



LA RETE DI GENETICA MEDICA IN EMILIA-ROMAGNA

A cura del

Nucleo di coordinamento per la rete regionale
dei servizi di genetica medica dell'Emilia-Romagna

Con il contributo di

Laura Biagetti

(Azienda Ospedaliera-Universitaria di Bologna)

Antonietta Di Giovannantonio e Maria Augusta Nicoli

(Agenzia sanitaria e sociale Regione Emilia-Romagna)

Coordinamento redazionale:

Marta Fin

(Agenzia di informazione e comunicazione,

Assessorato politiche per la salute della Regione Emilia-Romagna)

Elisa Calzolari

(responsabile coordinamento Rete genetica della Regione Emilia-Romagna)

Impaginazione e stampa a cura del Centro stampa della Giunta regionale
(marzo 2012)

Che cosa è la genetica medica

L'evoluzione nelle conoscenze del genoma umano e la cognizione della componente ereditaria di gran parte delle malattie stanno profondamente influenzando la pratica medica rendendo sempre più diffusi il ricorso alle prestazioni di **genetica clinica** e l'impiego dei **test genetici**.

La **genetica clinica** è la branca specialistica che svolge **attività di diagnosi e di consulenza genetica**. L'attività di diagnosi è finalizzata all'inquadramento di patologie da accertata o sospetta causa genetica, in ogni fascia di età. E' effettuata da medici specialisti in genetica (genetisti), in collaborazione con gli specialisti delle altre discipline mediche.

La consulenza genetica è effettuata dal genetista e ha lo scopo di informare le persone affette, o a rischio di essere affette da malattie geneticamente determinate, sulla natura della malattia, sulle probabilità di svilupparla e di trasmetterla, e sulle opzioni possibili nella sua gestione e nella pianificazione familiare.

La comunicazione tra genetista e utente avviene nel rispetto dei valori e delle esperienze di quest'ultimo e si propone di fornire informazioni e sostegno in modo imparziale e non direttivo.

I **test genetici** si riferiscono all'analisi di specifici geni, nonché ad ogni altro tipo di indagine del Dna, Rna e cromosomi. I test genetici sono proposti con finalità diverse: **test diagnostici e presintomatici** tradizionalmente usati per identificare malattie rare; **test predittivi** per identificare varianti genomiche associate a una maggiore o minore vulnerabilità alle patologie comuni (ad esempio, patologie cardiovascolari); **test di farmacogenetica** per valutare la risposta individuale al trattamento farmacologico; **test per individuare i portatori sani** di condizioni geneticamente determinate.

Rispetto ad altri esami di laboratorio i test genetici hanno la peculiarità di coinvolgere non solo la singola persona ma anche la famiglia, per il carattere 'condiviso' dei dati genetici.

La Rete di genetica medica in Emilia-Romagna

La Rete di genetica medica è costituita dai Servizi di genetica clinica e dai laboratori di genetica, in relazione tra loro secondo il **modello organizzativo** utilizzato in tutto il Servizio sanitario regionale per le alte specialità: il modello Hub (mozzo) & Spoke (raggi). Questo modello prevede il collegamento tra centri ospedalieri altamente specializzati (Hub), a cui ospedali o strutture ambulatoriali del territorio (Spoke) possono rivolgersi e inviare ammalati (o campioni biologici) per interventi di diagnosi o cura particolarmente complessi o rari e per questo concentrati in pochi punti.

Nel caso della genetica medica, il riferimento per i cittadini sono gli specialisti in genetica medica che valutano e/o propongono l'eventuale trasferimento del paziente o dei campioni biologici da analizzare ai centri Hub, assicurando il raccordo con altre discipline mediche e con i medici di medicina generale e i pediatri di libera scelta.

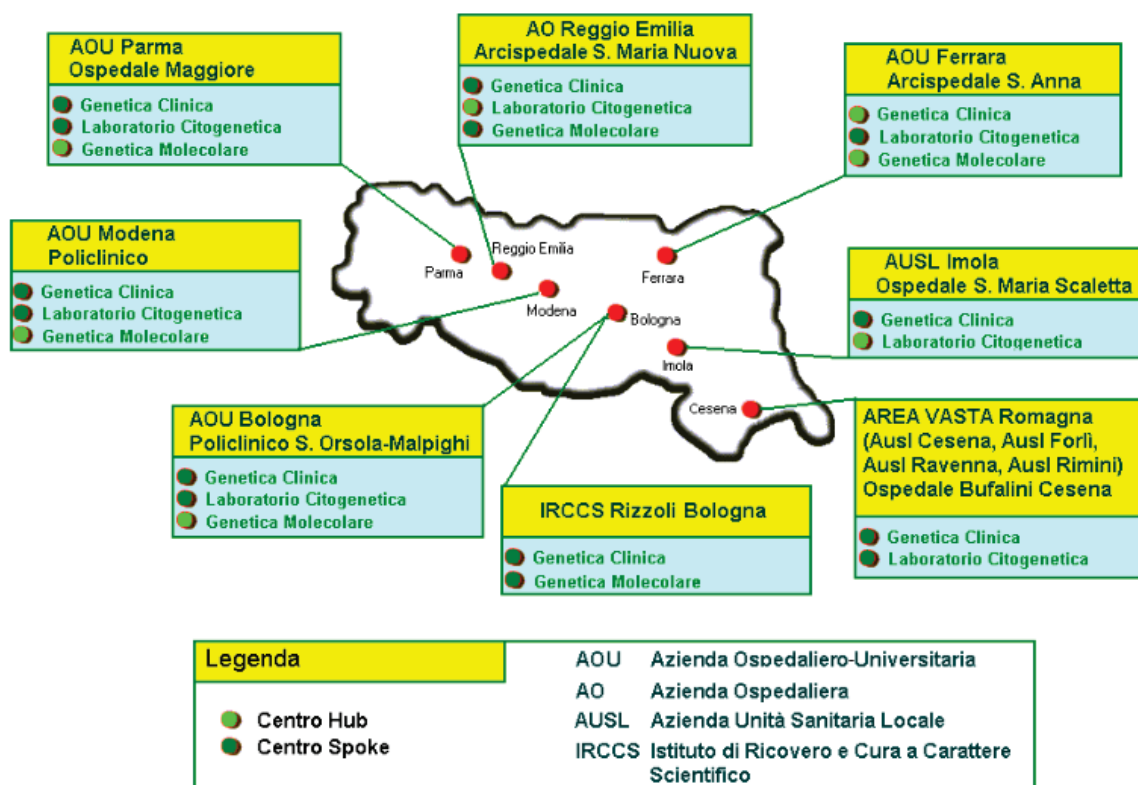
La scelta è dunque quella di puntare alla cooperazione per garantire il servizio appropriato nel luogo più appropriato secondo la complessità del problema assistenziale, considerando e coinvolgendo anche la famiglia.

Il **modello operativo** su cui si basa la rete di genetica medica è caratterizzato dal lavoro in équipe di cui fanno parte genetisti medici, genetisti biologi, infermieri, tecnici di laboratorio, psicologi e psichiatri (al bisogno), oltre a personale amministrativo e di supporto. Il modello operativo prevede infatti una stretta integrazione delle attività di laboratorio (i test genetici) con la clinica, considerando questa integrazione il presupposto per garantire qualità e appropriatezza dei servizi erogati: i test genetici sono infatti considerati non come prestazioni isolate da assicurare solo negli aspetti qualitativi di laboratorio, ma come prestazioni da erogare all'interno di un percorso diagnostico che coinvolge diversi professionisti, che deve prevedere adeguata informazione al paziente e, se necessario, anche consulenza genetica.

Il modello in rete ha l'obiettivo di assicurare in tutto il territorio regionale l'adozione di percorsi di diagnosi e di assistenza di qualità, appropriati e aderenti ai principi della medicina basata sull'evidenza e alle linee guida scientifiche, la corretta informazione a pazienti e familiari in ogni momento del percorso di consulenza genetica (pre e post test), equità nelle condizioni di accesso e di fruizione dei servizi.

Le strutture parte della rete sono accreditate e dunque rispondono a specifici requisiti di qualità delle strutture stesse, dei professionisti che vi lavorano e delle tecnologie utilizzate.

LA RETE DI GENETICA MEDICA IN EMILIA-ROMAGNA



Come accedere ai Servizi di genetica medica

Le prenotazioni di visite e di test genetici, con richiesta del medico di medicina generale, del pediatra di libera scelta e/o dello specialista, si effettuano direttamente presso i Servizi di genetica medica.

Le liste per l'accesso sono solitamente gestite direttamente dagli stessi Servizi.

Per le donne in gravidanza o per persone (bambini o adulti) in situazioni di particolare urgenza è garantito l'accesso entro due giorni lavorativi dalla richiesta, nei limiti della disponibilità dei posti.

Le prime visite e i controlli sono inseriti in liste differenziate.

All'atto della prenotazione, è il personale del servizio, adeguatamente preparato, che verifica l'eventuale presenza di motivi di urgenza per garantire l'accesso in tempi appropriati.

I Laboratori di genetica non sono strutture ad accesso diretto dei pazienti. Sono i professionisti dei Servizi di genetica medica e i medici specialisti di altre discipline a rivolgersi ai laboratori in caso di necessità di esecuzione di test genetici.

Per informazioni

Per informazioni sulla rete della genetica medica e sui servizi erogati dalle singole strutture:

telefonare al numero verde gratuito del Servizio sanitario regionale 800 033 033 (tutti i giorni feriali dalle ore 8.30 alle ore 17.30; sabato e prefestivi dalle ore 8.30 alle ore 13.30)

consultare la guida ai servizi su Saluter (il portale web del Servizio sanitario regionale) all'indirizzo www.saluter.it/servizi-ai-cittadini scrivendo nel campo cerca "genetica medica".

Il sito internet della Rete di genetica medica

La rete ha un sito internet dedicato, www.geneter.it, parte dei siti tematici del Servizio sanitario regionale dell'Emilia-Romagna (www.saluter.it).

Geneter, oltre ad assolvere le funzioni di comunicazione e trasparenza verso i cittadini, i professionisti e le altre strutture del Servizio sanitario regionale, ha l'obiettivo di evolvere come un reale punto di riferimento per l'informazione medico-scientifica in genetica medica fornendo informazioni sulle singole malattie, su come gestirle, su come creare e mantenere al meglio il rapporto con i professionisti e i servizi sanitari dedicati alle condizioni geneticamente determinate.

Garanzie per i cittadini

La Rete dei Servizi di genetica, in tutte le sue articolazioni organizzative, si impegna a garantire il rispetto degli standard di seguito elencati.

Qualità del servizio erogato

Adeguate informazione associata al test genetico, consegna di una relazione scritta a conclusione del percorso di consulenza genetica e del referto per le attività di laboratorio (test genetici).

Adesione di tutti i servizi della rete al processo di accreditamento istituzionale (l'accreditamento è previsto dalla Regione (delibera di Giunta 327/2004) per tutte le strutture che operano nell'ambito del Servizio sanitario regionale a garanzia della qualità delle strutture e dei servizi erogati) e

partecipazione dei laboratori ai controlli esterni di qualità disponibili a livello nazionale e/o internazionale.

Accoglienza

Rispetto dell'identità personale, culturale e religiosa della persona e della sua famiglia, anche con la collaborazione di mediatori culturali e interpreti linguistici.

Riservatezza

Rispetto del diritto alla riservatezza delle persone. La riservatezza dei dati personali, in particolare di quelli "sensibili" è garantita dalle norme contenute nel Decreto legislativo 196/2003 "Codice sulla privacy" e nella "Autorizzazione al trattamento dei dati genetici" del 22 Febbraio 2007 (GU 65 del 19 marzo 2007) del Garante per la protezione dei dati personali e successive proroghe, i quali prevede che il trattamento dei dati personali si svolga nel rispetto dei diritti e libertà fondamentali di ogni individuo, nonché della dignità di ciascuno con particolare riferimento alla riservatezza delle informazioni e all'identità personale.

Comfort

Impegno a rendere tutte le sedi delle strutture facilmente accessibili, confortevoli, prive di barriere architettoniche e con un adeguato numero di posti a sedere nelle sale di attesa.

Tempi di attesa

Impegna ad erogare le prestazioni garantendo la massima tempestività e puntualità.

Oltre a questi requisiti di carattere generale, ciascun Servizio si impegna a rispettare standard riferiti all'attività specifica, descritti all'interno della propria Carta dei servizi (che ogni interessato può richiedere alle segreterie di ciascun Servizio).

Approccio etico e rigore scientifico

La Rete regionale della genetica medica opera applicando i principi della medicina basata sull'evidenza (Evidence Based Medicine) e della valutazione delle nuove tecnologie (Health Technology Assessment) al fine di proporre pratiche di assistenza di provata efficacia e scientificamente validate. Sviluppare la medicina basata sull'evidenza comporta la valutazione dell'aspetto tecnologico e del relativo contesto organizzativo, per supportare scientificamente le decisioni, compresa l'adozione e l'utilizzo di nuove tecnologie e test diagnostici e predittivi.

Il Nucleo regionale di coordinamento

Un Nucleo regionale di coordinamento delle attività di genetica medica (che si riunisce a Bologna, nella sede dell'Assessorato regionale politiche per la salute in viale Aldo Moro, 21) definisce i piani di attività, coordina e monitora i servizi erogati con l'obiettivo di rendere ottimali ed uniformi all'interno del territorio regionale i percorsi assistenziali per le persone con malattie genetiche, di garantire sostegno alle loro famiglie, di favorire lo sviluppo della ricerca e della diffusione delle conoscenze.

Il Nucleo regionale di coordinamento è impegnato a effettuare una valutazione annuale delle attività svolte all'interno della Rete, a diffonderne i risultati alla Regione, alle Aziende sanitarie, alle Associazioni di utenti con l'obiettivo del miglioramento continuo dei servizi e delle prestazioni offerte.

Le attività di ricerca e formazione per migliorare l'assistenza

Le Rete di genetica medica è impegnata nelle seguenti attività, strettamente connesse e utili alla qualità della assistenza:

Ricerca teorica e soprattutto indirizzata all'applicazione delle nuove conoscenze alla pratica clinica;

Formazione rivolta sia al personale della Rete sia agli altri professionisti sanitari nell'ottica di favorire sempre più la cooperazione interdisciplinare;

Attività epidemiologica per individuare le strategie migliori per la prevenzione dei rischi genetici tra la popolazione.

