



GENETICA MEDICA

GUIDA AI SERVIZI

DIRETTORE PROF. PAOLO GASPARINI

www.burlo.trieste.it

 @BurloGarofolo

 IRCCS Burlo Garofolo

 @BurloGarofolo

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. Flavio Faletra

dott.ssa Maria Teresa Bonati

Dirigenti biologi:

dott.ssa Carmen Ardisia

dott. Marcello Morgutti

dott.ssa Sheila Ulivi

prof.ssa Anna Savoia

prof. Pio D'Adamo

prof.ssa Giorgia Giroto

Tecnico di laboratorio:

dott.ssa Martina La Bianca

dott.ssa Sheila Ulivi

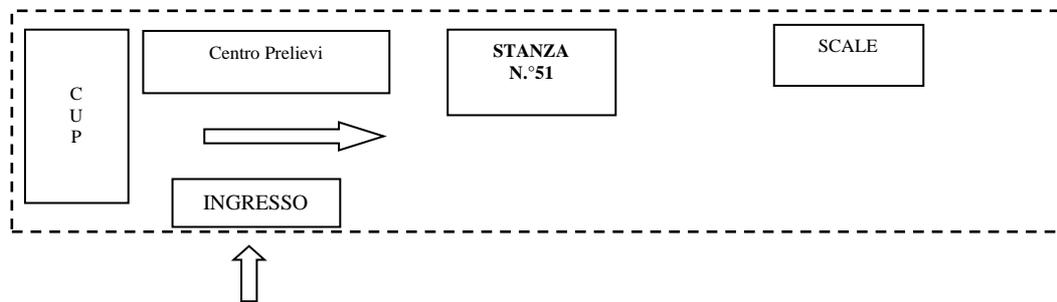
Personale amministrativo:

sig.ra Angela D'Eustacchio



DOVE SIAMO

Entrando dall'ingresso del Centro Prelievi, Palazzina Ambulatori, salite al 2° piano, stanza n.51.



PRESENTAZIONE STRUTTURA

L'IRCCS Burlo Garofolo, in quanto ospedale di alta specializzazione di rilievo nazionale e in coerenza con gli indirizzi del Piano Socio-sanitario Regionale, 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 e con gli Ospedali Pediatrici italiani. Garantisce inoltre l'assistenza materno-infantile di base per l'area triestina, in collaborazione con l'Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina. 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.

La visione strategica del Burlo è orientata a garantire lo stesso, elevato, livello di salute a tutti i bambini, gli adolescenti e le donne della Regione Friuli Venezia Giulia, direttamente o indirettamente, svolgendo il ruolo di hub regionale per l'area materno-infantile, in un sistema hub-spoke non solo ospedaliero, ma anche ospedale-territorio, coordinando nel contempo la ricerca e l'innovazione, nonché la didattica e la formazione per l'area materno-infantile. Sviluppare il proprio ruolo nella rete assistenziale e scientifica nazionale e internazionale al fine di confrontare e trasferire esperienze, nonché di rappresentare un polo di attrazione per pazienti e professionisti, promuovendo nel contempo la crescita e lo sviluppo di altre realtà sanitarie, soprattutto in aree disagiate del mondo.

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, l'anemia di Fanconi.

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.

- **Eccezioni:** gli appuntamenti possono essere presi il giorno stesso solo dall'ecografia ostetrica per motivata necessità mediante comunicazione telefonica e accordi con il Dirigente Medico della S.C. Genetica Medica.

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 lunedì dalle ore 8:00 alle ore 13:00 in stanza 51 (Il piano della palazzina ambulatori).

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). 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

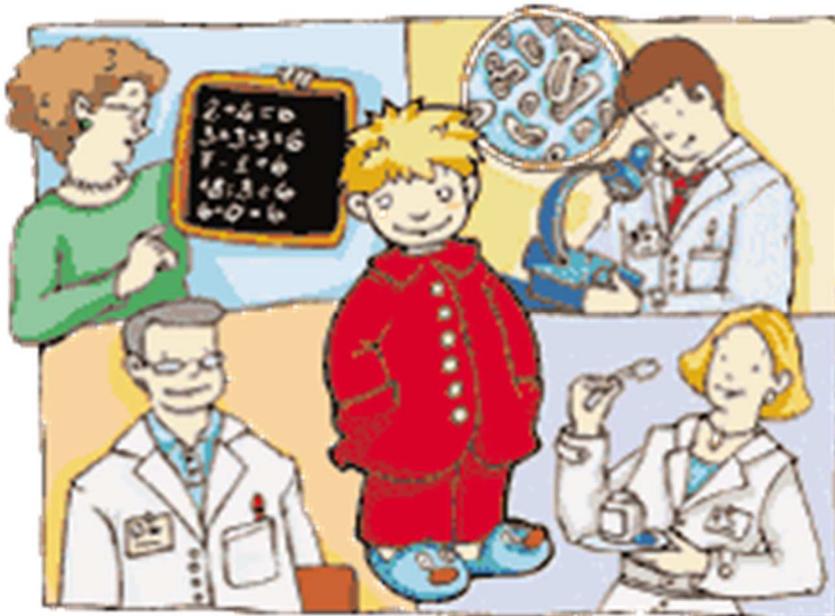
si discute con il paziente il tipo di analisi richiesta spiegandone la finalità, i benefici/rischi/limiti/complicanze ed eventuali alternative. Si rilascia un foglio informativo sul test genetico e si richiede di compilare e sottoscrivere il consenso informato specifico per l'analisi genetica.

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 ritardo sindromico

o altro, 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 e solo qualora quest'ultimo abbia espressamente richiesto e dopo firma di apposito consenso, può venir inviata anche ad altro professionista sanitario.

Il referto viene comunicato al paziente mediante aggiornamento di consulenza e nuovo appuntamento fissato 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). Se previsto, viene consegnato, il certificato di esenzione per malattia rara. 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 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 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.

NORME DI COMPORTAMENTO

- ✓ L'ospedale Burlo Garofolo promuove la presenza costante dei genitori e il loro coinvolgimento nelle cure. I genitori dei bambini ricoverati possono stare, uno alla volta, con il loro bambino giorno e notte, salvo diversi accordi con le singole strutture. Per motivi di igiene, sicurezza e rispetto degli altri degenti, si raccomanda di limitare gli accessi a due visitatori per paziente, secondo gli orari.
- ✓ Il personale medico e infermieristico può intervenire per una cura o un esame anche durante gli orari di visita. In questi casi i visitatori potranno essere invitati a lasciare la camera.
- ✓ Durante la visita assumere un comportamento ed un tono di voce che non arrechino disturbi agli altri degenti.
- ✓ È vietato portare alimenti non confezionati, fiori recisi e animali.
- ✓ Per motivi di igiene e per prevenire le infezioni ospedaliere, i visitatori sono invitati a evitare la visita quando si è raffreddati o affetti da sindromi influenzali, o altre malattie infettive e diffusibili.
- ✓ Lavarsi bene le mani o frizionarle con soluzione alcolica usando gli appositi dispenser sia prima sia dopo la visita.
- ✓ In ottemperanza alla legge sulla Privacy, non si forniscono notizie telefoniche sulle condizioni di salute dei degenti, né sulla loro presenza o meno in reparto.

Gli accessi all'IRCCS Burlo Garofolo possono subire restrizioni in caso di emergenza sanitaria.

PASTI E PUNTI DI RISTORO

- ✓ Prima di portare pasti esterni confezionati agli utenti ricoverati chiedere al personale della struttura.
- ✓ Le mamme che allattano hanno diritto al pasto gratuito fino al compimento dell'anno di età del figlio ricoverato.
- ✓ Un genitore per famiglia, può accedere alla mensa previo acquisto buono pasto presso lo sportello del centro unico di prenotazione - CUP.
- ✓ In tutti i casi bisogna sempre rivolgersi al coordinatore della struttura.
- ✓ Negli atri principali sono collocate delle macchine erogatrici di caffè, bevande e snack.
- ✓ Bar, situato al piano terra.

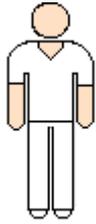
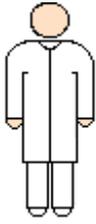
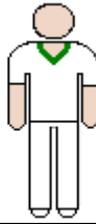
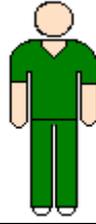
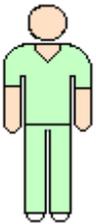
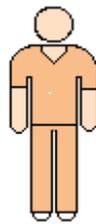
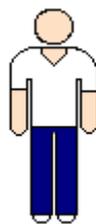
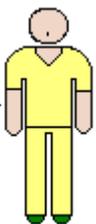
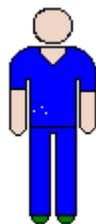
Hanno diritto al pasto

- ✓ Mamme che allattano fino all'anno di vita.

Genitori dei figli degenti previo pagamento del buono pasto



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.



Divieto di fumo nell'intero comprensorio ospedaliero
Decreto Lgs. n. 6 del 12 gennaio 2016

Abbassare il volume e limitare l'uso dei cellulari.



Servizio wi-fi per i degenti previa richiesta alla
Coordinatrice infermieristica.



È disponibile uno sportello automatico al piano terra dell'atrio centrale
dell'ospedale.

DIRITTI E DOVERI DEL PAZIENTE

Il Burlo ha elaborato e adotta assieme agli altri Ospedali Pediatrici Italiani la Carta dei Diritti del Bambino in Ospedale, recepita dalla Regione Friuli Venezia Giulia e che ha ottenuto il Patrocinio del Ministero della Salute. L'Ospedale si impegna a tutelare i diritti degli utenti a cui chiede di rispettare alcune regole generali di comportamento al fine di garantire il buon svolgimento delle attività e una serena convivenza durante il ricovero. Per approfondimenti consulta la Carta dei Servizi o il sito internet.



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:

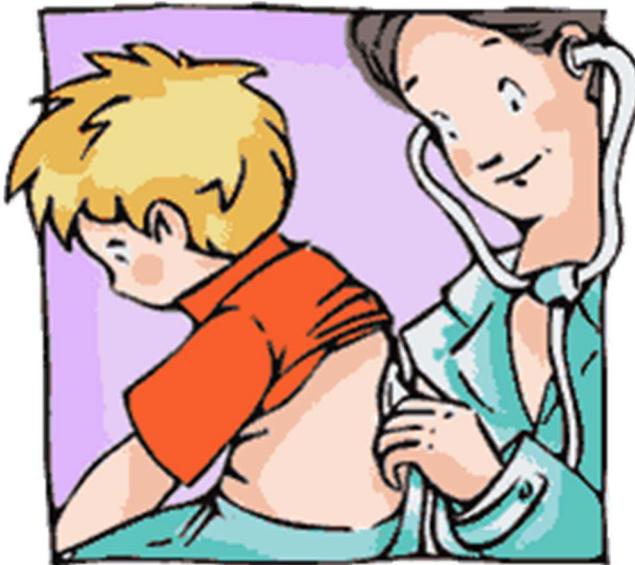
- ✓ di persona, presso l'U.R.P. situato al piano terra della palazzina ambulatori, dal lunedì al venerdì dalle ore 10 alle ore 12 e nel primo pomeriggio su appuntamento ☎040 3785 461
- ✓ per iscritto attraverso il modulo specifico disponibile presso l'apposita Cassetta Reclami situata nell'atrio centrale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

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 fax 040 3785 487

Per approfondimenti visita il sito internet

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

SERVIZIO RELIGIOSO

L'Istituto s'impegna, per quanto possibile, a soddisfare le richieste di assistenza religiosa provvedendo a contattare i diversi ministri di culto. All'interno dell'Ospedale vi è una Chiesa cattolica situata al piano terra dell'Edificio Centrale. La suora e il sacerdote sono presenti quotidianamente all'interno dell'Istituto e a loro ci si può rivolgere per ogni necessità di tipo spirituale e religiosa. Per contattare un ministro di altri culti, si può formulare la richiesta al Coordinatore Infermieristico.

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 programma di mediazione culturale. È compito del personale medico e del coordinatore infermieristico valutare l'esigenza di attivare tale servizio.

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 E SERVIZIO DI FORESTERIA

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>

Per il servizio foresteria le associazioni AGMEN FVG, Associazione Bambini Chirurgici del Burlo ONLUS e Scricciolo ONLUS, mettono a disposizione degli alloggi temporanei per le famiglie dei piccoli pazienti del Burlo Garofolo.

Per maggiori informazioni visitate la pagina:

<https://www.burlo.trieste.it/content/servizi/servizi-ospedale/servizio-di-foresteria-0>

Inoltre l'Associazione Casa Mia ha realizzato una struttura per offrire ospitalità temporanea a quei familiari che, provenienti da fuori città prestano assistenza ai parenti ricoverati. Per informazioni ☎040 3785.389 dal lunedì al sabato dalle ore 10 alle ore 13 e per richieste specifiche rivolgersi al coordinatore infermieristico.

INFORMAZIONI E SEGRETERIA

Il Piano, Palazzina Laboratori

dal lunedì al 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 alcuni posti gratuiti 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. **Le informazioni per gli accessi all'IRCCS Burlo Garofolo possono essere soggette a restrizioni in corso di emergenza sanitaria.** Le informazioni, inoltre sono prive di conflitto d'interesse e non sostituiscono le indicazioni mediche.