

Az. Osp. – Univ. Pisana Dipartimento Materno-Infantile	MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE	P.D.T.A.A. 01 Rev. 0 Pag. 1 di 11
--	---	--



P.D.T.A.A. 01

**MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE:
PERCORSO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO-ASSISTENZIALE
AZIENDALE**

FASI	NOME	FUNZIONE	DATA	FIRMA
REDAZIONE	<i>Dott. P. Capriello</i>	Medico ginecologo U.O. Ostetricia e Gin. 1 Univ.	01/02/2010	
	<i>Dott.ssa F. Pancetti</i>	Ostetrica referente Percorso Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale		
	<i>Dott. ssa S. Rossi</i>	Biologo genetista U.O. Citogen. e Gen. Molecolare		
	<i>Prof. ssa F. Strigini</i>	Medico ginecologo U.O. Ostetricia e Gin. 1 Univ.		
	<i>Dott.ssa B. Toschi</i>	Medico genetista U.O. Citogen. e Gen. Molecolare		
APPROVAZIONE	<i>Prof. A.R. Genazzani</i>	Direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ. e Resp. Area Funzionale Ginecologia Univ.	12/03/10	
	<i>Dott.ssa M.G. Salerno</i>	Direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 2	12/03/10	
	<i>Dott. P. Simi</i>	Direttore Dipartimento Materno-Infantile	12/03/10	
	<i>Dott.ssa C. Urbano</i>	Direttore Sanitario	12/03/10	
	<i>Dott. C.R. Tomassini</i>	Direttore Generale	12/03/10	
EMESSO	<i>Dott. S. Giuliani</i>	Direttore Sez. Dip. Qualità e Accreditamento	12/03/10	

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p>MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE</p>	<p>P.D.T.A.A. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 2 di 11</p>
---	--	---

Il presente percorso è stato elaborato a cura di:

- *Dott. P. Capriello*, medico ginecologo U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ.
- *Dott.ssa F. Pancetti*, ostetrica referente Percorso Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale
- *Dott.ssa S. Rossi*, biologo genetista U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare
- *Prof.ssa F. Strigini*, medico ginecologo U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ.
- *Dott.ssa B. Toschi*, medico genetista U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare
- *Dott. S. Giuliani*, direttore Sez. Dip. Qualità e Accreditamento
- *Dott.ssa F. Marchetti*, IFC Sez. Dip. Qualità e Accreditamento

con la collaborazione di:

- *Dott. C. Luchi*, medico U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ.
 - *Dott. P. Morini*, medico U.O. Ostetricia e Ginecologia 2
 - *Ost. M. Pepe*, Ostetrica Percorso Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale
- **revisionato a cura di:**
- *Prof. A.R. Genazzani*, direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ. e Responsabile Area Funzionale Ginecologia Univ.
 - *Dott.ssa M.G. Salerno*, direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 2
 - *Dott.ssa L. Fedele*, direttore U.O. Assistenza Ostetrica
 - *Dott. M. Cristofano*, Coordinatore Aziendale HPH&HS

La Sez. Dip. Qualità e Accreditamento, in ottemperanza alla P.A. 01: “Gestione documentazione qualità”, ha provveduto ad effettuare:

- la verifica di conformità (requisiti attesi, codifica, congruità con la documentazione aziendale esistente);
- la convalida e l’emissione (responsabilità, approvazione, definizione lista di distribuzione);
- la distribuzione e la conservazione.

Editing a cura di Lidia Fioretto, collaboratrice amministrativa Sez. Dip. Qualità e Accreditamento

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p>MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE</p>	<p>P.D.T.A.A. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 3 di 11</p>
---	--	---

INDICE

1.	PREMESSA		pag.	4
2.	OBIETTIVI		pag.	4
3.	STRUTTURE ORGANIZZATIVE E PERSONALE COINVOLTO		pag.	4
	3.1	<i>Strutture aziendali coinvolte direttamente nel percorso</i>	pag.	4
	3.2	<i>Altre strutture aziendali e non aziendali coinvolte nel percorso</i>	pag.	5
4.	ORGANIZZAZIONE ATTIVITÀ “CENTRO DI MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE”		pag.	5
	4.1	<i>Modalità di accesso, attività e orari</i>	pag.	5
	4.2	<i>Risorse</i>	pag.	6
	4.3	<i>Organizzazione</i>	pag.	7
	4.3.1	<i>Volumi di attività previsti</i>	pag.	7
	4.3.2	<i>Diagrammi di flusso</i>	pag.	8
5.	TEMPI		pag.	11
6.	RIFERIMENTI NORMATIVI E BIBLIOGRAFICI		pag.	11
7.	ALLEGATI		pag.	11
DOCUMENTI VARI: D.V.				
	<i>D.V.01/P.D.T.A.A.01</i>	<i>Planimetria</i>		
	<i>D.V.02/P.D.T.A.A.01</i>	<i>Brochure informativa organizzazione Centro di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale</i>		
	<i>D.V.03/P.D.T.A.A.01</i>	<i>Guida alla diagnosi prenatale (in fase di elaborazione)</i>		
	<i>D.V.04/P.D.T.A.A.01</i>	<i>Guida per i genitori con un bambino affetto da anomalie (in fase di elaborazione)</i>		

Az. Osp. – Univ. Pisana Dipartimento Materno-Infantile	MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE	P.D.T.A.A. 01 Rev. 0 Pag. 4 di 11
---	---	--

1. PREMESSA

Il presente progetto nasce per garantire la realizzazione di un percorso assistenziale integrato di diagnosi prenatale con l'obiettivo di raggiungere elevati standard assistenziali nello studio del feto secondo le indicazioni del PSR e delle LL.GG. Nazionali. Il progetto offre un percorso di screening e consulenza che permette alla donna in stato di gravidanza, che lo desidera, non solo un eventuale step diagnostico terapeutico in caso di necessità, ma anche di avere, un accesso equo, un'informazione corretta sulla definizione del rischio, sui limiti e sul rischio/beneficio delle varie procedure. Il progetto coinvolge quindi una serie di competenze professionali impegnando a livello aziendale: l'ecografista esperto di medicina fetale, l'ostetrica, il genetista clinico e di laboratorio e altri specialisti con competenze specifiche (psichiatra, mediatore culturale, etc.). Parte integrante del Percorso è anche il follow-up della paziente, che consente una verifica delle diagnosi fatte e dell'assistenza offerta in seguito alla fase diagnostica. Particolare attenzione deve inoltre essere posta alla comunicazione con le strutture territoriali dato il continuo flusso di informazioni dal territorio al centro di riferimento e viceversa, permettendo così un miglioramento della rete.

2. OBIETTIVI

Gli obiettivi del percorso di Medicina Fetale sono:

1. ottemperare alla normativa regionale (vedi normativa sopracitata),
2. costituire un unico centro di riferimento dipartimentale denominato **Centro di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale**,
3. gestione delle agende di prenotazione specifiche per indagini diagnostiche di 2° livello (da attivare),
4. garantire alla donna ed alla coppia l'accesso più appropriato all'iter diagnostico terapeutico.

3. STRUTTURE ORGANIZZATIVE E PERSONALE COINVOLTO

3.1 STRUTTURE AZIENDALI COINVOLTE DIRETTAMENTE NEL PERCORSO

STRUTTURE ORGANIZZATIVE	PERSONALE COINVOLTO
U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare Direttore Dott. P. Simi	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dott.ssa S. Rossi ▪ Dott.ssa C. Giuliani ▪ Dott.ssa A. Fogli ▪ Dott.ssa F. Baldinotti ▪ Dott.ssa B. Toschi ▪ TL F. Fragomeni ▪ TL F. Morelli ▪ TL L. Morelli
U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ. Direttore A.R. Genazzani	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dott. P. Capriello ▪ Prof.ssa F. Strigini ▪ Prof. N. Cappelli ▪ Dott. C. Luchi ▪ Ost. Dott.ssa F. Pancetti ▪ Ost. M. Pepe ▪ Dott.ssa D. Parrini ▪ TL C. Narducci
U.O. Ostetricia e Ginecologia 2 Direttore M.G. Salerno	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dott. P. Morini ▪ Dott.ssa R. Cattani ▪ Dott. ssa A. Carmignani ▪ Dott.ssa E. Sansone
U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ. / U.O. Ostetricia e Ginecologia 2	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 1 Ost. (da assegnare) ▪ 1 OSS (da assegnare)

Az. Osp. – Univ. Pisana Dipartimento Materno-Infantile	MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE	P.D.T.A.A. 01 Rev. 0 Pag. 5 di 11
---	---	--

3.2 ALTRE STRUTTURE AZIENDALI E NON AZIENDALI COINVOLTE NEL PERCORSO

STRUTTURE AZIENDALI	PERSONALE COINVOLTO
U.O. Psichiatria 1 e 2	▪ 2 Specialisti per consulenze
U.O. Anatomia Patologica 3	▪ Dott. V. Nardini
Servizio di Mediazione Culturale	▪ Operatore dedicato
STRUTTURE NON AZIENDALI	PERSONALE COINVOLTO
SPDC Zona Pisana – Dipartimento Interaziendale di Salute Mentale - ASL 5	▪ Dott. A. Sbrana , Responsabile SPDC
Diagnosi Prenatale - AUSL 5	▪ Dott.ssa P. Scida ASL 5, Referente Diagnosi Prenatale AUSL 5

4. ORGANIZZAZIONE ATTIVITÀ “CENTRO DI MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE”

Il **Centro di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale**, come di seguito esplicitato, si dovrà realizzare nei locali della ex U.O. Urologia Osp. (Edificio N°5) come disposto dalla Direzione Aziendale. In attesa che i locali siano resi disponibili, il servizio verrà svolto nei locali del Dipartimento Materno Infantile (Edificio N°2).

4.1 MODALITÀ DI ACCESSO, ATTIVITÀ E ORARI

4.1.1 Modalità di accesso

I pazienti possono accedere al Servizio indirizzati da:

- medico curante,
- ambulatori esterni/consultori,
- ambulatori/reparti interni specialistici,
- per libera scelta.

4.1.2 Orari di apertura

- 8.00 -14.00 dal lunedì al venerdì.

4.1.3 Attività garantite

- **Attività di accoglienza con personale di segreteria dedicato** (Attività previste: rispondere al telefono, prenotazione appuntamenti di 2° livello, archiviazione dei referti e della posta, etc.)
- **Attività di consulenza genetica**
 - Collettiva
 - Personalizzata
- **Attività di screening ecografico**
- **Attività di laboratorio di analisi biochimiche**
- **Attività di diagnosi prenatale invasiva**
- **Attività di ecografia di 2° livello**
- **Counselling multidisciplinare**
- **Servizio per l’assistenza alla gravidanza con feto affetto da patologia**

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p>MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE</p>	<p>P.D.T.A.A. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 6 di 11</p>
---	--	---

4.2 RISORSE

4.2.1 Risorse strutturali

Locale individuato: 2° piano Edificio N°5 (locali ex- Urologia Ospedaliera) – stabilimento S.Chiera

- 1 sala di attesa
- locale accettazione in collegamento con il sistema di prenotazione CUP di 1° e di 2° livello- locale segreteria
- bagni utenza e personale
- 1 ambulatorio per Ecografie
- 1 locale per prelievi ematici
- 1 sala operatoria (diagnostica invasiva)
- 1 sala riunioni per consulenze collettive
- 1 stanza per consulenze personalizzate- ambulatorio visite
- 1 archivio
- 1 magazzino
- 1 locale deposito pulito e 1 locale deposito sporco
- 1 locali per il personale

4.2.1.1 Arredamento

- 1 sala di attesa.: *poltrone, quadri, distributori bevande calde, distributore acqua.*
- 1 locale accettazione: *bancone americano con 1 postazione computer e 1 linea telefonica, sedie con ruote, schedari e armadi con possibilità di chiusura a chiave*
- 1 ambulatorio per Ecografie: *lettino, lavandino con comandi non manuali, 1 dispenser per carta asciugamani, 1 dispenser per sapone mani, 1 scrivania, 1 cassetiera 1 sedia con ruote, 2 sedie, faretti alogeni, tende oscuranti, paravento, pedana sali-scendi, 1 appendiabiti*
- 1 locale per prelievi ematici: *banco/tavolo da lavoro, poltrona, lavandino con comandi non manuali, 1 dispenser per carta asciugamani, 1 dispenser per sapone mani, carrello, armadio*
- 1 sala operatoria: *diagnostica invasiva: requisiti strutturali, impiantistici, tecnologici previsti dalla DCR30/2000*
- 1 sala riunioni per consulenze collettive: *sedie in numero proporzionale agli accessi previsti, pannello per proiezione, proiettore, tende oscuranti*
- 1 stanza per consulenze personalizzate - ambulatorio visite: *lettino ginecologico, lavandino con comandi non manuali, 1 dispenser per carta asciugamani, 1 dispenser per sapone mani, 1 scrivania, 1 cassetiera, 1 sedia con ruote, 2 sedie*
- 1 archivio: *schedari*
- 1 magazzino: *armadi*
- 1 locale deposito pulito e 1 locale deposito sporco
- 1 locale per il personale

4.2.2 Risorse Tecnologiche

- 3 computer collegati in rete: *1 nel locale accettazione, 1 nell' ambulatorio, 1 nella sala riunioni)*
- 1 Fax
- 2 linea telefonica: *1 telefono dedicato con numero verde con linea esterna; 1 linea locale per accettazione con linea esterna con possibilità di deviazione delle telefonate agli ambulatori (negli ambulatori possibilità di chiamare soltanto numeri interni). Prevedere risponditore con messaggio di attesa.*
- 1 diafanoscopio
- 2 ecografi
- risorse Sala Operatoria (*requisiti tecnologici DCR 30/2000*)
- 1 Proiettore

4.2.3 Risorse Umane

- Personale dedicato:
 - 1 medico responsabile
 - 1 coordinatore ostetrico
 - 2 ostetriche (comprehensive delle sostituzioni)

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p>MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE</p>	<p>P.D.T.A.A. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 7 di 11</p>
---	--	---

- 1 amministrativo
- Personale non dedicato:
 - Medici, biologi, tecnici di laboratorio, OSS come previsto dal paragrafo 3.

4.3 ORGANIZZAZIONE

4.3.1 Volumi annui di attività previsti

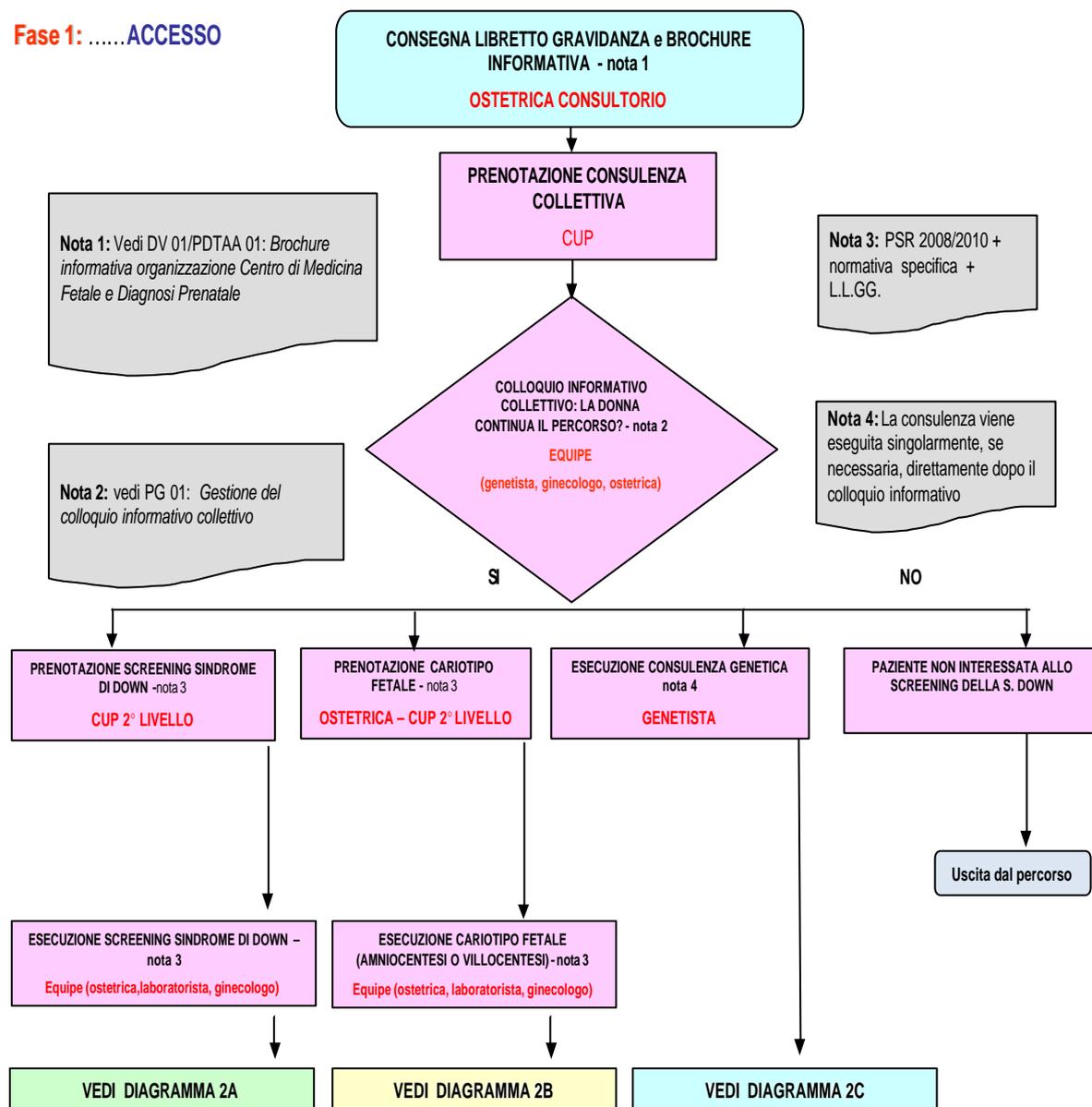
- ☞ **2000 NUOVI PAZIENTI COME CONSULENZE COLLETTIVE** (dato ipotetico ricavato sul numero di parti dell'anno 2008: 2350)
- ☞ **CIRCA 1400 DIAGNOSI INVASIVE**
- ☞ **CIRCA 1850 TEST COMBINATI (TRANSLUCENZE NUCALI+ TEST BIOCHIMICO)**
- ☞ **CIRCA 850 ECOGRAFIE DI II LIVELLO**
- ☞ **CIRCA 400 CONSULENZE GENETICHE INDIVIDUALI** (dato ipotetico ricavato in base al numero delle consulenze genetiche individuali effettuate nei primi 6 mesi di attività luglio 2009-gennaio 2010)

4.3.2 Diagrammi di flusso

4.3.2.1 Percorso donna in gravidanza a basso rischio per screening Sindrome di Down

Diagramma di flusso percorso assistenziale • PERCORSO DONNA IN GRAVIDANZA A BASSO RISCHIO PER SCREENING DELLA S. di DOWN

Fase 1:ACCESSO

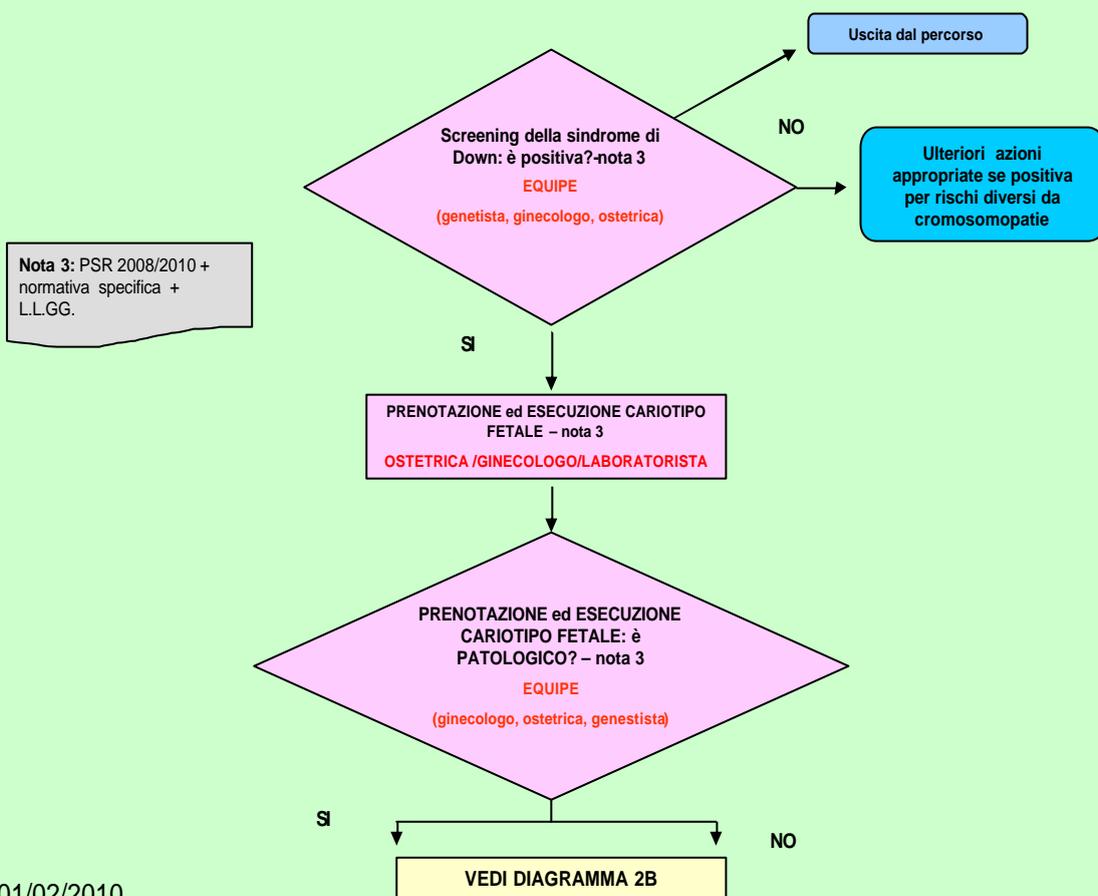


4.3.2.2 Diagramma 2A: Percorso screening Sindrome di Down

Diagramma di flusso percorso assistenziale • PERCORSO SCREENING SINDROME DI DOWN

Fase 2: SCREENING SINDROME DI DOWN

DIAGRAMMA 2A

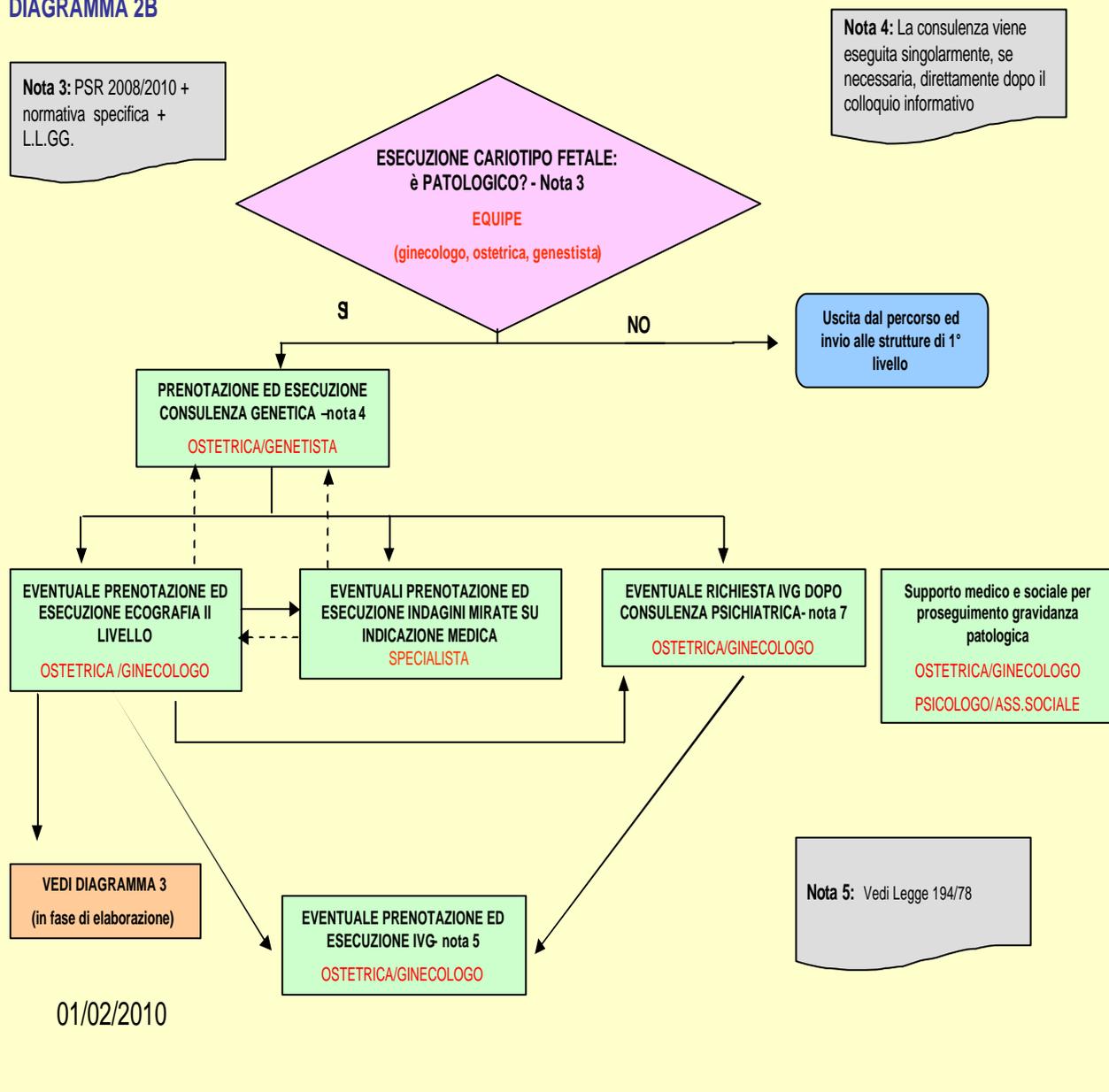


4.3.2.3 *Diagramma 2B: Percorso donna in gravidanza a rischio – Esecuzione cariotipo e diagnosi*

Diagramma di flusso percorso assistenziale • PERCORSO DONNA IN GRAVIDANZA A RISCHIO

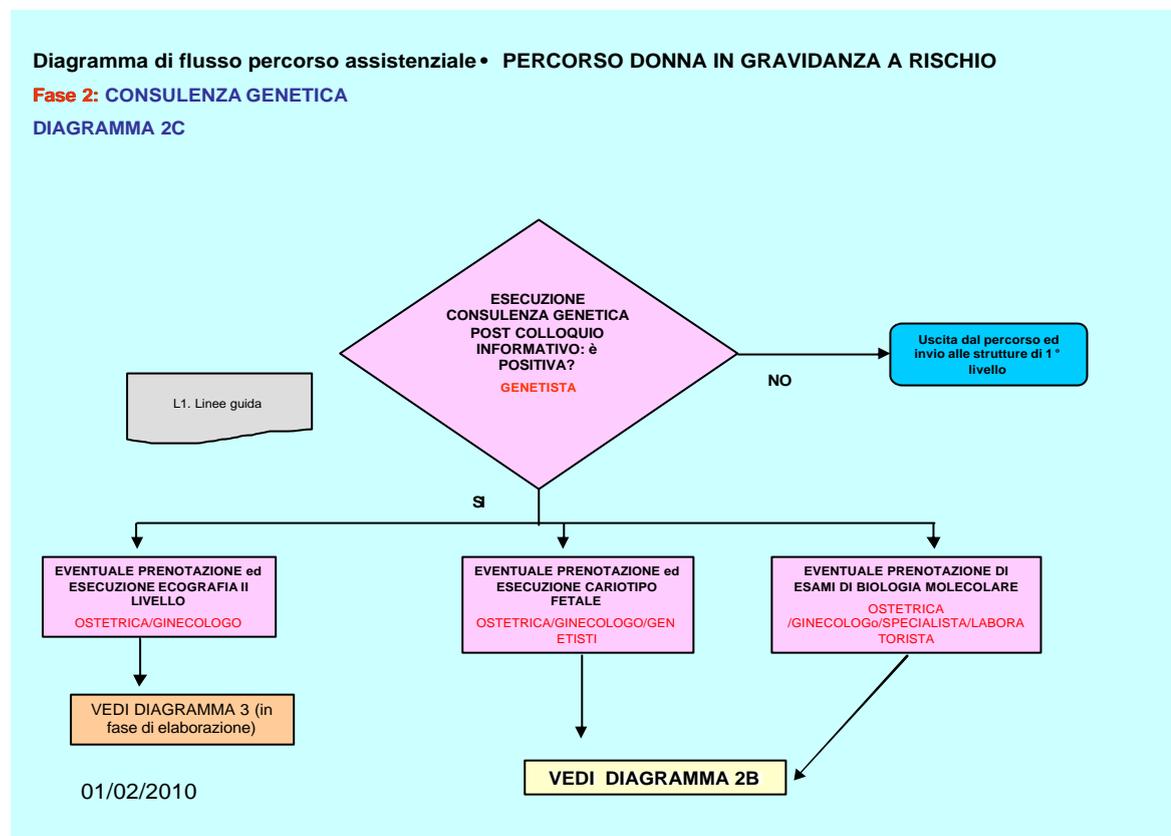
Fase 2: ESECUZIONE CARIOTIPO E DIAGNOSI

DIAGRAMMA 2B



Az. Osp. – Univ. Pisana Dipartimento Materno-Infantile	MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO – TERAPEUTICO - ASSISTENZIALE AZIENDALE	P.D.T.A.A. 01 Rev. 0 Pag. 11 di 11
---	---	---

4.3.2.4 Diagramma 2C: Percorso donna in gravidanza a rischio – Consulenza Genetica



4.3.2.5 Percorso donna in gravidanza patologica (con feto affetto da patologia): IN FASE DI ELABORAZIONE

5. TEMPI

Apertura entro MARZO 2010.

6. RIFERIMENTI NORMATIVI E BIBLIOGRAFICI

➤	L.194/1978 Norme per la tutela sociale della maternità e sull'interruzione volontaria della gravidanza
➤	Linee Guida per i test genetici approvate dal comitato Nazionale per la Biosicurezza e Biotecnologie della Presidenza del Consiglio dei Ministri, Maggio 1998
➤	DCR 145/2004 “Indirizzi per la riorganizzazione funzionale delle attività di Genetica Medica, RT
➤	Conferenza Stato – Regioni, seduta del 15 luglio 2004, “Accordo tra il Ministro della Salute, le Regioni e le provincie autonome di Trento e di Bolzano sul documento recante: Linee Guida per le attività di genetica medica”
➤	DGRT 784/2004 “Azioni per la riqualificazione e lo sviluppo della "rete materno infantile”
➤	Linea Guida N°2 “Linea Guida sulle Indagini Prenatali”, S.I.Di.P., Dicembre 2006 (aggiornamenti)
➤	Linee Guida Indagini Prenatali Sigu 2007-2008
➤	PSR 2008-2010; paragrafo 6.5 “Nascere in Toscana”
➤	AOO-GRT Protocollo 99/501/q80.190 del 10/04/2009 “Indicazione per la gestione per il test combinato”

n°05

AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA PISANA

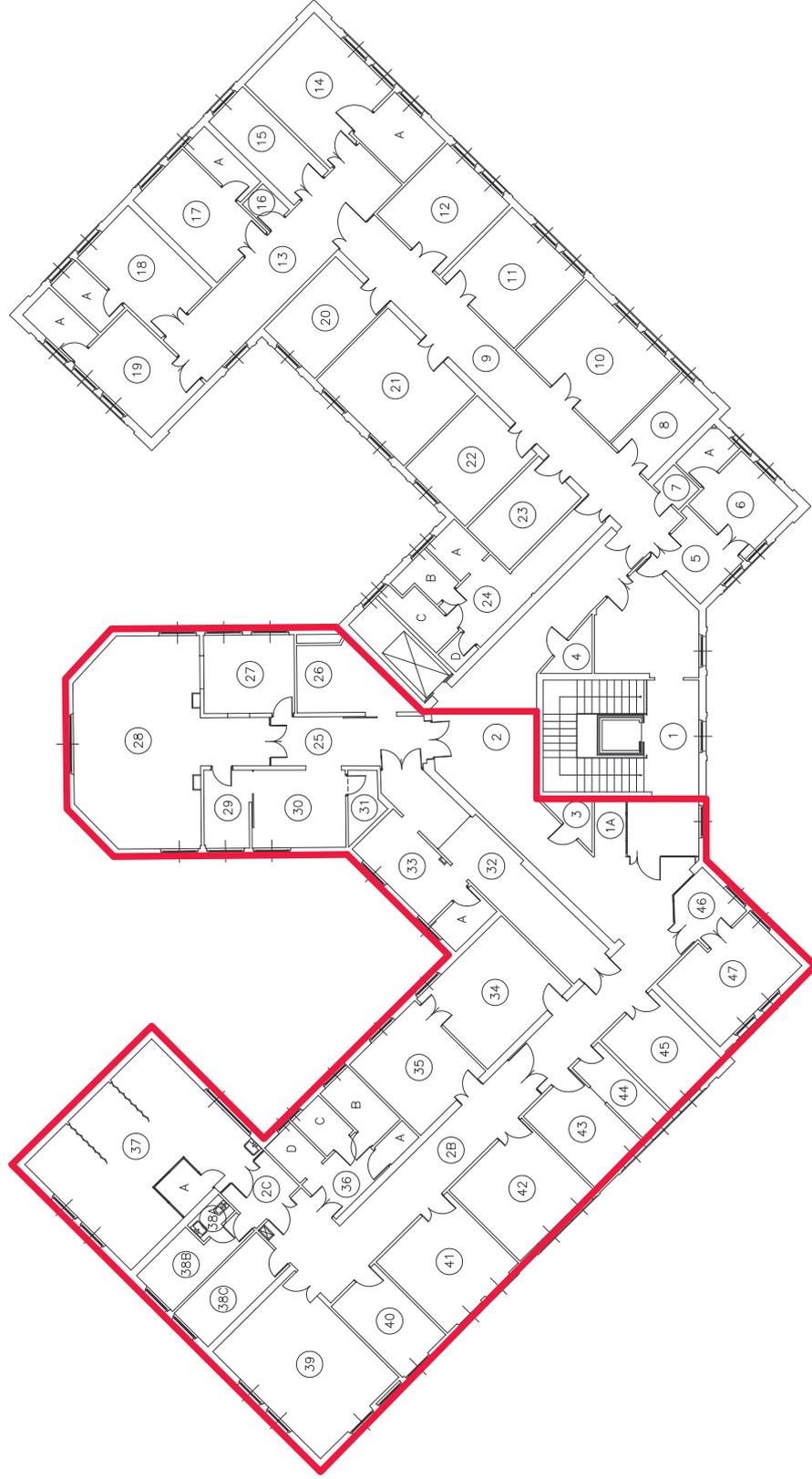
Istituita con L.R.T. del 24 febbraio 2005 N. 40

Via Roma, 67
56126 PISA

OGGETTO:

DIPARTIMENTO UROLOGICO
CENTRO DI MEDICINA FETALE E
DIAGNOSI PRENATALE
PIANO SECONDO

D.V. 01/P.D.T.A.A.01



PIANO SECONDO

COME SI ACCEDE AL CENTRO

I pazienti possono accedere al Centro indirizzati da:

- medico curante,
- ambulatori esterni/consultori;
- ambulatori/reparti interni specialistici
- per libera scelta

previo appuntamento tramite il CUP .

ORARI DI APERTURA DEL CENTRO

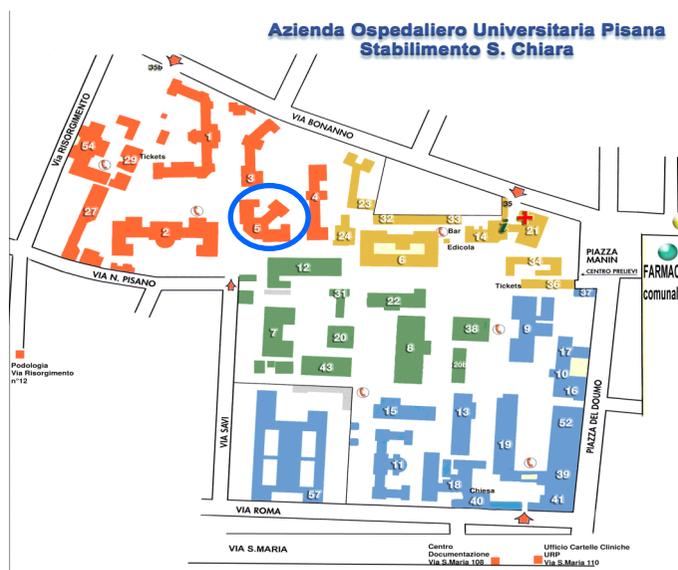
- 8.00 -14.00 dal lunedì al venerdì

PER LE URGENZE

Telefonare ai numeri di telefono di riferimento



DOVE SIAMO



Numeri di riferimento:

Segreteria U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare	050 992644
Ambulatorio di Diagnosi Prenatale	050 992397
Portineria U.O. Ostetricia e Ginecologia 1°, 2°	050 992968
CUP	050 995995
Centralino AOUP	050 991111

BROCHURE REALIZZATA A CURA DI
F. Pancetti, F. Marchetti, B. Toschi

STAMPATA DA:
U.O. URP
D.V.02/P.D.T.A.A.01
Rev. 0 del febbraio 2010



AZIENDA OSPEDALIERO-
UNIVERSITARIA PISANA



DIPARTIMENTO
MATERNO-INFANTILE
Direttore Dott. P.Simi

BROCHURE INFORMATIVA

MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE: PERCORSO DIAGNOSTICO- TERAPEUTICO- ASSISTENZIALE AZIENDALE

Strutture coinvolte:

- U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare
- Sezione di Genetica Medica
- U.O. Ostetricia e Ginecologia Univ.
- U.O. Ostetricia e Ginecologia Osp.
- U.O. Psichiatria
- Servizio di Mediazione Culturale



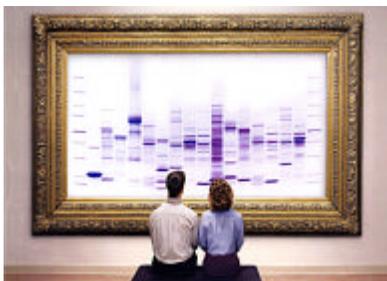
International Network of
Health
Promoting
Hospitals & Health Services



MEDICINA FETALE E DIAGNOSI PRENATALE

Il presente progetto nasce per garantire la realizzazione di un percorso assistenziale integrato di diagnosi prenatale con l'obiettivo di raggiungere elevati standard assistenziali nello studio del feto secondo le indicazioni del Piano Sanitario Regionale e delle Linee Guida Nazionali.

Alla donna gravida che accede al servizio viene offerto un percorso di consulenza e screening dove vengono fornite informazioni sulle procedure diagnostiche e sui rischi/benefici, in modo che possa scegliere con maggiore consapevolezza se accedervi. Parte integrante del percorso sono gli eventuali controlli in gravidanza (follow-up) finalizzati alla verifica delle diagnosi fatte e dell'assistenza sanitaria erogata. Nel percorso assistenziale integrato sono coinvolti più professionisti: l'ecografista esperto di medicina fetale, il genetista clinico e di laboratorio, l'ostetrica e altri specialisti con competenze specifiche (psichiatra, mediatore culturale, etc.). Il collegamento con le strutture territoriali è considerato fondamentale per realizzare una rete informativa efficace e per il raggiungimento dell'eccellenza.



LA DIAGNOSI PRENATALE INVASIVA E NON INVASIVA

Durante la gravidanza è possibile valutare la salute del feto e individuare eventualmente patologie malformative e/o genetiche attraverso la *diagnosi prenatale non invasiva e invasiva*. Sono oggi disponibili tecniche di prelievo fetale (villocentesi, amniocentesi), test genetici ed indagini ecografiche sempre più sofisticate ed affidabili. Inoltre, mediante test di screening nel I° Trimestre (translucenza nucale e test biochimico su sangue materno) è possibile individuare situazioni in cui il feto ha un rischio aumentato di essere affetto da patologie cromosomiche come la Sindrome di Down.

La donna e/o la coppia che accede al Centro di Medicina Fetale prima di sottoporsi a queste indagini, parteciperà ad un colloquio informativo collettivo durante il quale il ginecologo, il genetista e l'ostetrica illustreranno le possibilità diagnostiche, i rischi e i benefici della diagnosi prenatale non invasiva e invasiva.

Durante il colloquio sarà valutato anche il rischio procreativo in base alla storia personale e familiare ed in caso di necessità, verrà programmata una consulenza genetica individuale.

E' preferibile partecipare al colloquio informativo tra l'8° e la 10° settimana di gestazione, al fine di garantire una corretta programmazione delle varie procedure.

CENTRO DI MEDICINA FETALE: SERVIZI EROGATI

Attività di diagnostica clinica e strumentale:

- consulenza genetica
- consulenza prenatale
- screening ecografico di 1° e 2° livello
- test di screening del primo trimestre:
translucenza nucale+test biochimico
- diagnosi prenatale invasiva:
villocentesi, amniocentesi, funicolocentesi
- Counselling multidisciplinare
- Assistenza della gravidanza con feto affetto da patologia

Attività di diagnostica di laboratorio:

- analisi biochimiche
- QF-PCR (diagnosi rapida delle trisomie 13, 18 e 21 e aneuploidie dei cromosomi sessuali)
- Cariotipo fetale (o mappa cromosomica)
- Indagini genetiche specifiche per gravidanze ad alto rischio



Az. Osp. – Univ. Pisana	PROTOCOLLO GESTIONALE GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO	P.G. 01 Rev. 0 Pag. 1 di 6
Dipartimento Materno-Infantile		



P.G.01¹

GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO

FASI	NOME	FUNZIONE	DATA	FIRMA
REDAZIONE	<i>Dott. P. Capriello</i>	Medico ginecologo U.O. Ostetricia e Gin. I Univ.	01/02/2010	<i>P. Capriello</i>
	<i>Dott.ssa F. Pancetti</i>	Ostetrica referente Percorso Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale		<i>F. Pancetti</i>
	<i>Dott. ssa S. Rossi</i>	Biologo genetista U.O. Citogen. e Gen. Molecolare		<i>S. Rossi</i>
	<i>Prof. ssa F. Strigini</i>	Medico ginecologo U.O. Ostetricia e Gin. I Univ.		<i>F. Strigini</i>
	<i>Dott.ssa B. Toschi</i>	Medico genetista U.O. Citogen. e Gen. Molecolare		<i>B. Toschi</i>
APPROVAZIONE	<i>Prof. A.R. Genazzani</i>	Direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia I Univ. e Resp. Area Funzionale Ginecologia Univ.	12/03/10	<i>A.R. Genazzani</i>
	<i>Dott.ssa M.G. Salerno</i>	Direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 2	12/03/10	<i>M.G. Salerno</i>
	<i>Dott. P. Simi</i>	Direttore Dipartimento Materno-Infantile	12/03/10	<i>P. Simi</i>
EMESSO	<i>Dott. S. Giuliani</i>	Direttore Sez. Dip. Qualità e Accreditamento	12/03/10	<i>S. Giuliani</i>

¹ La presente P.G. si riferisce al Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale Aziendale di Medicina Fetale e Diagnosi prenatale: P.D.T.A.A.01

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p>PROTOCOLLO GESTIONALE</p> <p>GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO</p>	<p>P.G. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 2 di 6</p>
---	---	--

La presente procedura gestionale è stata elaborata a cura di :

- *Dott. P. Capriello*, medico ginecologo U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ.
- *Dott.ssa F. Pancetti*, ostetrica referente Percorso Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale
- *Dott.ssa S. Rossi*, biologo genetista U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare
- *Prof.ssa F. Strigini*, medico ginecologo U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ.
- *Dott.ssa B. Toschi*, medico genetista U.O. Citogenetica e Genetica Molecolare
- *Dott. S. Giuliani*, direttore Sez. Dip. Qualità e Accreditamento
- *Dott.ssa F. Marchetti*, IFC Sez. Dip. Qualità e Accreditamento
- **revisionato a cura di:**
 - *Prof. A.R. Genazzani*, direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 1 Univ. e Responsabile Area Funzionale Ginecologia Univ.
 - *Dott.ssa M.G. Salerno*, direttore U.O. Ostetricia e Ginecologia 2
 - *Dott.ssa L. Fedele*, direttore U.O. Assistenza Ostetrica
 - *Dott. M. Cristofano*, Coordinatore Aziendale HPH&HS

La Sez. Dip. Qualità e Accreditamento, in ottemperanza alla P.A. 01: “Gestione documentazione qualità”, ha provveduto ad effettuare:

- la verifica di conformità (requisiti attesi, codifica, congruità con la documentazione aziendale esistente);
- la convalida e l’emissione (responsabilità, approvazione, definizione lista di distribuzione);
- la distribuzione e la conservazione.

Editing a cura di Lidia Fioretto, collaboratrice amministrativa Sez. Dip. Qualità e Accreditamento

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p align="center">PROTOCOLLO GESTIONALE GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO</p>	<p>P.G. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 3 di 6</p>
---	--	--

INDICE

1.	PREMESSA	pag.	4
2.	SCOPO E OBIETTIVI	pag.	4
3.	CAMPO DI APPLICAZIONE	pag.	4
4.	RESPONSABILITÀ	pag.	4
5.	DEFINIZIONI E ABBREVIAZIONI UTILIZZATE	pag.	4
6.	MODALITÀ OPERATIVE	pag.	4
	6.1 Prenotazione colloquio	pag.	5
	6.2 Esecuzione colloquio	pag.	5
	6.3 Fase post-colloquio: analisi questionari ed eventuali consulenze genetiche personalizzate	pag.	5
7.	MODALITÀ DI AGGIORNAMENTO E SUA PERIODICITÀ	pag.	6
8.	RIFERIMENTI NORMATIVI E BIBLIOGRAFICI	pag.	6
MODULI DI REGISTRAZIONE: T.			
T.01/P.G.01	Accesso alla diagnosi prenatale		

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p align="center">PROTOCOLLO GESTIONALE GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO</p>	<p align="center">P.G. 01</p> <p align="center">Rev. 0</p> <p align="center">Pag. 4 di 6</p>
---	--	---

1. PREMESSA

La sempre più ampia disponibilità di test di screening ed esami di diagnosi prenatale invasiva che possono essere effettuati durante la gravidanza rende necessaria ed opportuna l'esecuzione di un colloquio informativo preliminare al fine di chiarire rischi e benefici di tali indagini.

2. OBIETTIVI

La presente procedura gestionale intende garantire la corretta organizzazione e gestione del colloquio informativo collettivo

3. CAMPO DI APPLICAZIONE

La presente procedura gestionale deve essere applicata dal personale del CUP, dal personale medico specialista (ginecologo, genetista) e dal personale ostetrico, ognuno in base al proprio profilo di competenza, ogniqualvolta si procede alla prenotazione, organizzazione e svolgimento del colloquio informativo.

4. RESPONSABILITÀ

Le responsabilità delle singole attività verranno indicate di volta in volta nelle modalità operative.

5. ACRONIMI UTILIZZATI

CUP	Centro Unico Prenotazioni
P.D.T.A.A.	Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale Aziendale

6. MODALITÀ OPERATIVE

Il colloquio è rivolto a tutte le gestanti tra l'8 e la 11 settimana di **gravidanza a basso rischio** che hanno ricevuto le informazioni e la Brochure informativa denominata **D.V.02/P.D.T.A.A.01 “Brochure informativa organizzazione Centro di Medicina Fetale e Diagnosi Prenatale”** direttamente dal consultorio di riferimento o dal proprio ginecologo e desiderano sottoporsi a:

- Screening per la sindrome di DOWN e Diagnosi Prenatale Invasiva (villocentesi, amniocentesi, funicolocentesi)

Nel caso in cui la gestazione sia oltre la 11° settimana il team valuterà l'opportunità di inserirla o meno al colloquio.

- **Sede:** il colloquio si svolge presso la sala riunioni del Centro ed ha una durata di circa 1 ora; la fase del post-colloquio ha una durata variabile, in base al numero delle persone presenti al colloquio ed alle consulenze genetiche personali necessarie (al massimo 3 ore).
- **Giorni di esecuzione:** 2 volte a settimana (preferibilmente il martedì ed il giovedì mattina per consentire la prenotazione di eventuali indagini urgenti)
- **Documentazione sanitaria necessaria:**
 - **1 impegnativa per la gestante² per “consulenza genetica informativa”,**
 - **esame emocromocitometrico, Gruppo sanguigno della gestante**
 - **Codice fiscale della gestante**
- **personale coinvolto:**
 - Genetista
 - Ginecologo
 - Ostetrica
- **numero persone previste ad incontro:** massimo di 20 coppie

² Nel caso in cui la coppia necessiti di una consulenza genetica personalizzata, sarà necessario prevedere anche 1 impegnativa per consulenza per il partner.

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p style="text-align: center;">PROTOCOLLO GESTIONALE</p> <p style="text-align: center;">GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO</p>	<p style="text-align: center;">P.G. 01</p> <p style="text-align: center;">Rev. 0</p> <p style="text-align: center;">Pag. 5 di 6</p>
---	---	--

6.1 Prenotazione colloquio

La prenotazione del colloquio è a carico del CUP di 1° Livello.

Il personale del CUP di 1° livello al momento della richiesta procede a:

- Chiedere la settimana di gestazione (il colloquio deve essere eseguito entro e non oltre l'11 settimana – periodo ottimale 8°-10°; in caso di dubbi indirizzare l'utente direttamente al centro).
- Inserire il nominativo nell'agenda CUP dedicata fornendo all'utente le seguenti informazioni:
 - **giorni di esecuzione:** martedì e giovedì
 - **orario:** dalle 10.30 alle 14.00
 - **presso:** sala riunioni del Centro (Edificio n°5)
 - **documentazione sanitaria da portare**
 - **1 impegnativa per la gestante³ per “consulenza genetica informativa”,**
 - **esame emocromocitometrico, Gruppo sanguigno della gestante**
 - **codice fiscale della gestante.**

In caso di urgenza (ossia tutte le pazienti che hanno malformazioni evidenziate all'ecografia o presentano condizioni e/o problematiche particolari) il ginecologo curante, il ginecologo di altra struttura sanitaria a cui la donna fa riferimento o direttamente la gestante possono rivolgersi al Centro ai seguenti numeri 050 992397 - 992644 – 992139.

6.2 Esecuzione colloquio

Al momento in cui le coppie si presentano al Centro l'ostetrica procede all'accoglienza; in particolare procede a:

- Ritirare e controllare le impegnative.
- Consegnare il questionario denominato T.01/P.G..01 “**Accesso alla diagnosi prenatale**”.
- Informare le coppie delle modalità e dei tempi previsti per lo svolgimento del colloquio e delle eventuali fasi successive.

Durante il colloquio, che si svolge in circa 30-40 minuti, il ginecologo, il genetista e l'ostetrica, attraverso anche l'utilizzo di immagini e video, forniscono le seguenti informazioni:

- Screening della sindrome di down (attendibilità, modalità di esecuzione, etc...).
- Diagnosi prenatale invasiva (amniocentesi, villocentesi: modalità di esecuzione, rischi correlati all'esame, patologie diagnosticabili).
- Presentazione dei moduli di consenso informato alle procedure.
- Illustrazione del questionario T.01/P.G.01 “**Accesso alla diagnosi prenatale**”

Al termine del colloquio le coppie procederanno alla compilazione del questionario che deve essere consegnato al personale presente. Quindi l'ostetrica informa le coppie che dopo un'attesa di circa 30 minuti riceveranno, singolarmente, le informazioni sull'esito dell'analisi del questionario.

6.3 Fase post-colloquio: analisi questionari ed eventuali consulenze genetiche personalizzate

Il genetista, in collaborazione con l'ostetrica, procede all'analisi dei questionari consegnati.

Sulla base di tale valutazione si procede ad individuare le coppie che necessitano di una consulenza individuale con il genetista e quelle che hanno accesso diretto alla diagnosi prenatale invasiva o che decidono di effettuare il test di screening per la sindrome di down.

Quindi mentre il genetista esegue la consulenza utilizzando l'apposito modulo T.01/P.G.01 “**Accesso alla diagnosi prenatale**”, l'ostetrica procede alla prenotazione degli appuntamenti per il test di screening per la sindrome di Down e la diagnosi prenatale invasiva compilando lo specifico database denominato **DIAGNOSI PRENATALE**; quindi consegna alla coppia:

- lo stampato con la prenotazione e le indicazioni necessarie all'esecuzione degli esami,
- le impegnative necessarie.

³ Nel caso in cui la coppia necessiti di una consulenza genetica personalizzata, sarà necessario prevedere anche 1 impegnativa per consulenza per il partner.

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p align="center">PROTOCOLLO GESTIONALE GESTIONE DEL COLLOQUIO INFORMATIVO COLLETTIVO</p>	<p>P.G. 01</p> <p>Rev. 0</p> <p>Pag. 6 di 6</p>
---	--	--

7. MODALITÀ DI AGGIORNAMENTO E SUA PERIODICITÀ

L'aggiornamento della presente procedura è consequenziale al mutamento delle norme nazionali, regionali o etico-professionali o in occasione di mutamenti di indirizzo proposti da norme, regolamenti ed indicazioni tecniche degli organismi scientifici nazionali ed internazionali o in occasione di mutamenti delle strategie, delle politiche complessive e delle esigenze organizzative aziendali.

8. RIFERIMENTI NORMATIVI E BIBLIOGRAFICI

➤	Linea Guida N°2 “Linea Guida sulle Indagini Prenatali”, S.I.Di.P., Dicembre 2006 (aggiornamenti)
➤	Linee Guida per i test genetici approvate dal comitato Nazionale per la Biosicurezza e Biotecnologie della Presidenza del Consiglio dei Ministri, maggio 1998

Az. Osp. – Univ. Pisana Dipartimento Materno-Infantile	QUESTIONARIO: ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE	T.01/P.G.01 Rev. 0 del 01/02/2010 Pag. 1 di 4
---	--	---

Gentili utenti,
 il presente questionario ha lo scopo di individuare se esistono nella vostra storia familiare o personale fattori di rischio per malattie genetiche e/o cromosomiche. Il questionario non è in grado di individuare tutti i rischi genetici, ma solo di evidenziarne alcuni tra i più comuni. Se ci sono problemi che ritenete importante discutere con il genetista, potete chiedere oggi stesso agli operatori presenti un appuntamento per chiarirli. Vi preghiamo di compilare tutte le sezioni a voi dedicate alla fine del colloquio e di consegnarlo agli operatori presenti unitamente agli esami ematici (emocromo, gruppo sanguigno) eseguiti nel 1° trimestre.

Grazie per la collaborazione.

Dati anagrafici Lei	
Cognome	Nome
Data di nascita	Luogo di nascita
Codice fiscale	
Residenza	
Via/piazza	n° civico
Città	Cap
Recapiti telefonici (telefono fisso e cellulare)	

Dati anagrafici Lui	
Cognome	Nome
Data di nascita	Luogo di nascita
Codice fiscale	
Residenza	
Via/piazza	n° civico
Città	Cap
Recapiti telefonici (telefono fisso e cellulare)	

Siete parenti?	<input type="checkbox"/> <i>Si</i> <input type="checkbox"/> <i>No</i>
-----------------------	---

Data, ____ / ____ / ____

QUESTIONARIO:
ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE

Lei	Lui
Ha malattie o malformazioni? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____	Ha malattie o malformazioni? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____
I genitori sono viventi ? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Hanno malattie ? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____	I genitori sono viventi ? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Hanno malattie ? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____
Ha fratelli o sorelle ? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si I fratelli o sorelle hanno malattie? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____	Ha fratelli o sorelle ? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si I fratelli o sorelle hanno malattie? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____
Ci sono persone nate con malformazioni in famiglia? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si se sì quali? _____ Che grado di parentela hanno con Lei? _____	Ci sono persone nate con malformazioni in famiglia? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si se sì quali? _____ Che grado di parentela hanno con Lei? _____
Ci sono persone con ritardo mentale in famiglia? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Che grado di parentela hanno con Lei? _____	Ci sono persone con ritardo mentale in famiglia? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Che grado di parentela hanno con Lei? _____
Ci sono persone con malattie genetiche in famiglia? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____ Che grado di parentela hanno con Lei? _____	Ci sono persone con malattie genetiche in famiglia? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____ Che grado di parentela hanno con Lei? _____
Ha Figli? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Hanno malattie o malformazioni? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____	Ha Figli? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Hanno malattie o malformazioni? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì, quali? _____
Ha avuto aborti? <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si Se sì quanti? Se sì, a quale epoca gestazionale? _____	
Indicare la data dell'ultima mestruazione: _____	

<p>Az. Osp. – Univ. Pisana</p> <p>Dipartimento Materno-Infantile</p>	<p align="center">QUESTIONARIO: ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE</p>	<p align="center">T.01/P.G.01</p> <p align="center">Rev. 0 del 01/02/2010</p> <p align="right">Pag. 3 di 4</p>
---	--	---

In base alle informazioni ricevute per quanto riguarda le anomalie cromosomiche del nascituro (tra cui la sindrome di Down) quali tra i seguenti esami vorrebbe eseguire ?

- Nessuno
- Test di screening
- Villocentesi
- Amniocentesi

Desidera un colloquio personale con il genetista? No Si

Consenso al Trattamento dei Dati Personali

(Art. 81 Decreto Legislativo 196/2003)

Gli utenti, vista l'Informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 D.Lgs. 196/2003) predisposta dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana,

acconsentono

al trattamento dei propri dati personali per le finalità istituzionali del Servizio Sanitario Nazionale e per le finalità di ricerca finalizzata all'assistenza sanitaria, nei limiti indicati dall'informativa suddetta.

Pisa, _____

Firma Lei

Firma Lui

Az. Osp. - Univ. Pisana Dipartimento Materno-Infantile	QUESTIONARIO: ACCESSO ALLA DIAGNOSI PRENATALE	T.01/P.G.01 Rev. 0 del 01/02/2010 Pag. 4 di 4
---	--	---

Sezione da compilare a cura del personale del servizio	
Data U.M.	
Precedente ecografia	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si se sì, eseguita in data ____/____/____ note:
Gruppo sanguigno	
Volume globulare medio	
Hb	

Firma dell'Operatore _____

Esegue test di screening per Sindrome di Down?	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Esegue CARIOTIPO FETALE?	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Se sì esegue:	<input type="checkbox"/> Villo Coriale <input type="checkbox"/> Amniocentesi <input type="checkbox"/> Cordocentesi
Indicazione	<input type="checkbox"/> età materna <input type="checkbox"/> test di screening positivo <input type="checkbox"/> altro, _____
Esegue altri esami?	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Se sì, specificare tipologia di esame richiesto: _____	
Indicazione	
Note	

Data, _____

Timbro e firma del Medico _____

Data prelievo	____/____/____	Prelievo	CVS <input type="checkbox"/> LA <input type="checkbox"/> SF <input type="checkbox"/>				
Data UM	____/____/____	CRL	DBP	LF	MAD	DATA US	____/____/____
Caratteristiche del prelievo							
Posizione placenta							
Complicanze							
Controllo post prelievo	immediato <input type="checkbox"/> regolare <input type="checkbox"/> altro _____						

Data, _____

Timbro e firma del Medico _____