futuro.

I SCGM devono possedere almeno i seguenti indicatori essenziali:

- Tempo di attesa per ogni tipo di prestazione fornita.
Il tempo di attesa è inteso come tempo intercorrente tra richiesta di prestazione e sessione di consulenza o, nel caso di consulenze articolate in più sessioni, prima seduta di avvio.
- Appropriatelyzza degli invii all'interno delle procedure stabilite per tipologia di consulenza
- N. di reclami pervenuti annualmente da parte di Utenti o Servizi
- Percentuale di prestazioni che non rispettano i requisiti minimi stabiliti

Laboratori di Genetica Medica

I Laboratori di Genetica Medica (LGM) sono strutture di tipo semplice o complesso di alta specializzazione.

L'ubicazione e il corrispondente bacino di utenza devono essere previsti dalla programmazione regionale delle attività di genetica medica (Del. R.E.R. n. 1267 del 22.7.2002).

I laboratori che eseguono test genetici devono assoggettarsi ad uno specifico programma di accreditamento come requisito essenziale per garantire la qualità delle prestazioni e la correttezza nella loro gestione.

Per quanto riguarda i requisiti specifici a cui i LGM devono adeguarsi ai fini dell'accREDITAMENTO istituzionale si fa qui ampio riferimento al documento "Linee guida per test genetici" curato dall'Istituto Superiore di Sanità 11 integrato per quel che riguarda i Laboratori di Citogenetica dai documenti pertinenti dell'Associazione italiana di Citogenetica medica .

Gli esami di pertinenza dei Laboratori di Genetica medica sono tutte "prestazioni erogabili solo presso ambulatori specialistici specificamente riconosciuti dalle regioni e dalle province autonome di Trento e Bolzano per l'erogazione di tali prestazioni" in base a quanto previsto dal D.M. n.150 del 22.7.96 recepito dalla nostra Regione con Circolare R.E.R. n.24 del 22.7.97. Gli esami specialistici di Genetica medica sono quelli previsti a livello regionale in riferimento alla normativa citata.

Si riportano di seguito i requisiti specifici cui devono attenersi i Laboratori di Citogenetica, Genetica molecolare e Immunogenetica.

A) REQUISITI STRUTTURALI

I LGM devono essere funzionalmente collegati ai SCGM in un Servizio integrato di Genetica Medica.

Devono essere facilmente accessibili anche ad utenza disabile.

Devono essere adeguati alla tipologia e al volume delle attività erogate.

La dotazione degli ambienti deve garantire i seguenti requisiti strutturali minimi:

area di accettazione e prelievo	note
Area di attesa	dotata di posti a sedere in numero adeguato rispetto ai picchi di frequenza degli accessi anche in comune/condiviso con altri servizi
Area di accettazione amministrativa	anche in comune/condiviso con altri servizi anche coincidente con l'area di attesa
Ambulatorio prelievi	che consenta il rispetto della privacy dell'utente anche in comune/condiviso con altri servizi
Servizi igienici per gli utenti	anche in comune/condiviso con altri servizi
Servizi igienici per il personale	distinti da quelli per gli utenti anche in comune/condiviso con altri servizi

area di registrazione e consulenza genetica	note
Consultorio genetico	che consenta il rispetto della privacy degli utenti anche in comune/condiviso con i SCGM anche in comune/condiviso con altri servizi ambulatoriali o laboratoristici, purché sia prevista una disponibilità di tempo, adeguata ai volumi delle prestazioni anche urgenti
Locale per le attività amministrative	anche in comune/condiviso con i SCGM attrezzato per l'installazione dei supporti informatici dedicati (comprese le reti informatiche)
Servizi igienici per gli utenti	anche in comune/condiviso con altri servizi eventualmente coincidente con quello dell'area accettazione e prelievo, se contigue
Servizi igienici per il personale	distinti da quelli per gli utenti anche in comune/condiviso con altri servizi eventualmente coincidente con quello dell'area accettazione e prelievo, se contigue
area analitica	note
L'accesso all'area analitica deve essere riservato ai soli addetti	
Locali per l'esecuzione delle analisi	adeguati al volume e alla tipologia delle analisi eseguite e alla strumentazione in dotazione
Spazio/locale per archivio	anche in comune/condiviso con i SCGM
Spazio/Locale per il deposito di materiale in uso, attrezzature, strumentazioni	anche in comune/condiviso con i SCGM
Spazio /Locale a uso spogliatoio	anche in comune/condiviso con i SCGM anche in comune/condiviso con altri servizi
Prestazioni di lavoro per il personale	adeguati al numero degli operatori predisposti per l'installazione di personal computers con collegamento in rete
Servizi igienici per il personale	distinti da quelli per gli utenti anche in comune/condiviso con altri servizi eventualmente coincidente con quello dell'area accettazione e prelievo o registrazione e consulenza, se contigue

In caso di impiego di materiali radioattivi nel Laboratorio vi deve essere una specifica sezione per il loro deposito e per l'esecuzione delle procedure che ne richiedono l'uso.

Ulteriori requisiti strutturali specifici dei laboratori di Citogenetica

- almeno un locale/spazio per ogni settore specializzato, con caratteristiche igrotermiche controllabili e costanti tali da consentire una standardizzazione e riproducibilità dei protocolli impiegati e un ottimale funzionamento delle attrezzature più critiche
- almeno un locale attiguo ma separato dal precedente, dove sono eseguite le analisi microscopiche

Ulteriori requisiti strutturali specifici dei laboratori di Genetica molecolare e dei laboratori di Immunogenetica

Negli ambienti per l'esecuzione delle analisi devono poter essere distinti almeno due locali:

- uno costituisce la cosiddetta "zona pulita" per la preparazione dei reagenti, la separazione del DNA dai campioni in arrivo e la messa a punto della reazione di amplificazione
- l'altro locale costituisce la "zona sporca" in cui vengono effettuati la reazione di amplificazione, l'esecuzione del test e la valutazione dei dati ottenuti.

L'interpretazione dell'analisi può essere fatta anche nella zona pulita, ma è tassativo che lo spostamento degli operatori e dei materiali debba avvenire solo nella direzione che va dalla zona pulita a quella sporca e mai in senso inverso.

B) REQUISITI TECNOLOGICI

Caratteristiche minime delle attrezzature

(comune a tutti i tipi di LGM)

- Tutte le attrezzature e gli equipaggiamenti devono essere adeguati al volume e alla tipologia delle analisi eseguite e devono rispondere agli standard della Comunità Europea (approvazione CE)
- Tutti gli strumenti considerati "critici" devono essere presenti almeno in doppio, con collegamenti elettrici e allarmi indipendenti.

C) REQUISITI ORGANIZZATIVI

Personale

I Laboratori di Genetica Medica devono essere Servizi autonomi con un organigramma dedicato comprendente diverse figure professionali operanti in stretta collaborazione. Nell'ambito dell'attività istituzionale il personale dirigente dei LGM deve operare esclusivamente per i servizi di Genetica Medica.

Tutto il personale dirigente deve possedere il requisito della specializzazione in Genetica medica (o requisiti equipollenti ai sensi di legge) riconosciuta anche dalla normativa vigente come titolo utile per l'accesso agli specifici livelli dirigenziali del S.S.N.

Nei LGM deve operare anche personale Tecnico costituito da Tecnici di Laboratorio per il quale la normativa vigente non prevede uno specifico addestramento.

Inoltre è indispensabile almeno una figura professionale del profilo amministrativo, anche in comune con i SCGM.

La dotazione del personale deve essere adeguata alla tipologia ed al volume delle prestazioni erogate, valutando i carichi di lavoro secondo metodologie e programmi validati.

Altri requisiti organizzativi

(comuni ai tre tipi di laboratorio)

Il documento di politica ed obiettivi del laboratorio deve contenere:

- una dichiarazione della politica della qualità, cioè come si intenda operare per la qualità tecnica delle prestazioni, la qualità organizzativa, la qualità gestionale ed economica
- la descrizione degli obiettivi pratici per la qualità che devono essere misurabili e basati sul mandato istituzionale del Laboratorio
- la pianificazione della qualità, cioè la descrizione delle modalità operative adottate per conseguire la qualità in termini di tempi, mezzi e risorse
- la descrizione tecnica e organizzativa della struttura
- la descrizione del sistema documentale e della sua distribuzione

Inoltre deve essere disponibile il catalogo delle prestazioni che deve riportare almeno i seguenti elementi:

- indicazione delle metodiche utilizzate (specificando eventuali obblighi legislativi)
- le unità di misura qualora possibile
- gli intervalli di riferimento adottati e come sono stati calcolati, qualora possibile
- lo schema di controllo interno di qualità
- ogni altra attività di controllo tecnico e di garanzia in conformità alle specifiche tecniche impiegate che qualifichi l'operato del laboratorio

Questo documento deve essere mantenuto costantemente aggiornato, conosciuto da tutto il personale coinvolto nell'erogazione del servizio e distribuito all'utenza del laboratorio (Reparti/DH/Ambulatori delle strutture sanitarie, U.R.P., medici di medicina generale).

Questo documento deve essere revisionato almeno una volta l'anno.

Rapporti con gli utenti

Il documento informativo per gli utenti deve contenere informazioni su:

- elenco/tipologia delle prestazioni erogate
- modalità di accesso e prenotazione
- tempi di attesa (per tipologia di prestazione qualora differiscano)
- modalità per la raccolta del consenso informato e degli eventuali dati clinici e genetici necessari
- modalità per l'esecuzione del prelievo
- modalità per la consegna dei risultati
- indirizzo, numeri telefonici, indicazione del Responsabile e dei Referenti dei vari settori
- assistenza agli utenti
- numeri telefonici e indirizzo del servizio, indicazione del responsabile e dei referenti dei diversi settori

ACQUISIZIONE SERVIZI

Per un corretto impiego dei test genetici è necessaria la stretta collaborazione dei LGM con i servizi clinici e, in particolare, con i SCGM. Devono essere:

- definite procedure per l'invio e la gestione dei casi da parte dei Servizi clinici con i quali è stato instaurato un rapporto non sporadico di collaborazione
- deve essere posta particolare attenzione alla qualità della collaborazione con i SCGM specificando i centri con cui si è instaurato un rapporto di collaborazione non sporadico, e definendo le procedure e i protocolli per l'invio dei campioni. Vanno distinte procedure per l'invio di routine e per le urgenze
- Con i SCGM va anche concordata la consulenza genetica collegata alle indagini svolte dai LGM per le situazioni non di competenza degli specialisti in Genetica del LGM.

CLINICAL COMPETENCE E FORMAZIONE

Per il personale Dirigente Medico o Biologo ai fini dell'accreditamento devono essere documentati:

- il titolo richiesto della Specializzazione in Genetica medica (o requisiti equipollenti ai sensi di legge)
- l'aggiornamento continuo in base alle attività effettuate e/o previste dal piano formativo del Servizio che deve essere stilato ogni anno e coerente con le norme ECM.

Le competenze basilari del Medico/Biologo attivo nell'ambito dei LGM sono:

- essere in grado di raccogliere, interpretare e comunicare informazioni rispetto ai dati dei pazienti, il tipo di campione e i tests richiesti
- essere autonomi nell'analisi, nell'interpretazione e nella refertazione dei tests diagnostici
- essere in grado di valutare l'appropriatezza dei controlli di qualità e pianificare progetti di sviluppo
- avere la capacità di valutare in modo integrato le informazioni dei clinici per selezionare i test diagnostici più idonei allo studio delle patologie trattate

Per quanto riguarda il personale tecnico il piano di aggiornamento deve prevederne la qualificazione per gli specifici compiti assegnati e il mantenimento della specifica competenza attraverso un programma di aggiornamento annuale.

Qualora il personale in servizio non possieda i requisiti formativi di cui sopra il piano di formazione deve dare evidenza della programmazione predisposta per colmare la lacuna

Ulteriori requisiti formativi specifici dei Laboratori di Citogenetica

Un operatore che lavora in autonomia deve avere effettuato almeno 200 esami in campo diagnostico, compresa l'elaborazione del referto.

Ulteriori requisiti formativi specifici dei Laboratori di Immunogenetica

Per quanto concerne ulteriori requisiti che devono essere soddisfatti da parte di ciascun Laboratorio di Tipizzazione Tissutale si rimanda a quanto previsto per l'accreditamento EFI (European Federation for Immunogenetics).

QUALIFICAZIONE DEI PROCESSI DIAGNOSTICO ASSISTENZIALI

Accesso al Servizio

(caratteristiche comuni ai tre tipi di laboratorio)

Deve essere possibile la prenotazione telefonica delle prestazioni.

I LGM devono essere dotati di procedure per:

- prenotazione delle prestazioni
- raccolta del consenso informato prima della esecuzione del test genetico
- raccolta degli eventuali dati clinici e genetici utili
- raccordo con i SCGM per l'invio degli utenti alla consulenza genetica eventualmente necessaria dopo la conclusione del test genetico per le situazioni non di competenza degli specialisti in Genetica del LGM
- collaborazione con i Servizi clinici /Medici invianti

Devono inoltre:

- stilare i programmi annuali di attività
- definire i criteri di appropriatezza delle richieste per ogni tipo di test eseguito
- prevedere procedure per le comunicazioni di diagnosi di patologie che comportano handicap o grave compromissione delle autonomie delle persone e per la tutela della privacy del paziente e della sua famiglia
- essere previsti percorsi di supporto al paziente e alla sua famiglia nella fase della comunicazione della diagnosi.

Controllo di qualità e verifica dei risultati

(caratteristiche comuni ai tre tipi di laboratorio)

Tutti i Laboratori di Genetica devono operare sulla base di standard di qualità che rappresentano i requisiti minimi richiesti per l'autorizzazione ad operare nel campo. In particolare i Laboratori devono rispondere ai seguenti requisiti:

Controlli interni di qualità: ogni Laboratorio deve istituire una serie di standard di controlli per tutti i reagenti e le metodologie impiegati e deve conservarne documentazione (al riguardo si veda anche il punto relativo alla archiviazione)

Controlli esterni di qualità: ogni Laboratorio deve partecipare ad almeno un programma di controllo esterno di qualità per ogni categoria di analisi effettuata, a livello nazionale o estero, qualora disponibili.

Modalità di refertazione: ogni Laboratorio deve utilizzare una refertazione standardizzata contenente come elementi minimi:

- la data del test
- il numero identificativo del campione che ne permetta l'individuazione in modo univoco
- il nome dell'individuo esaminato
- la tecnica/tecniche impiegata/e
- la data della risposta
- i risultati del test
- i valori di riferimento, ove possibile
- la firma dell'operatore / Dirigente responsabile dell'indagine
- tutte le informazioni direttamente correlate ai risultati del test utili ad una corretta consulenza genetica

Modalità di archiviazione dei dati: ogni Laboratorio deve allestire un archivio che comprenda elenchi permanenti dei soggetti testati per il tempo previsto dalla normativa vigente.

L'archivio deve comprendere almeno:

- i registri di attività
- un sommario dei risultati ottenuti
- per le indagini citogenetiche negativi fotografici o stampa o supporti magnetici
- per le amplificazioni polimerasiche a catena (PCR) le relative membrane o autoradiografie o fotografie
- i dati relativi ai test di controllo di qualità interno ed esterno

I dati possono essere salvati su file di computer purché vi sia anche una copia di backup per minimizzarne i rischi di perdita.

Ulteriori requisiti per il controllo di qualità specifici dei Laboratori di Tipizzazione tissutale

I Laboratori di Tipizzazione tissutale devono partecipare ai controlli di qualità istituiti dal Ministero della Sanità nell'ambito dell'AIBT (Associazione Italiana Biologia dei Trapianti) che regolano al momento l'attività di gran parte dei Laboratori di immunogenetica operanti in Italia. Tali controlli rappresentano un requisito indispensabile per la successiva richiesta da parte dei laboratori di accreditamento internazionale rilasciata dall'EFI sulla base di precise condizioni tecnico-scientifiche. Alla scadenza del regime transitorio attualmente in vigore solamente i Laboratori accreditati dall'EFI potranno inserire le tipizzazioni HLA di pazienti e donatori nelle diverse liste internazionali.

VERIFICA DEI RISULTATI

I LGM devono possedere i seguenti indicatori minimi:

1. Percentuale di invii appropriati in rapporto alle indicazioni per tipologia di prestazione (per ogni anno di attività)

Le indicazioni devono essere descritte nelle procedure che regolano i raccordi con i SCGM e con gli altri Servizi clinici/medici che usufruiscono delle prestazioni del LGM

2. N. di reclami pervenuti annualmente da parte di Utenti o Servizi.

I Laboratori di Citogenetica devono possedere i seguenti ulteriori indicatori:

1. Percentuale di fallimento delle colture cellulari per tutti i tipi di esame e per periodi confrontabili di attività

Il manuale di Laboratorio deve riportare l'indicazione della percentuale di fallimento colturale per ogni tipo di esame considerata valore critico al di sopra del quale devono essere attuate le opportune azioni correttive.

2. Tempi di refertazione degli esami suddivisi per tipologia per periodi confrontabili di attività

Il manuale di Laboratorio deve riportare per ogni tipologia di esame l'indicazione del tempo-limite intercorrente tra inizio della fase analitica e consegna/spedizione del referto. Questo tempo-limite è il valore critico superato il quale devono essere attuate le opportune azioni correttive.

Genetica epidemiologica

L'attività di Genetica Epidemiologica è un servizio alla collettività e non al singolo utente, deve pertanto avere le caratteristiche per rispondere efficacemente al suo scopo.

L'Ubicazione deve essere prevista in base alla programmazione regionale nel rispetto dei vincoli precedentemente descritti.

REQUISITI STRUTTURALI

L'U.O. di Genetica epidemiologia deve disporre di:

- Spazi adeguati per l'installazione di supporti informatici
- Spazi adeguati per l'archiviazione del materiale
- Spazi di segreteria

B) REQUISITI TECNOLOGICI

Attrezzature

- Strumenti informatici adeguati alla tipologia e all'entità del lavoro svolto
- Collegamenti in rete

C) REQUISITI ORGANIZZATIVI

Personale

- esperto di informatica
- figura professionale di tipo amministrativo.

VERIFICA DEI RISULTATI

1. produzione di dati epidemiologici a scadenza trimestrale/semestrale/ annuale di statistiche relative a patologie genetiche (in particolare rare), malformazioni congenite
2. dati di produzione delle attività di genetica operanti in regione: casistica afferente per tipologia di patologia e tipo di esame (citogenetica, genetica molecolare, immunogenetica)
3. web- site con accesso diretto di dati aggregati e di dati analitici solo a persone autorizzate

Indice

Premessa	2
Servizi clinici di Genetica Medica.....	5
Laboratori di Genetica Medica	10
Genetica epidemiologica.....	17