

LABORATORIO CMP³VdA

Carta Dei Servizi

Standard di Prodotto

Via Lavoratori Vittime del Col du Mont, 28 11100 – AOSTA

Direttore Tecnico: Prof. Antonio Amoroso

Tel. 0165 - 080420

e-mail: lab_cmp3vda@iit.it

Sito web: www.5000genomivda.it



LA MEDICINA PERSONALIZZATA È LA NOSTRA MISSIONE

Indice

PRESENTAZIONE DEL LABORATORIO CMP³VdA	3
IL LABORATORIO CMP ³ VdA: LA NOSTRA ESPERIENZA, LA NOSTRA MISSIONE.....	3
STRUTTURA E UBICAZIONE.....	4
STRUTTURA ORGANIZZATIVA	6
MODALITÀ DI EROGAZIONE DEL SERVIZIO.....	6
CONTATTI E RECAPITI.....	6
ORARI DI APERTURA.....	6
PRELIEVI.....	7
MODALITÀ DI INVIO, TRASPORTO ED ACCETTAZIONE CAMPIONI	7
REFERTI	7
CONSERVAZIONE ED ARCHIVIAZIONE DEL REFERTO, DEI DATI E DEI CAMPIONI	9
INFORMAZIONI PER L'UTENTE	10
TUTELA DELLA PRIVACY ED INFORMATIVA ALL'ANALISI.....	10
RECLAMI, SEGNALAZIONI ED ELOGI.....	11
GRADIMENTO DEL SERVIZIO.....	12
IL PERSONALE	12
RESPONSABILI E REFERENTI PER I DIVERSI SETTORI DEL LABORATORIO	12
PRESTAZIONI FORNITE DAL LABORATORIO CMP³VdA	14
ATTIVITÀ DI RICERCA	14
ATTIVITÀ DIAGNOSTICA.....	15
ANALISI FORNITE.....	15
GARANZIA CONFORMITÀ ALLE SPECIFICHE: QUALITÀ ED IMPEGNI PARAMETRI ORGANIZZATIVI, TECNICI/QUALITATIVI	16
LA STRUTTURA, LA STRUMENTAZIONE, LE APPARECCHIATURE E IL SISTEMA INFORMATICO ..	16
IL PERSONALE E LE COMPETENZE.....	17
I PROCESSI DEL LABORATORIO CMP ³ VdA.....	19
NORMATIVE DI RIFERIMENTO, LINEE GUIDA, CONTROLLO DI QUALITÀ	19
INDICATORI E STANDARD.....	21
SERVIZIO DEL PERSONALE E PUBBLICAZIONI	22
COME SI RAGGIUNGE IL LABORATORIO CMP³VdA	24

PRESENTAZIONE DEL LABORATORIO CMP3VdA

Il “**Laboratorio CMP³VdA**” situato ad Aosta in Via Lavoratori Vittime del Col du Mont, 28 – 11100 Aosta - Tel. 0165-080420 - e-mail: lab_cmp3vda@iit.it

è un Laboratorio di specialistica in Genetica Medica e come tale si sviluppa come Centro di Genomica Medica; in particolare, con riferimento all’ambito di alcune patologie neurologiche ed oncologiche. Il Laboratorio CMP³VdA si configura infatti come **Centro di Medicina Personalizzata, Preventiva e Predittiva**.

IL LABORATORIO CMP³VdA: LA NOSTRA ESPERIENZA, LA NOSTRA MISSIONE

Il Laboratorio CMP³VdA nasce da un progetto di ricerca “5000genomi@VdA” volto a creare un Centro dedicato alla Medicina Personalizzata, Preventiva e Predittiva.

Mediante l’attuazione del progetto di ricerca “5000genomi@VdA” e la successiva applicazione analitica/clinica, il Laboratorio CMP³VdA ha come finalità di garantire ai cittadini della Regione Autonoma Valle d’Aosta e più in generale a chiunque si rivolga al Centro, una prospettiva di vita di alta qualità, cercando di dare risposte tecnologiche qualificate in materia di alcune patologie neurologiche ed oncologiche oltre che aumentare l’efficacia della prevenzione, diagnosi e trattamento per queste complesse malattie. Questo mediante l’implementazione di tecnologie proprie della medicina di precisione (MdP).

La finalità di CMP³VdA è di tutelare il diritto alla salute di ogni cittadino, attribuendo allo stesso la possibilità, mediante la collaborazione con le strutture esistenti sul territorio, di accedere a servizi di alta specialistica ed avere chiara la qualità dei servizi erogati, in termini di efficienza, di personalizzazione e di efficacia.

La tutela del diritto alla salute di ogni cittadino presuppone il riconoscimento e la difesa dei seguenti **principi**:

- Libertà di scelta dell’istituzione
- Diritto di critica
- Diritto alla qualità delle prestazioni
- Diritto di informazione
- Diritto al rispetto della dignità personale.

STRUTTURA E UBICAZIONE

Il Laboratorio CMP³VdA si trova presso l'Area Espace, in Via Lavoratori Vittime del Col du Mont, 28, 11100, Aosta.

La struttura è ubicata in un'area dotata di parcheggio, raggiungibile anche con mezzi pubblici e non presenta barriere architettoniche.

Il servizio è così composto:

- Atrio: Area di Accettazione e Segreteria
- Area Laboratori: esecuzione delle prestazioni e bioconservazione materiale biologico e reagenti
- Area Archivio e Magazzino: archiviazione documenti e magazzino consumabili e reagenti
- Area Computazionale: analisi, refertazione e conservazione dati
- Amministrazione: gestione e amministrazione del centro
- Servizi, Spogliatoi e Disimpegni.

Sono presenti due aree operative:

- **Medical Genomics**: dove si effettua l'attività biologico/analitica. Questa area è composta da una unità di sequenziamento genomico ad alte prestazioni ubicata nel laboratorio "whole-genome sequencer", da un laboratorio "gene expression profiling", da un laboratorio "wet-lab" per le colture cellulari e un locale di "bioconservazione";
- **Computational Genomics**: infrastruttura hardware per l'analisi bioinformatica di big data, comprendente un centro di High Performance Computing (HPC) composto da diversi nodi computazionali (CPU e GPU) e da un sistema di archiviazione ad altissime prestazioni.

Sono inoltre presenti l'Area Amministrativa/Segreteria e le Aree di Servizio.

Tutte le aree sono ubicate nello stesso piano.

La privacy viene tutelata secondo i principi del EU 2016/679 (GDPR).

Nell'ottica di garantire la massima sicurezza possibile ai propri utenti/operatori, CMP³VdA ha recepito appieno il D.Lgs 81/08 dotandosi delle prescritte apparecchiature antincendio ed addestrando il personale con corsi di formazione specifici.



LABORATORIO CMP³VdA

MODALITÀ DI EROGAZIONE DEL SERVIZIO

Data la tipologia di prestazioni fornite, il Laboratorio CMP³VdA non prevede accesso diretto dell'utenza presso la propria sede.

Le prestazioni vengono fornite a partire da richieste specialistiche.

Il laboratorio CMP³VdA non presenta un punto prelievi al proprio interno.

I prelievi vengono effettuati c/o il centro prelievi delle Strutture Invianti, l'attività di consulenza genetica è prevista in collaborazione con i reparti, gli ambulatori delle Strutture Invianti.

In Regione Valle d'Aosta la struttura sanitaria pubblica che si configura come maggiore utilizzatore del Laboratorio CMP³VdA è l'Ospedale Umberto Parini di Aosta.

CONTATTI E RECAPITI

- n° telefonico: 0165 - 080420
- Indirizzo mail: lab_cmp3vda@iit.it, email pec: in fase di attivazione
- Sito web: www.5000genomivda.it

Per informazioni il personale del Laboratorio è disponibile negli orari di apertura.

Non avendo accesso diretto al centro, l'utenza potrà contattare direttamente le singole strutture invianti per avere informazioni sulle prestazioni fornite dal Centro e per le modalità di accesso alle consulenze genetiche pre-test ed al prelievo.

ORARI DI APERTURA

Il laboratorio è aperto nei giorni lavorativi (non festivi), nei seguenti orari:

Dal Lunedì al Venerdì: Ore 09:00-13:00 e 14:00-18:00

Sabato e Domenica: Chiuso

ORARI DI ACCETTAZIONE CAMPIONI

Il laboratorio accetta campioni nei giorni lavorativi (non festivi), nei seguenti orari:

Dal Lunedì al Venerdì: 09:00-13:00 e 14:00 -16:00

PRELIEVI

Il Laboratorio CMP³VdA è un Servizio di Medicina di Laboratorio (SMEL) senza punto di prelievo al proprio interno. I campioni arrivano dai punti prelievi esterni.

Modalità di prenotazioni per il ritiro dei campioni: settimanalmente viene organizzata una agenda per il ritiro dei campioni.

I Prelievi vengono eseguiti a seguito di una Consulenza Pre-test effettuata dal medico richiedente l'analisi. Il colloquio pre-test e la raccolta del consenso informato per l'esecuzione del test stesso devono essere effettuati prima dell'esecuzione del prelievo, e il modulo di consenso deve sempre accompagnare il campione biologico.

MODALITÀ DI INVIO, TRASPORTO ED ACCETTAZIONE CAMPIONI

Il Laboratorio definisce con le Strutture Inviante le modalità di preparazione del paziente, della conservazione del campione prima dell'invio, dell'invio/trasporto, della modulistica necessaria, ecc.. Definisce e comunica alle Strutture stesse le condizioni di accettabilità dei campioni prima dell'esecuzione dell'analisi.

- Sono disponibili sul sito web del Laboratorio CMP³VdA i protocolli operativi in merito, così come la modulistica che dovrà accompagnare il prelievo;
- Il Personale del Laboratorio CMP³VdA è disponibile a fornire tutte le informazioni richieste, così come la documentazione necessaria.

Sulla base dei singoli accordi il Laboratorio CMP³VdA è disponibile ad occuparsi del Trasporto dei campioni.

Il Trasporto dei Campioni avviene in ottemperanza al D.Lgs. N. 81/2008 titolo X all. XLIV - XLVIII sulla sicurezza, alla Circolare del Ministero della Sanità del 06/09/89, alla Circolare del Ministero della Sanità del N.3 del 08/05/2003, alla Circolare del Ministero della Salute del 20/07/94, e successive modifiche.

REFERTI

- MODALITÀ DI RITIRO DEI REFERTI

I referti vengono inviati allo specialista che ha richiesto l'analisi.

Il risultato di un test genetico non può infatti essere inviato direttamente al paziente ma deve essere discusso nell'ambito di una visita di consulenza. I medici prescrittori riceveranno il referto tramite mail contenente il

referto in formato PDF criptato, è possibile scaricare il referto solo mediante apposita password; l'invio delle mail viene effettuato mediante notifica di avvenuta consegna e le mail vengono successivamente archiviate. I referti possono essere spediti per posta ordinaria al medico/struttura inviante, qualora richiesto.

La consegna dei referti all'utente viene effettuata in sede di Consulenza Post-Test da parte del Medico Specialista richiedente e/o da un Medico Genetista.

Il Direttore e il Responsabile di laboratorio sono sempre disponibili a dare chiarimenti sull'esito del referto ed a essere di supporto al clinico nella sua interpretazione.

- CARATTERISTICHE DEL REFERTO

Il referto viene compilato seguendo le normative vigenti sia nazionali che regionali in ambito autorizzativo e di accreditamento regionale.

Il referto viene compilato seguendo le linee guide specifiche della Società Italiana di Genetica Umana:

Rif.

- Standard SIGU: Sistema di gestione per la qualità nei Laboratori di Genetica Medica; SIGU-01/06/2018. Sequenziamento del DNA di nuova generazione: indicazioni per l'impiego clinico: SIGU-gennaio 2016
- Indicazioni per la refertazione di analisi genetiche eseguite mediante metodica Next Generation Sequencing (NGS); SIGU-30/08/2022.
- Linee di indirizzo sull'analisi dei geni *BRCA1* e *BRCA2* in ambito clinico; criteri di accesso al test, aggiornamento sulle piattaforme diagnostiche ed interpretazione del dato somatico.

Il **referto** consta di una o più pagine intestate dove sono riportati:

- Intestazione e identificazione del Laboratorio
- Nome e Cognome, data di nascita e sesso del paziente
- Codice identificativo univoco
- Nome del medico e/o del reparto richiedente
- Indicazione all'analisi
- Data del prelievo
- Data di arrivo/accettazione e di refertazione
- Denominazione dell'esame e metodologia analitica utilizzata
- Materiale analizzato
- Risultato del test e interpretazione del risultato, utilizzando la nomenclatura relativa ed aggiornata
- Indicazione della tecnica eseguita per il test genetico

- Se applicabile: parametri di affidabilità diagnostica (*detection rate*, sensibilità, specificità) per lo specifico test genetico eseguito
- Limiti del Test
- Indicazione alla consulenza genetica con segnalazione di eventuali approfondimenti diagnostici per probando/consanguinei
- Spazio per eventuali note esplicative
- Nome di chi ha eseguito l'analisi e dei responsabili di settore
- Nome del responsabile di laboratorio e del direttore
- Firma del responsabile e/o del direttore.

- I TEMPI MEDI DI REFERTAZIONE/RISPOSTA

I tempi di refertazione, dall'accettazione del campione all'emissione dell'esito del risultato, varieranno in base alla prestazione effettuata e ai risultati delle analisi eseguite: con tempi medi di 60 gg.

Il Laboratorio CMP³VdA non prevede l'esecuzione di analisi in regime di urgenza; tuttavia possono essere presenti specifiche richieste estemporanee a carattere d'urgenza per particolari situazioni nelle quali il medico inviante precisa la necessità.

CONSERVAZIONE ED ARCHIVIAZIONE DEL REFERTO, DEI DATI E DEI CAMPIONI

I REFERTI

- I referti vengono conservati per un tempo illimitato
- Il modulo di richiesta e la modulistica allegata: vengono conservati per 20 anni
- I consensi Informati all'analisi: vengono conservati per 20 anni

I DATI

I dati sia analitici che informatici vengono conservati per 20 anni.

Il sistema informatico del Laboratorio consente una conservazione e successiva archiviazione automatica di tutti i dati e i referti prodotti dal Gestionale di Sistema e che riguarda i referti, i dati, le informazioni indispensabili a ricostruire l'iter diagnostico, la scheda paziente, i dati relativi ad esami NGS (i file BAM o FASTQ ed i file VCF), etc.

I file BAM e/o FASTQ saranno conservati per almeno 2 anni ed i file VCF per 20 anni.

Per tutti i documenti archiviati in formato elettronico il sistema permette l'accesso ai dati solo al personale sanitario autorizzato garantendone la riservatezza.

Rif.

- Linee di indirizzo sulla Conservazione del Materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici: SIGU-19/01/2021
- Standard SIGU: Sistema di gestione per la qualità nei i Laboratori di Genetica Medica; SIGU-01/06/2018
- Regolamento UE: 679/2016 e corrispettivo Dlg. 101/2018

In caso di smarrimento del referto è possibile richiedere una copia conforme tramite mail all'indirizzo lab_cmp3vda@iit.it. La copia del referto potrà essere ritirata presso il Laboratorio CMP³VdA o potrà essere inviata tramite posta certificata o raccomandata con ricevuta di ritorno entro 7gg lavorativi dal ricevimento

I CAMPIONI

Il Laboratorio CMP³VdA è dotato di un Area di Bioconservazione a sé stante, dove sono posti sia freezer a -20 °C che freezer a -80 °C per la conservazione dei campioni sia primari che di DNA.

- i campioni vengono conservati per almeno 10 anni;
- i campioni vengono eliminati al termine della loro lavorazione, qualora si sia ottenuto un risultato diagnostico ed il soggetto non abbia acconsentito alla conservazione per scopi di ricerca.

Rif.

- Linee di indirizzo sulla Conservazione del Materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici: SIGU-19/01/2021

L'utente viene informato sull'utilizzo dei dati che vengono richiesti e sulle modalità di raccolta e conservazione degli stessi e del campione, in sede di colloquio pre-test che viene effettuato presso la Struttura Inviante.

INFORMAZIONI PER L'UTENTE

TUTELA DELLA PRIVACY ED INFORMATIVA ALL'ANALISI

Tutela della Privacy

Il laboratorio CMP³VdA si impegna a trattare i dati in conformità al Regolamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché delle indicazioni del garante per la protezione dei dati personali e nell'assoluta riservatezza e confidenzialità.

Rif. Work Plan Privacy CMP³VdA

Informativa e Consenso Informato all'analisi

Il Laboratorio CMP³VdA fornisce i moduli contenenti le informative ed il consenso informato all'analisi alle Strutture che inviano i campioni al Laboratorio. Il Prelievo deve essere preceduto da colloquio pre-test e raccolta del consenso all'analisi.

Il Consenso informato deve essere rispondente ai requisiti di legge ed essere specifico per ogni tipologia di test genetico.

- Il consenso deve essere firmato dal professionista, incaricato dal Direttore/Responsabile, che ha raccolto il consenso dopo il colloquio pre-test/consulenza genetica.
- Il modulo di consenso informato, dovrà essere sottoscritto dal paziente che ha ricevuto l'informazione, soltanto al termine del colloquio
- La firma sul modulo dovrà essere intesa come conferma di avvenuto colloquio e di piena comprensione di quanto riportato.
- In nessun caso i moduli di consenso informato possono essere considerati come sostitutivi del colloquio medico – paziente sul significato del tipo di analisi legata al prelievo.

Il modulo di consenso informato deve essere inviato al Laboratorio insieme al campione.

Prima di procedere alla raccolta di informazioni, l'utente viene informato sull'utilizzo dei dati che vengono richiesti e sulle modalità di raccolta e conservazione degli stessi in sede di colloquio pre-test che viene effettuato presso la Struttura Inviante.

RECLAMI, SEGNALAZIONI ED ELOGI

Per una gestione ottimale dell'attività, in un'ottica di miglioramento costante, Il Laboratorio CMP³VdA ritiene fondamentale il contributo di tutti per segnalare tempestivamente eventuali disservizi, imprecisioni, problemi, scarsa chiarezza o non rispetto degli standard di qualità. Le segnalazioni vanno fatte utilizzando l'apposito form disponibile sul sito www.5000genomivda.it

GRADIMENTO DEL SERVIZIO

Il Laboratorio CMP³VdA monitora il livello di gradimento del servizio erogato mediante questionari di soddisfazione che vengono forniti ai clienti (Ospedali, Strutture, medici invianti, ecc.). I questionari vengono inviati annualmente tramite e-mail e la compilazione è libera ed in forma anonima. Oltre all'utilizzo di questionari di gradimento del servizio Il Laboratorio CMP³VdA, fa proprie considerazioni che emergano dal cliente durante l'anno.

I risultati vengono analizzati dalla Direzione ed utilizzati per il miglioramento continuo del servizio.

IL PERSONALE

RESPONSABILI E REFERENTI PER I DIVERSI SETTORI DEL LABORATORIO

DIRETTORE TECNICO/SANITARIO	<u>Dr. Antonio Amoroso</u>	Direttore Tecnico	Telefono: +39 0165 080420 mail: lab_cmp3vda@iit.it
--	--	-------------------	---

RESPONSABILE SCIENTIFICO	<u>Prof. Stefano Gustincich</u>	Responsabile Scientifico	Telefono: +39 0165 080420 mail: lab_cmp3vda@iit.it
-------------------------------------	---	--------------------------	---

SETTORE	<u>RESPONSABILI</u>		
LABORATORIO			
RESPONSABILE AREA: MEDICAL GENOMICS	<u>Dr.ssa Manuela Vecchi</u>	<u>Responsabile Laboratorio Area Medical Genomics</u> <u>Responsabile Controllo di Qualità: CQI e VEQ</u>	Telefono: +39 0165 080419 mail: manuela.vecchi@iit.it
RESPONSABILE AREA: COMPUTATIONAL GENOMICS	<u>Dr. Alessandro Coppe</u>	<u>Responsabile Laboratorio Area Computational Genomics</u>	Telefono: +39 0165 080405 mail: alessandro.coppe@iit.it

SETTORE	<u>Responsabili</u>		
----------------	---------------------	--	--

AMMINISTRAZIONE	<u><i>Dr.ssa</i></u>	<u>Responsabile</u>	Telefono: +39 0165 080401 <u>mail: alessandra.gastaldi@iit.it</u>
	<u><i>Alessandra Gastaldi</i></u>	<u>Amministrazione e Gestione Risorse</u>	
		<u>Responsabile Formazione</u>	
		<u>Responsabile Fornitori ed Outsourcing</u>	

SETTORE	<u>Responsabili</u>		
SISTEMI DI GESTIONE PER LA QUALITA'	<u><i>Dr.ssa</i></u>	RSQ	Telefono: +39 0165 080401 <u>mail: alessandra.gastaldi@iit.it</u>
	<u><i>Alessandra Gastaldi</i></u>		

SETTORE	<u>RESPONSABILI</u>		
GESTIONE STRUMENTI	<u><i>Dr.ssa Manuela Vecchi</i></u>	<u>Responsabile Gestione Strumenti</u>	Telefono: +39 0165 080419 <u>mail: manuela.vecchi@iit.it</u>

SETTORE	<u>RESPONSABILI</u>		
SISTEMA INFORMATICO (SI)	<u><i>Dr. Giuseppe Cafiso</i></u>	<u>Responsabile Sistema Informatico e Sicurezza del Dato</u>	Telefono: +39 0165 080405 <u>mail: giuseppe.cafiso@eng.it</u>

SETTORE	<u>RESPONSABILI</u>		
SICUREZZA (D.lgs. 81/2008)	<u><i>Dr.ssa Ilaria Monaldi</i></u>	<u>RSPP</u>	Telefono: +39 010 2896 792 <u>mail: ilaria.monaldi@iit.it</u>

SETTORE	<u>RESPONSABILI</u>		
PRIVACY: (Regolamento UE: 679/2016 e corrispettivo Dlg. 101/2018)	<u><i>Avv. Nadia Martini</i></u>	<u>DPO: Data Protection Officer</u>	<u>mail: dpo@iit.it</u>

SETTORE	<u>Referenti</u>		
REFERENTE INTERNO SISTEMA INFORMATICO	<u><i>Dr. Mathieu Clement</i></u>	<u>Referente Sistema Informatico</u>	<u>mathieu.clement@iit.it</u> Telefono: +39 0165 080420

REFERENTE INTERNO SICUREZZA	<u>Dr.ssa Sara Gottardo</u>	Referente Sicurezza	mail: sara.gottardo@iit.it Telefono: +39 0165 080420
------------------------------------	------------------------------------	---------------------	---

PRESTAZIONI FORNITE DAL LABORATORIO CMP³VdA

Attività che si intende esercitare:

Si tratta dell'implementazione di attività, sia in ambito diagnostico che di ricerca (sanitaria ed informatica) nell'area delle prestazioni della genomica ad alta prestazione e dell'analisi di big data.

Il Laboratorio CMP³VdA è in grado di fornire prestazioni analitiche ad alto profilo tecnologico e con la finalità di eseguire analisi di tipo genetico al momento nell'ambito delle patologie neurodegenerative e oncologiche.

ATTIVITÀ DI RICERCA

È attualmente in corso Il Progetto di Ricerca progetto "5000genomi@VdA". Nei primi 5 anni il progetto prevede il sequenziamento di circa 5000 genomi (dei quali ne sono stati già eseguiti più di un migliaio) gestiti dalle due aree del Laboratorio: Medical Genomics e Computational Genomics in collaborazione con le altre realtà identificate e che, per le loro caratteristiche, possono essere di massima così suddivisi:

- Genomica di popolazione della Regione Autonoma Valle d'Aosta
- Genomica delle malattie neurodegenerative
- Genomica del cancro
- Genomica delle malattie dello sviluppo del sistema nervoso
- Genomica delle malattie suscettibili di trapianto d'organo

Le analisi eseguite permettono di generare grandi quantità di dati genomici che verranno analizzati in combinazione con i dati clinici per creare correlazioni significative da un punto di vista statistico, ed essere di utilità per una più efficiente ed efficace gestione delle patologie sopramenzionate.

In ultima analisi, questo permetterà di inserire la genomica nel processo diagnostico al fine di stratificare i pazienti e identificare cure personalizzate nelle aree terapeutiche sopracitate.

Successivamente verrà attuata una valutazione complessiva in base alle necessità della Regione Autonoma Valle d'Aosta e del bacino d'utenza sovra regionale, sia in termini di tipologie analitiche che di volumi.

ATTIVITÀ DIAGNOSTICA

L'introduzione del sequenziamento di nuova generazione nella routine diagnostica permette di ampliare la tipologia di prestazioni genomiche che il Laboratorio CMP³VdA è in grado di offrire ai propri clienti.

In fase di avvio si propone l'offerta di test di analisi dell'intero genoma (*Whole Genome Sequencing - WGS*) germinale.

Rif. Documento : CMP3VdA Strategia di Diagnosi Genetica

ANALISI FORNITE

Le analisi che attualmente il Centro offre sono le seguenti:

ANALISI
<u>ANALISI GENI TUMORALI:</u>
Analisi: Tumore Mammella
Analisi: Tumore Ovaio
Analisi: Tumore Pancreas
Analisi: Tumore gastro-enterico / poliposi adenomatose / amartomatose
Analisi: Sindrome di Lynch
Analisi: Tumore Stomaco
Analisi: Tumore Endometrio
Analisi: Tumore Prostata
Analisi: Tumore Melanoma
Analisi: Tumore Rene incluso tumore di Wilms
Analisi: Tumore endocrino e neuroendocrino
Analisi: Tumore Cerebrale
Analisi: Tumori solidi Pediatrici
Analisi: Suscettibilità ai tumori solidi nell'adulto
Analisi Neurofibromatosi Tipo 1, tumori rabdoidi, randomiosarcomi o sarcomi, tumori ereditari del sistema nervoso centrale e periferico
<u>ANALISI GENI MALATTIE NEURODEGENERATIVE</u>
Analisi per Parkinson e Parkinsonismi
Analisi per Demenze e Malattie del Motoneurone

Gli esami forniti dal Laboratorio CMP³VdA sono riportati nel Documento Catalogo dei Prodotti. Il **Catalogo delle Prestazioni** riporta nel dettaglio l'elenco degli esami, caratteristiche tecniche (tipologia dell'esame, metodo utilizzato, geni indagati, note tecniche: detection rate, sensibilità, specificità, ecc.) ed organizzative (tempi di risposta, tipologia di campione, ecc.).

L'offerta di test diagnostici potrà ulteriormente essere ampliata includendo:

- Ulteriori malattie monogeniche e genomiche;
- analisi genomiche, su materiale abortivo o sui tumori;
- altre attività di sequenziamento genomico di interesse sanitario;
- test prenatali non invasivi analizzando il DNA fetale che circola nel sangue materno (NIPT).

Nella fase consolidata di attività, il laboratorio potrà potenzialmente fornire la diagnosi molecolare di tutte le malattie monogeniche dovute a mutazioni nei geni del nostro genoma.

Ad oggi sono catalogate oltre 6000 malattie di cui è conosciuto il gene che quando è mutato ne è responsabile (<https://www.omim.org/statistics/entry>).

GARANZIA CONFORMITÀ ALLE SPECIFICHE: QUALITÀ ED IMPEGNI PARAMETRI ORGANIZZATIVI, TECNICI/QUALITATIVI

LA STRUTTURA, LA STRUMENTAZIONE, LE APPARECCHIATURE E IL SISTEMA INFORMATICO

- Il Laboratorio CMP³VdA ha definito la sua **struttura** in maniera adeguata e funzionale al tipo di attività svolta, non ponendosi semplicemente all'interno dei requisiti di legge sia in ambito strutturale che di sicurezza, ma sviluppando aree per le specifiche attività che permettano di garantire condizioni ambientali rigidamente controllate per le lavorazioni più importanti. In particolare si è allestito un ambiente a sé stante per le lavorazioni analitiche riguardanti colture cellulari, estrazione del DNA e preparazione, analisi di sequenza. Il Laboratorio CMP³VdA è strutturato in modo da rispondere anche alle normative in termini di sicurezza e salute sul lavoro.
- Da un punto di vista tecnologico le **apparecchiature** di cui è provvista la Struttura sono adeguate al tipo e al carico di lavoro svolto, si tratta di ditte produttrici Leader nel settore. Oltre che rispondere alle

disposizioni di legge, garantiscono rintracciabilità e ripetibilità in modo completo e possono essere direttamente interfacciate al gestionale del sistema informatico del laboratorio. Il Laboratorio CMP³VdA dispone di **strumentazione analitica** ad alta innovazione tecnologia. Il sistema informatico della struttura presenta conformazioni in rete in tutte le sue parti.

- Il **Sistema Informatico** (SI) implementato nella Struttura garantisce un corretto utilizzo e gestione dei dati nel rispetto della legge sul trattamento dei dati personali, permettendo di effettuare ricerche di report per chiavi specifiche (dati anagrafici, dati temporali, ecc.). Il sistema informatico e gli hardware della struttura presentano conformazioni in rete, e sono protetti mediante stabilizzatori elettrici in ogni loro unità. Il laboratorio **conserva** e **archivia** i documenti relativi all'anagrafica dei pazienti, all'attività analitica, i documenti della Qualità e ad altri documenti inerenti l'attività del laboratorio in formato elettronico e/o cartaceo.
- Disponibili Lay-out presso la struttura.
- Disponibile l'elenco delle apparecchiature presso la struttura.
- Disponibili le Specifiche del Sistema Informatico presso la struttura.

IL PERSONALE E LE COMPETENZE

Il Personale della struttura è altamente qualificato in ambito biomedico e bioinformatico, sia per formazione che per la presenza di un continuo aggiornamento. Il Direttore Tecnico/sanitario della Struttura è professore ordinario di genetica medica e Direttore della Scuola di Specialità di Genetica Medica presso l'Università di Torino. Dirige inoltre la Struttura di Immunogenetica e biologia dei trapianti dell'Ospedale Molinette di Torino ed è Direttore del Centro Regionale Trapianti del Piemonte e della Valle d'Aosta.

Le figure sia dei responsabili di settore che degli operatori sono ricoperte da Biologi/Biotecnologi con varie Specialità e/o Dottorati di Ricerca. I tecnici di laboratorio presentano comprovata esperienza nel settore. La maggior parte del personale presenta parecchi anni di esperienza in laboratori di Biologia molecolare e/o Genetica sia in ambito di Ricerca che Diagnostico. L'elenco dei Responsabili e Referenti è riportato nel presente documento a pagina 11.

Sono disponibili in Laboratorio:

Organigramma

Job-description

Funzionigramma

Formazione professionale

- L'équipe della struttura ha acquisito un'esperienza pluriennale nell'utilizzo di metodiche di laboratorio, nell'ambito della biologia molecolare, tecniche di sequenziamento, sequenziamento di ultima generazione (NGS) in genetica medica e altre discipline; occupandosi di ciò anche in precedenza presso differenti Strutture sanitarie e di ricerca. Il personale dell'area computazionale ha comprovata esperienza nel campo bioinformatico e nella gestione ed analisi di big data.
- Il personale laureato ha svolto per diversi anni attività di laboratorio e ricerca nel settore della genetica e altre discipline, nel settore dell'analisi bioinformatica, presso differenti centri di ricerca e/o ospedali in Italia e all'estero tra i quali. Gli istituti di provenienza sono riportati nella sezione "Servizio del personale e pubblicazioni".

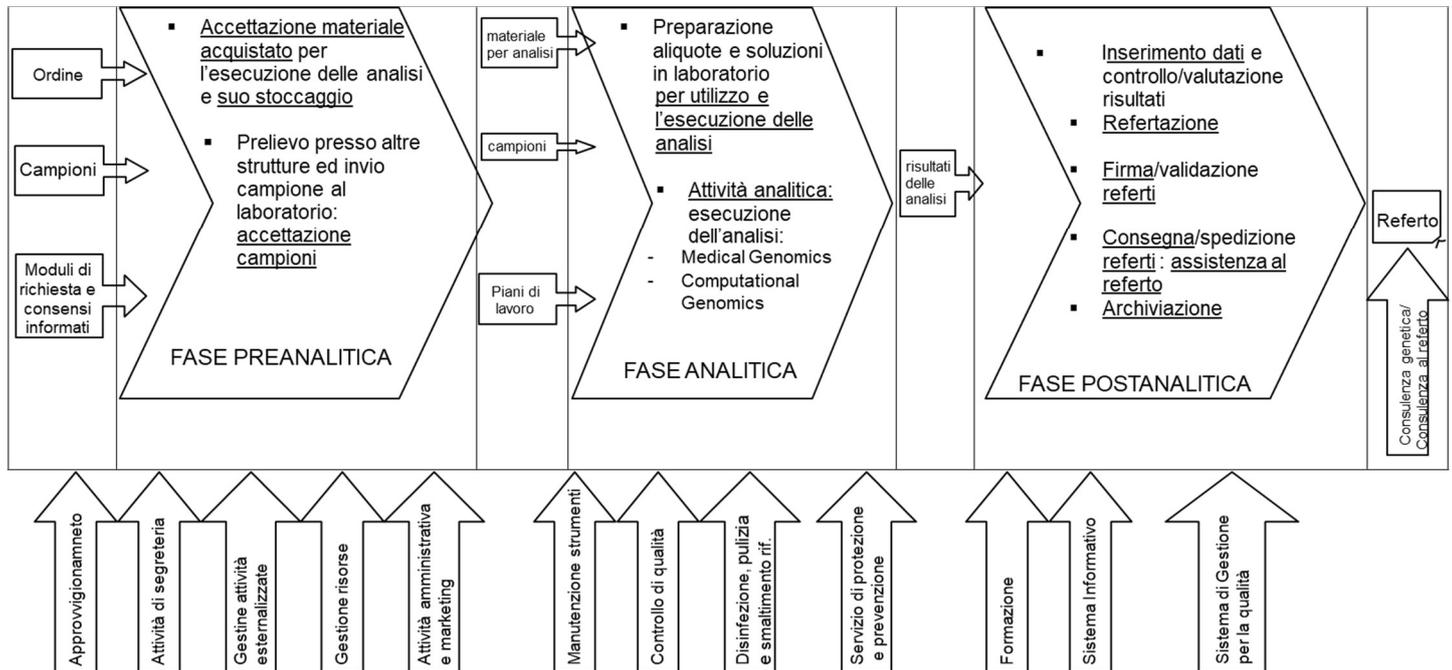
Addestramento e Aggiornamento

- Partecipazione a congressi e seminari nazionali ed internazionali
- Corsi inerenti l'attività svolta
- Costante aggiornamento tramite la consultazione di pubblicazioni e delle riviste internazionali più importanti nel settore.
- Pubblicazioni su riviste internazionali.

Il personale sanitario del laboratorio è tenuto a seguire quanto riportato dalle normative per l'Aggiornamento Continuo in Medicina (ECM).

L'équipe attua **momenti di incontro** periodici, anche con i Clinici, per discutere dei casi più significativi e rilevanti, per confrontarsi sulle modalità operative e sulle problematiche via via riscontrate.

I PROCESSI DEL LABORATORIO CMP3VDA



NORMATIVE DI RIFERIMENTO, LINEE GUIDA, CONTROLLO DI QUALITÀ

- ❖ **L'attività analitica** è stata impostata su **riferimenti scientifici e linee guida** nel settore, quali:
 - Linee Guida per test genetici: ISS (comitato nazionale per la biosicurezza e le biotecnologie)
 - Sequenziamento del DNA di nuova generazione: indicazioni per l'impiego clinico: SIGU-gennaio 2016
 - Standard SIGU: Sistema di gestione per la qualità nei i Laboratori di Genetica Medica; SIGU-01/06/2018
 - Indicatori SIGUCERT: Laboratorio di Genetica Medica; SIGU-19/01/2021
 - Linee di indirizzo sulla Conservazione del Materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici; SIGU-19/01/2021
 - Indicazioni per la refertazione di analisi genetiche eseguite mediante metodica Next Generation Sequencing (NGS); SIGU-30/08/2022
 - Linee di indirizzo sull'analisi dei geni *BRCA1* e *BRCA2* in ambito clinico; criteri di accesso al test, aggiornamento sulle piattaforme diagnostiche ed interpretazione del dato somatico.
 - Linee Guida per la Diagnosi Citogenetica SIGU (2013) e Successivo Aggiornamento (2023)
 - Articoli o Riferimenti (linee guida, ecc.) inerenti l'attività bioinformatica.
- ❖ **Normative di riferimento in ambito Nazionale e Regionale di interesse:**
 - Dlgs 502/92 e successive aggiornamenti
 - Legge Regionale n. 5 25/01/2000
 - Delibera della Giunta Regionale della Regione Valle d'Aosta n. 52 del 15/01/2010

- Delibera della Giunta Regionale della Regione Valle d'Aosta n. 1671 del 27/11/ 2017
- Provvedimento Dirigenziale N. 7676/2018: Allegato 2
- Documento "Accordo di collaborazione per la ricerca e lo sviluppo del centro di ricerca CMP3VdA"
- *normative inerenti tutela e il trattamento della riservatezza dei dati sensibili*
 - Regolamento UE: 679/2016 e corrispettivo D.Lgs n. 101/2018
 - Provvedimento del garante della privacy "Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici" del 22/02/2007
 - Provvedimento del garante della privacy "Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici" del 24/06/2011
 - Provvedimento del garante della privacy "Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici" del 15/12/2016
- *normative inerenti la salute e la sicurezza negli ambienti di lavoro*
 - Lgs 81/2008- Decreto legislativo 9 aprile 2008: Attuazione dell'articolo 1 della Lgs. 3 Agosto 2007 n. 123 in materia di tutela della salute e della sicurezza nei luoghi di lavoro.

❖ **Il Controllo di qualità**

Per quanto concerne il Controllo di Qualità: il laboratorio esegue **Controlli di Qualità Interni** mediante l'applicazione degli indicatori identificati dalla Società di Genetica Umana per le varie fasi dei processi analitici ed utilizzando, secondo istruzioni operative scritte e quando previsto, materiali di verifica a concentrazioni note. Il laboratorio utilizza il Controllo di Qualità Interno come strumento per tenere sotto controllo il processo analitico e di conseguenza l'attendibilità dei risultati; e per potere, in caso di esiti insoddisfacenti, cercare soluzioni per rientrare nei range stabiliti. I risultati di tali controlli vengono periodicamente elaborati ed analizzati e conservati per il tempo previsto dalle linee guida del settore.

Il Laboratorio partecipa inoltre ad un Programmi di **Valutazione Esterna di Qualità (VEQ)** mediante la partecipazione a circuiti internazionali (EMQN e EQA). Questi Programmi offrono al Laboratorio la possibilità di comparare i propri risultati con quelli forniti da Enti esterni qualificati ed imparziali, valutando perciò l'accuratezza dei risultati nei confronti di metodi e di validare l'informazione clinia fornita.

I risultati di tali controlli vengono periodicamente analizzati e conservati per il tempo previsto dalle linee guida del settore.

INDICATORI E STANDARD

Il Laboratorio CMP³VdA si impegna nei confronti dei propri utenti a rispettare livelli determinati di qualità definiti (standard garantiti) sugli aspetti più importanti del servizio offerto (elementi di qualità) e richiesti dalla normativa vigente.

INDICATORI E STANDARD	
RISPETTO DEL TEMPO DEL NOSTRO CLIENTE	-ALMENO IL 95% ESAMI REFERTATI SECONDO I TEMPI INDICATI.
GARANZIA DI PROFESSIONALITÀ E DI TECNOLOGIE	-PERSONALE QUALIFICATO E SPECIALIZZATO: FORMAZIONE ED AGGIORNAMENTO CONTINUO. -TECNOLOGIA;STRUMENTAZIONE AD ALTO LEVELLO TECNOLOGIC E GARANZIA DI MANUTENZIONE; -TECNOLOGIA ADEGUATA AL CARICO DI LAVORO RICHiesto.
QUALITÀ DEL PROCESSO ANALITICO	-CONTOLLO DI QUALITÀ INTERNO ED ESTERNO: RISPETTO DEGLI STANDARD RICHIESTI DAGLI INDICATORI SIGU; PARTECIPAZIONE A CIRCUITI INTERNAZIONALI DI VEQ
TENUTA SOTTO CONTROLLO DEI PROCESSI E SISTEMI DI GESTIONE QUALITA'	-ANALISI E GESTIONE: INDICATORI DI PROCESSO; NC; EVENTI AVVERSI; NEAR MISS; EVENTI SENTINELLA; GESTIONE DEL RISCHIO. -AZIONI E MIGLIORAMENTO
ADEGUATA INTERFACCIA PERSONALE/CLIENENTE/UTENTE* *Il Laboratorio CMP ³ VdA non prevede l'accesso diretto dell'utenza.	PERSONALE CORRETTAMENTE IDENTIFICATO TRAMITE BADGE RIPORTANTE: - Nome e Cognome - Funzione VALUTAZIONE DEL SERVIZIO, RACCOLTA SUGGERIMENTI E RECLAMI
RISPETTO DELLA PRIVACY	- EFFETTUATO SECONDO I PRINCIPI DEL Regolamento EU 2016-679 GDPR - CONFORT E SPAZI DI LAVORO E STUDI ADEGUATI

SICUREZZA E RISPETTO DELLA DIGNITÀ E DEL COMFORT DEGLI OPERATORI	<ul style="list-style-type: none">-RISPETTO DELLA NORMATIVA IN TERMINI SI SICUREZZA SUL LAVORO (Lgs 81/2008)-CONFORT AMBIENTALE E STRUTTURALEFREQUENZA QUOTIDIANA DELLA PULIZIA
---	---

Disponibile in Laboratorio il Piano della Qualità, aggiornato annualmente, contenente gli indicatori.

Disponibile la [Carta dei Servizi](#) sul Sito Web del Laboratorio CMP³VdA

SERVIZIO DEL PERSONALE E PUBBLICAZIONI

Istituzioni ed Enti Nazionali ed Internazionali presso i quali ha prestato servizio il personale del centro CMP3VdA:

- Dipartimento di Scienze Mediche, Università degli Studi di Torino, Torino (Italia)
- SC Immunogenetica e Biologia dei Trapianti, Ospedale Molinette, Azienda Ospedaliera Universitaria Città della Salute e della Scienza ed Università di Torino, Torino (Italia)
- Università degli Studi di Trieste, Trieste (Italia)
- Department of Neurobiology, Harvard Medical School, Boston (Stati Uniti)
- Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (SISSA), Trieste (Italia)
- Laboratorio Nazionale Consorzio Interuniversitario per le Biotecnologie (LNCIB), Area Science Park, Padriciano, Trieste (Italia)
- Centre Européen de Calcul Atomique et Moléculaire, CECAM, EPFL, Losanna (Svizzera)
- Department of Chemistry and Applied Biosciences, ETH, Zurigo (Svizzera)
- Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie, Università di Bologna, Bologna (Italia)
- Cogentech S.R.L., Milano (Italia)
- IFOM - Istituto Fondazione di Oncologia Molecolare ETS, Milano (Italia)
- Dipartimento di Oncologia Sperimentale, Istituto Europeo di Oncologia, Milano (Italia)
- Department of Biochemistry, Vanderbilt University, Nashville (Stati Uniti)
- Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino Università di Padova, Padova (Italia)
- Department of Physics and Mathematics, Aoyama Gakuin University, Sagamihara, (Giappone)
- Department of Electronics and Bioinformatics, Meiji University, Kanagawa (Giappone)
- Institute of Electronics, Microelectronics and Nanotechnology (IEMN), University of Lille, Lille (Francia)
- Inserm, Laboratory of Development and Plasticity of the Neuroendocrine Brain, Jean-Pierre Aubert Research Center, Lille (Francia)
- Small Biosystems Lab, University of Barcelona, Barcellona (Spagna)

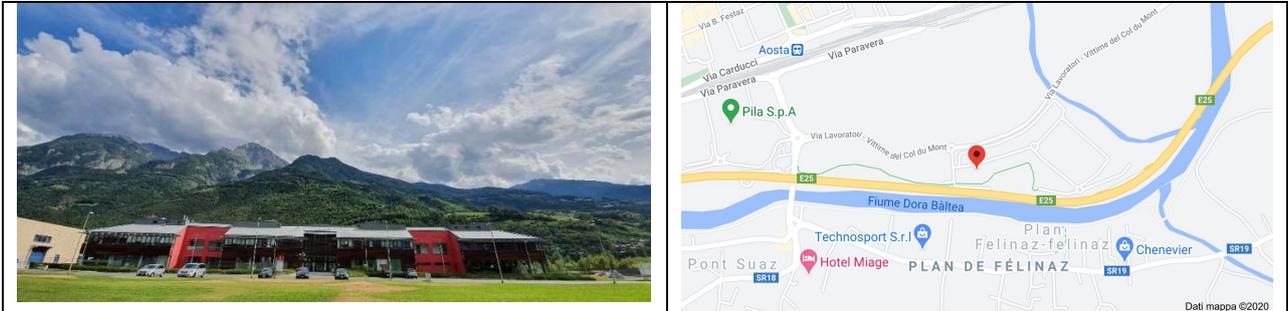


LABORATORIO CMP³VdA

- Centro Ricerche E.N.E.A. di Casaccia, Roma (Italia)
- Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi (NICO), Torino (Italia)

LE **PUBBLICAZIONI** DEL PERSONALE DEL LABORATORIO CMP³VdA SONO RIPORTATE SUL [SITO WEB NELLA SEZIONE "5000GENOMI@VDA"](#).

COME SI RAGGIUNGE IL LABORATORIO CMP³VdA



Il Laboratorio è situato ad Aosta, presso l'Area Espace, in Via Lavoratori Vittime del Col du Mont, 28 – 11100 Aosta AO.

È raggiungibile:

- dal centro città tramite viale Conseil Des Commis e via 1° maggio
- dalla Stazione Ferroviaria tramite via 1° maggio
- da sud e da nord della Regione tramite strada statale SS 26
- tramite Autostrada A5 (uscita Aosta Est)
- Tramite mezzi pubblici: con la LINEA 1 (Aosta-Pollein-Brissogne) e LINEA 5 (Aosta-Aymavilles Fermata) fermata Via 1° maggio e non presenta barriere architettoniche.

Tel. 0165-080420

e-mail: lab_cmp3vda@iit.it

email pec: in fase di attivazione

sito web: www.5000genomivda.it