



GENETICA MEDICA

GUIDA AI SERVIZI

DIRETTORE PROF. PAOLO GASPARINI

www.burlo.trieste.it

X @BurloGarofolo

YouTube™ IRCCS Burlo Garofolo

f @BurloGarofolo

in IRCCS Burlo Garofolo

Gentili utenti,
questo opuscolo contiene, in modo sintetico, alcune informazioni che ci auguriamo vi saranno utili durante l'accesso alla nostra Struttura. In esso trovate indicazioni che riguardano i comportamenti da adottare ed alcune informazioni generali sulle procedure di reparto.

Per approfondimenti potete consultare il sito internet e la carta dei servizi.

<https://www.burlo.trieste.it/content/carta-dei-servizi>

DIRETTORE/RESPONSABILE

Prof. Paolo Gasparini

STAFF

Dirigenti medici:

dott.ssa Maria Teresa Bonati

dott.ssa Elisa Paccagnella

dott.ssa Elisa Rubinato

Dirigenti biologi:

dott.ssa Sheila Ulivi

prof. Adamo Pio D'Adamo

prof.ssa Giorgia Girotto

dott.ssa Stefania Zampieri

dott.ssa Anna Morgan

Tecnico di laboratorio:

dott.ssa Martina La Bianca

dott.ssa Giulia Pelliccione

dott. Diego Favretto

dott. Giovanni Turchetto

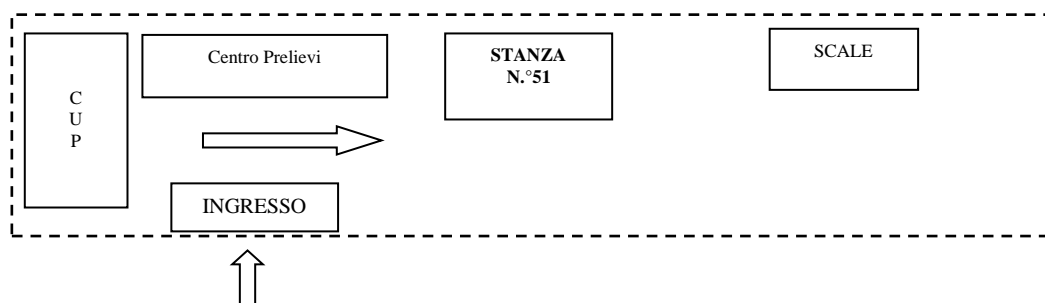
Personale amministrativo:

sig.ra Angela D'Eustacchio



DOVE SIAMO

Entrando dall'ingresso centrale, andate a sinistra verso la Palazzina Ambulatori, salite al 2° piano, stanza n.51.



Oppure dall'ingresso centrale, andate a destra e salite al 4° piano dell'ascensore B o A, stanza 19.

PRESENTAZIONE

Il Burlo Garofolo, in quanto ospedale di alta specializzazione di rilievo nazionale e in coerenza con gli indirizzi del Piano regionale sanitario, garantisce l'assistenza ad alta complessità e specialità per l'area materno-infantile in ambito regionale, nazionale e internazionale, in rete con le strutture di Pediatria e Ostetricia-Ginecologia regionali, con gli Ospedali Pediatrici italiani e con le Aziende sanitarie e ospedaliere (FIASO).

Il Burlo, in quanto IRCCS, coerentemente con le Direttive del Ministero della Salute e in rete con gli altri IRCCS, svolge istituzionalmente attività di ricerca clinica traslazionale e gestionale in ambito materno-infantile, rappresentando il riferimento per la Regione nella definizione delle politiche sanitarie in questo ambito.

Il Burlo, in quanto sede di riferimento per il Dipartimento Universitario Clinico di Scienze Mediche Chirurgiche e della Salute dell'Università degli Studi di Trieste per l'ambito materno-infantile, garantisce l'integrazione delle attività di assistenza, didattica e ricerca, contribuendo al raggiungimento delle finalità proprie dell'Università.

ATTIVITÀ DI STRUTTURA

La Struttura Complessa Genetica Medica abbraccia i diversi settori: la consulenza genetica, che fornisce informazioni per la diagnosi e prevenzione di malattie ereditarie e sindromi cromosomiche o malformative, la "Citogenetica e Citogenomica", che ricerca le anomalie cromosomiche e la "Genetica Molecolare", che ricerca mutazioni o polimorfismi. La SC Genetica Medica svolge inoltre attività di ricerca sia autonoma che in collaborazione con altre strutture nazionali e internazionali in diversi settori, tra cui la genetica

degli organi di senso, la disabilità intellettiva, l'autismo, l'epilessia, le piastrinopenie ereditarie, la fibrosi cistica, le malattie oncologiche.

La consulenza genetica è il processo attraverso il quale i soggetti, o i familiari a rischio per una malattia che può essere ereditaria, vengono informati delle conseguenze della malattia, dei modi con i quali essa può essere prevenuta o curata, del rischio della sua comparsa e della probabilità di trasmetterla.

Lo scopo è quindi quello di fornire informazioni riguardanti le malattie genetiche ed i test ad esse correlate ai pazienti che desiderano un supporto nella gestione delle proprie caratteristiche ereditarie. La consulenza genetica consiste in un colloquio con un consulente Genetista, specialista in Genetica Medica che, valutando la storia personale e familiare del Probando (cioè del paziente che si sottopone alla consulenza) ed esaminati i test già eseguiti o richiedendone di ulteriori, determinerà il rischio di trasmettere o di sviluppare malattie genetiche.

Il ruolo della consulenza genetica comprende molti campi di applicazione che vanno dalla procedura di diagnosi di una malattia rara alla definizione di un rischio di ricorrenza per coppie o per singoli individui. Gli ambiti coinvolti riguardano sia l'ambito prenatale, infantile che dell'età adulta.

Le consulenze genetiche sono suddivisibili in due gruppi principali: le consulenze pre-test e le consulenze cliniche.

a) Le consulenze pre-test vengono svolte prima dell'esecuzione di un test genetico, prescritto da altri medici, da parte del personale specialista in genetica medica, per avere tutte le spiegazioni sull'iter da seguire per effettuare il test, sui benefici e sui limiti che ciascun test genetico presenta.

b) Le consulenze cliniche vengono svolte dal personale medico specialista della struttura per pazienti inviati da richiedente esterno all'Istituto o interno dell'Istituto.

- **Interne:** pazienti ricoverati in regime ordinario o diurno (DH) del nostro Istituto o di altri Istituti della città. La consulenza viene richiesta con un foglio dell'istituto di "richiesta consulenza specialistica".
- **Esterne:** pazienti inviati da richiedente esterno all'Istituto (medici di medicina generale, specialisti) o interno dell'Istituto, con impegnativa del SSN.

COME SI ACCEDE

Le consulenze genetiche vengono richieste con modalità diverse.

Le consulenze cliniche esterne:

previo appuntamento mediante numero verde del CUP con impegnativa del medico curante o dello specialista. Le consulenze esterne sono svolte nella

giornata di mercoledì dalle ore 8:30 alle ore 13:00 in stanza 19 (IV piano della palazzina centrale, scala A o B).

Le consulenze cliniche interne:

Il personale sanitario del reparto di appartenenza del paziente presso il nostro istituto prende appuntamento per la visita dal lunedì al venerdì dalle ore 9:00 alle ore 13:00 in stanza 19 (IV piano della palazzina centrale con accesso da scala B) o 51 (Il piano della palazzina ambulatori). La chiusura delle prenotazioni degli appuntamenti avviene 24 ore prima.

Le consulenze pre-test:

vengono svolte dal lunedì al venerdì dalle ore 9:00 alle ore 10:00 in stanza 51 (Il piano, della palazzina ambulatori). Le consulenze pre-test per analisi invasive pre-natali a basso rischio (per esempio età materna) vengono generalmente svolte il martedì dalle 08.00 alle 10.00 previo appuntamento in ecografia.

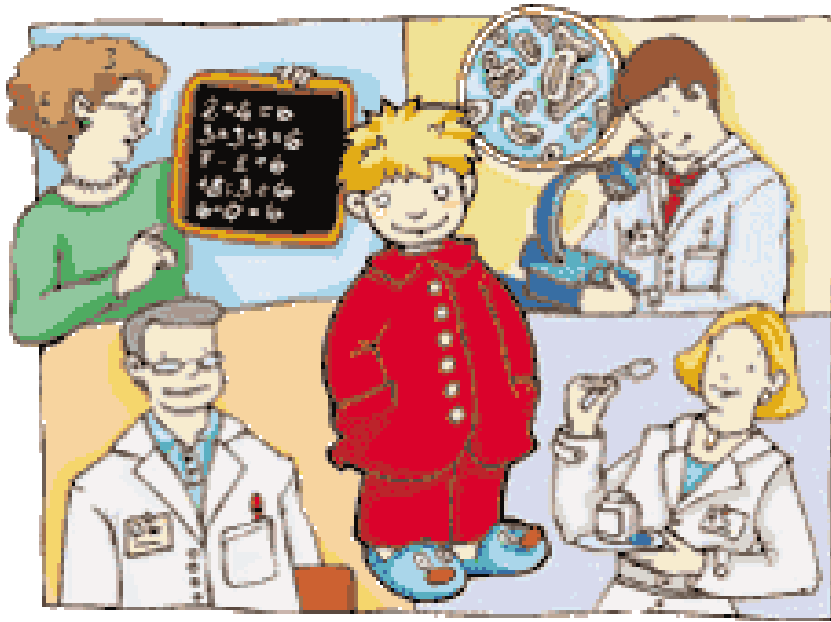
COSA ACCADE

Consulenze pre-test

si discute con il paziente il tipo di analisi richiesta spiegandone la finalità, i benefici/rischi/limiti/complicanze ed eventuali alternative. Si rilascia un foglio informativo sul test genetico e si richiede di compilare e sottoscrivere il consenso informato specifico per l'analisi genetica.

Consulenze cliniche

Il primo atto svolto in sede di consulenza è l'ottenimento del consenso alla consulenza genetica che rimane all'interno della nostra cartella. Successivamente vengono raccolti i dati del paziente, l'anamnesi, la storia clinica e vengono visionati e riportati i vari referti di indagini precedentemente eseguite al fine di avere un quadro complessivo. Nelle consulenze dismorfologiche, ovvero quelle eseguite su pazienti affetti da quadri sindromici complessi, viene discussa con i familiari la necessità di effettuare delle foto ai probandi ed in tale occasione viene richiesto il consenso. Qualora da una prima analisi del caso si raggiunga un sospetto diagnostico si propone di eseguire un prelievo di sangue per estrazione DNA ed avvio di indagine genetica, sempre previo consenso. Una volta conclusa la procedura o deciso un iter diagnostico si provvede alla stesura di una prima consulenza che viene inviata al consultando o al clinico che ha richiesto la consulenza. Il referto viene comunicato al paziente mediante aggiornamento di consulenza e nuovo appuntamento. Nel caso di consulenze complesse la consegna referto è svolta da equipe multidisciplinare.



COLLOQUIO CON I GENETISTI

Il personale sia medico che biologo è sempre a disposizione per colloqui con i pazienti o i genitori per qualunque tipo di richiesta. Non è previsto un orario dedicato a questa attività, ma compatibilmente con le esigenze di servizio vengono garantite informazioni sulle procedure, consensi, rischi e benefici degli esami eseguiti.

RITIRO RISPOSTE

Il referto genetico viene generalmente ritirato al CUP (piano terra dell'edificio centrale) come indicato nel modulo di prenotazione. Tuttavia è possibile che la consegna del referto richieda un colloquio medico/paziente. Sarà cura del genetista contattare il paziente per un appuntamento.



ACCOMPAGNAMENTO MINORI

Le prestazioni genetiche rientrano nella lista delle procedure con obbligo di consenso informato specifico. Pertanto, in caso di prestazione effettuata a un minore, è richiesta la presenza di entrambi i genitori.

Nei soli casi in cui la presenza di entrambi i genitori risulti impossibile per effettiva lontananza o grave impedimento, il genitore presente è tenuto ad esprimere per iscritto il proprio consenso all'analisi genetica e a certificare, sotto la propria responsabilità, l'assenso del genitore assente, compilando l'apposita sezione nel modulo del consenso informato specifico per le analisi genetiche.

PRIVACY

L'Ospedale si impegna a garantire il diritto dei bambini e delle loro famiglie, delle donne e dei cittadini alla riservatezza di tutte le informazioni sullo stato di salute e sulle prestazioni erogate e al rispetto della privacy durante gli interventi diagnostici e i trattamenti in generale. La informiamo che, in occasione del suo primo contatto con l'Istituto, le sarà somministrato il consenso al trattamento dei dati personali, da lei comunicati direttamente o eventualmente raccolti presso i nostri servizi, per le sole finalità di cura della sua salute, in assenza del quale non è possibile l'accesso alla prestazione sanitaria fatti salvi i casi di urgenza/emergenza.

La invitiamo pertanto a sottoscrivere tale consenso (Ge.Co.) sapendo che esso, una volta manifestato da un adulto maggiorenne, risulta valido per i dati trattati dall'azienda titolare che lo ha raccolto, per la durata dell'intera vita, a meno che esso non sia da lei modificato o revocato, in qualsiasi momento, in tutto o in parte.

Il consenso al trattamento dei dati personali dei minori è firmato da entrambi i genitori o da altri legali rappresentanti e deve essere riacquisito al compimento del 18simo anno di età.

DOCUMENTAZIONE SANITARIA

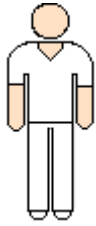
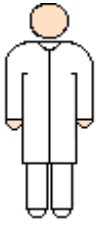
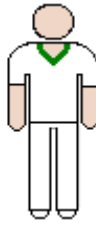

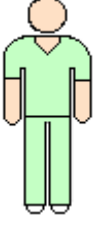
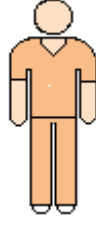
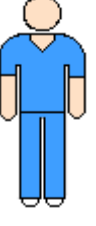
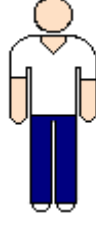
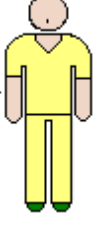
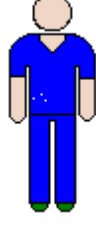
Si può richiedere copia della cartella clinica presso l'Ufficio informazioni dal lunedì al venerdì dalle 07.30 alle 15.00 ☎ 040 3785 368

e-mail: archivio.cartelle@burlo.trieste.it

Per approfondimenti visita il sito internet:

<https://www.burlo.trieste.it/content/servizi/moduli-on-line/richiesta-copia-cartella-clinica>

LE NOSTRE DIVISE

	<p>BIANCO Medici, Farmacisti, Psicologi</p> <p>Personale delle Direzioni e assistente sociale. (camice con taschino colorato, secondo profilo di appartenenza)</p>	
	<p>BIANCO CON COLLETTO VERDE Specializzandi, borsisti e contrattisti</p> <p>VERDE Medici rianimatori</p>	
	<p>VERDE ACQUA Infermieri, infermieri pediatrici</p> <p>SALMONE Ostetriche</p>	
	<p>AZZURRI Personale tecnico radiologia e laboratorio tecnici area riabilitativa</p> <p>BIANCO E BLU Tecnici fisioterapia respiratoria e FKT</p>	
	<p>GIALLO PALLIDO Operatori Socio Sanitari. Puericultrici e infermieri generici (colletto di un colore più scuro)</p> <p>BLUETTE Personale ausiliario e OTA</p>	

I **coordinatori tecnici, infermieristici e ostetrici** indossano divise con analogo codice colore ma si distinguono per una tonalità più scura del colletto. Tutto il personale sanitario, amministrativo e tecnico espone un cartellino di riconoscimento con nome, cognome, qualifica e foto.

COMUNICAZIONE

L'ufficio relazioni con il pubblico – U.R.P. e Comunicazione – si occupa del servizio informativo rivolto all'utenza, collabora con le associazioni di volontariato, cura l'aggiornamento del sito internet, raccoglie e analizza le segnalazioni e i reclami, si occupa di monitorare il livello di soddisfazione degli utenti e della comunicazione social.

Gli utenti, gli organismi di volontariato o di tutela accreditati presso la Regione, possono presentare segnalazione/reclamo entro 15 giorni dal momento in cui sono venuti a conoscenza di atti o di comportamenti con i quali si nega o si limita la fruibilità delle prestazioni sanitarie erogate dall'Ospedale Burlo Garofolo.

Le segnalazioni e/o i reclami si possono presentare:

- ✓ di persona, presso l'U.R.P. situato al piano terra della palazzina ambulatori, dal lunedì al venerdì dalle ore 10 alle ore 12 e nel primo pomeriggio su appuntamento ☎ 040 3785 461
- ✓ per iscritto attraverso il modulo specifico disponibile presso l'apposita Cassetta Reclami situata nell'atrio centrale dell'Ospedale
- ✓ via mail urp@burlo.trieste.it

SERVIZIO DI MEDIAZIONE CULTURALE

Per favorire il corretto utilizzo dei servizi sanitari e la comunicazione tra operatori e cittadini stranieri, l'Istituto ha attivato un servizio di mediazione culturale. Gli interventi di mediazione socio culturale e interpretariato linguistico sono forniti da personale proveniente da varie aree linguistiche. In caso di necessità il loro intervento è richiesto dal Coordinatore Infermieristico o dai medici delle strutture sanitarie. È vietato avvalersi dei bambini come traduttori.

IL BAR E I PUNTI RISTORO

Il Bar dell'Ospedale è ubicato al piano terra del corpo centrale ed è uno spazio messo a disposizione dei pazienti (grandi e piccoli), delle loro famiglie e dei dipendenti. Negli atri principali delle 3 palazzine sono collocate le macchine erogatrici di caffè, bevande e merendine. I distributori funzionano a moneta e, in caso di necessità, è installata una macchina per il cambio delle banconote nell'atrio principale dell'Edificio Centrale.

DONAZIONI E 5XMILLE

“Io sto con il Burlo” è la campagna di donazioni e raccolta fondi in favore del Burlo Garofolo, l’ospedale delle mamme e dei bambini del Friuli Venezia Giulia. Con il cinque per mille si può scegliere di destinare al Burlo Garofolo una piccola quota di imposte senza alcun onere economico aggiuntivo. Per ulteriori informazioni rivolgersi all’Ufficio Relazioni con il Pubblico e visita il sito internet <https://www.burlo.trieste.it/content/comunicazioni/donazioni>



ASSOCIAZIONI DI VOLONTARIATO

Le associazioni di volontariato convenzionate si occupano di sostegno alle famiglie, ospitalità temporanea e animazione. Informazioni al riguardo vengono fornite dai coordinatori infermieristici e dall'Ufficio Relazioni con il Pubblico e comunicazione. Per approfondimenti

<https://www.burlo.trieste.it/content/servizi/servizi-ospedale/associazioni-di-volontariato>

INFORMAZIONI E SEGRETERIA

Il Piano, Palazzina Laboratori

Da lunedì a venerdì dalle ore 9.00 alle ore 16.00

☎ 040 3785.275 – 538

Fax 040 3785.540

e-mail: genetica.medica@burlo.trieste.it

DOVE SIAMO

L'ospedale si trova a Trieste in via dell'Istria 65/1, è raggiungibile in automobile dall'autostrada A4 Venezia-Trieste: superato il casello Duino-Lisert proseguite lungo la superstrada seguendo la segnaletica "Ospedale Burlo Garofolo" (circa 25 km).

PARCHEGGI

L'ospedale dispone di pochi posti interni e vicino al comprensorio ospedaliero ci sono numerosi parcheggi a pagamento.



A cura del personale della Struttura e in collaborazione con l'Ufficio Relazioni con il Pubblico.