



## CENSIMENTO SIGU

### ATTIVITA' DI GENETICA MEDICA ANNO 2011

#### **STRUTTURA**

- ✓ Nome della struttura
- ✓ Ente di appartenenza (su suggerimento del sistema dopo la digitazione di almeno 3 caratteri)
- ✓ Tipologia dell'ente di appartenenza:
  - IRCCS,
  - Azienda Ospedaliera,
  - Azienda Ospedaliera Universitaria
  - Università,
  - Azienda Sanitaria Locale,
  - Struttura privata,
  - altro,
- ✓ Status dell'ente
  - Pubblica
  - Privata convenzionata con il SSN
  - Privata non convenzionata con il SSN
- ✓ denominazione Istituto
- ✓ denominazione Dipartimento
- ✓ denominazione Struttura complessa
- ✓ denominazione Struttura semplice
- ✓ denominazione Unità operativa
- ✓ Provvedimento che riconosce ufficialmente la struttura
- ✓ Tipologia
  - ambulatorio di genetica medica
  - struttura di genetica medica
  - laboratorio di citogenetica
  - laboratorio di genetica molecolare
  - laboratorio di immunogenetica
  - genetica di laboratorio
  - nessuna risposta
- ✓ Attività effettuate:
  - consulenze di genetica clinica
  - analisi citogenetiche
  - analisi molecolari
  - analisi immunogenetiche)
- ✓ Responsabile della Struttura
- ✓ Laurea Responsabile
- ✓ Specializzazione Responsabile

#### **SISTEMA DI GESTIONE DELLA QUALITÀ E ACCREDITAMENTO ISTITUZIONALE**

- ✓ Accredитamento Istituzionale
  - sì (e numero di accreditamento)     no     in corso di accreditamento
- ✓ Responsabile della Qualità
  - no     sì
- ✓ Certificazione
  - sì    no     in corso
- Se sì:
  - ente di certificazione
  - anno della certificazione
  - numero di certificazione
  - norma di riferimento (ISO 9001:2008, ecc)

- scopo della certificazione (quello che è scritto sul certificato)
- ✓ Accredитamento
- ✓  sì  no  in corso
- Se sì:
  - ente di accredитamento
  - anno dell'accreditamento
  - norma di riferimento
  - numero di accredитamento
  - scopo dell'accreditamento
  - attività per cui è accredитata la struttura
- ✓ Partecipazione a Valutazioni Esterne di Qualità per l'anno 2011
- ✓  sì  no
- Se sì:
  - ente di accredитamento
  - schema

## PERSONALE

- ✓ Biologi
  - Strutturati:
  - Non strutturati:
  - Specializzandi:
  - Totale:
  - Totale con specializzazione in genetica medica:
- ✓ Medici
  - Strutturati numero:
  - Non strutturati numero:
  - Specializzandi numero:
  - Totale:
  - Totale con specializzazione in genetica medica:
- ✓ Tecnici di laboratorio
  - Strutturati numero:
  - Non strutturati numero:
  - Specializzandi numero:
  - Totale:
- ✓ Biotecnologi
  - Strutturati numero:
  - Non strutturati numero:
  - Specializzandi numero:
  - Totale:
  - Totale con specializzazione in genetica medica:
- ✓ Bioinformatici
  - Strutturati numero:
  - Non strutturati numero:
  - Totale:
- ✓ Laurea magistrale in professioni sanitarie
  - Strutturati numero:
  - Non strutturati numero:
  - Specializzandi numero:
  - Totale:
- ✓ Personale infermieristico
  - Strutturati numero:
  - Non strutturati numero:
  - Specializzandi numero:
  - Totale:

- ✓ Personale amministrativo/ausiliario
- Strutturati numero:
- Non strutturati numero:
- Totale:
  
- ✓ Altre lauree
- Strutturati numero:
- Non strutturati numero:
- Specializzandi numero:
- Totale:

### CONSULENZE DI GENETICA CLINICA

Tipo consulenza:

- anomalie cromosomiche prenatali (numero relazione scritta  sì  no)
- anomalie cromosomiche postnatali (numero relazione scritta  sì  no)
- dismorfologie (numero relazione scritta  sì  no)
- malattie mendeliane (numero relazione scritta  sì  no)
- ritardo mentale (numero relazione scritta  sì  no)
- neoplasie (numero relazione scritta  sì  no)
- infertilità (numero relazione scritta  sì  no)
- poliabortività (numero relazione scritta  sì  no)
- teratologiche (numero relazione scritta  sì  no)
- altro

### ANALISI CITOGENETICHE

#### 1. PRENATALE

##### TIPOLOGIA DI CAMPIONE:

- villi coriali numero
- liquido amniotico numero
- sangue fetale numero
- materiale abortivo numero

##### TECNICHE UTILIZZATE

- Tecniche di colorazione e bandeggio ( sì  no)
- Tecniche di alta risoluzione ( sì  no)
- Tecniche di citogenetica molecolare ( sì  no)
- Se sì:
- Analisi FISH per microdelezioni/microduplicazioni numero totale
- Analisi FISH per regioni subtelomeriche numero totale
- Analisi FISH per caratterizzazione cromosomi marcatore numero totale
- Analisi FISH per caratterizzazione riarrangiamenti numero totale
- Analisi FISH per aneuploidie 13, 18, 21, X, Y numero totale
- Analisi QF-PCR per aneuploidie 13, 18, 21, X, Y numero totale
- Analisi array-CGH ( sì  no) → se sì numero totale
- SNPs-array ( sì  no) → se sì numero totale
- numero totale di test effettuati a scopo diagnostico
- numero totale di test effettuati a scopo di ricerca

#### 2. POSTNATALE

##### TIPOLOGIA DI CAMPIONE:

- sangue periferico numero
- fibroblasti numero
- altri tessuti: specificare numero

##### TECNICHE UTILIZZATE

- Tecniche di colorazione e bandeggio ( sì  no)
- Tecniche di alta risoluzione ( sì  no)
- Test di mutagenesi ( sì  no) → Se sì numero totale
- Tecniche di citogenetica molecolare ( sì  no)

Se sì:

- Analisi FISH per microdelezioni/microduplicazioni numero totale
- Analisi FISH per regioni subtelomeriche numero totale
- Analisi FISH per caratterizzazione cromosomi marcatore numero totale

- Analisi FISH per caratterizzazione riarrangiamenti numero totale
- Analisi array-CGH ( sì  no) → se sì numero totale
- SNPs-array ( sì  no) → se sì numero totale
- numero totale di test effettuati a scopo diagnostico
- numero totale di test effettuati a scopo di ricerca

### 3. CITOGENETICA ONCOLOGICA

#### TIPOLOGIA DI CAMPIONE:

- sangue midollare numero
- sangue periferico numero
- tumori solidi numero
- altro: specificare numero

#### TECNICHE UTILIZZATE

- Tecniche di colorazione e bandeggio ( sì  no)
- Tecniche di citogenetica molecolare ( sì  no)

Se sì:

- Analisi FISH su metafasi numero totale
- Analisi FISH su nuclei interfasi numero totale
- Analisi array-CGH ( sì  no) → se sì numero totale
- SNPs-array ( sì  no) → se sì numero totale
- numero totale di test effettuati a scopo diagnostico
- numero totale di test effettuati a scopo di ricerca

### ANALISI MOLECOLARI

Per ogni tipo di test effettuato:

- Patologia
- OMIM patologia (se riusciamo li facciamo che escono in automatico quando si seleziona la patologia)
- Gene
- OMIM gene
- Numero prenatali
- Numero postnatali
- Tecnica utilizzata (con possibilità di metterne più di una per uno stesso gene)
- Scopo ricerca  scopo diagnostico

### ANALISI IMMUNOGENETICHE

Per ogni tipo di test effettuato:

- Patologia
- Numero test effettuati
- Tecnica utilizzata (con possibilità di metterne più di una per una stessa patologia)
- Scopo ricerca  scopo diagnostico
- 

### APPROPRIATEZZA DEI TEST

- ✓ Sindrome di Williams
  - Numero test eseguiti (in totale)
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
- ✓ Sindrome di DiGeorge,
  - Numero test eseguiti (in totale)
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
- ✓ Sindrome dell'X fragile
  - Numero test eseguiti con test molecolare (in totale)
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
- ✓ Sindrome di Angelman
  - Numero analisi eseguite in FISH
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
  - Numero test di metilazione effettuati
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
- ✓ Sindrome di Prader-Willi
  - Numero analisi eseguite in FISH
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
  - Numero test di metilazione effettuati
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)

- ✓ Acondroplasia
  - Numero test eseguiti (in totale)
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
- ✓ Sindrome di Noonan
  - Numero test eseguiti (in totale)
  - Numero casi risultati effettivamente positivi (in totale)
- ✓ CGH Array
  - Numero test eseguiti (in totale)
  - Numero casi con CNVs considerate causative (in totale)
  - Numero casi con riscontro di delezioni associate a sindromi note da microdelezioni
- ✓ SNPs Array
  - Numero casi con CNVs considerate causative (in totale)
  - Numero casi con riscontro di delezioni associate a sindromi note da microdelezioni
- ✓ Spondilite anchilosante
  - Numero di casi analizzati per HLA-B27
  - Numero di casi positivi per HLA-B27
- ✓ Celiachia
  - Numero di casi analizzati per DQ2/DQ8
  - Numero di casi positivo per DQ2 e/o DQ8