



ISTITUTO ITALIANO
DI TECNOLOGIA
CENTER FOR CLINICAL AND
COMPUTATIONAL GENOMICS

Laboratorio C3G

Carta Dei Servizi

Standard di Prodotto

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

Direttore Tecnico: Prof. Antonio Amoroso

Tel. +39 0165 - 080420

e-mail: labc3g@iit.it

PEC: lab_cmp3vda@pec.iit.it

Sito web: [Center for Clinical and Computational Genomics - 5000genomiVdA](http://CenterforClinicalandComputationalGenomics-5000genomiVdA)



LA MEDICINA PERSONALIZZATA È LA NOSTRA MISSIONE

Indice

PRESENTAZIONE DEL LABORATORIO C3G	4
IL LABORATORIO C3G: LA NOSTRA ESPERIENZA, LA NOSTRA MISSIONE	4
STRUTTURA E UBICAZIONE.....	5
STRUTTURA ORGANIZZATIVA.....	6
MODALITÀ DI EROGAZIONE DEL SERVIZIO	6
CONTATTI E RECAPITI	6
ORARI DI APERTURA.....	7
PRELIEVI.....	7
MODALITÀ DI INVIO, TRASPORTO ED ACCETTAZIONE CAMPIONI	7
REFERTI	8
CONSERVAZIONE ED ARCHIVIAZIONE DEL REFERTO, DEI DATI E DEI CAMPIONI.....	9
INFORMAZIONI PER L'UTENTE.....	11
TUTELA DELLA PRIVACY ED INFORMATIVA ALL'ANALISI.....	11
RECLAMI, SEGNALAZIONI ED ELOGI	12
GRADIMENTO DEL SERVIZIO	12
IL PERSONALE.....	12
RESPONSABILI, COORDINATORI E REFERENTI PER I DIVERSI SETTORI DEL LABORATORIO	12
PRESTAZIONI FORNITE DAL LABORATORIO C3G.....	14
ATTIVITÀ DI RICERCA.....	14
ATTIVITÀ DIAGNOSTICA	15
ANALISI FORNITE.....	15
GARANZIA CONFORMITÀ ALLE SPECIFICHE: QUALITÀ ED IMPEGNI PARAMETRI ORGANIZZATIVI, TECNICI/QUALITATIVI.....	17
LA STRUTTURA, LA STRUMENTAZIONE, LE APPARECCHIATURE E IL SISTEMA INFORMATICO	17
IL PERSONALE E LE COMPETENZE	17
I PROCESSI DEL LABORATORIO C3G	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 C3G.....	23

PRESENTAZIONE DEL LABORATORIO C3G

Il “**Laboratorio C3G**” (precedentemente Laboratorio CMP³VdA), situato ad Aosta in *Via Lavoratori Vittime del Col du Mont, 28 – 11100 Aosta* - Tel. 0165-080420 - e-mail: labC3G@iit.it, è un Laboratorio di specialistica in Genetica Medica e come tale si sviluppa come Centro di Genomica Medica; con particolare riferimento all’ambito di alcune patologie neurologiche ed oncologiche. Il Laboratorio C3G si configura come ***Centro di Genomica Clinica e Computazionale***.

IL LABORATORIO C3G: LA NOSTRA ESPERIENZA, LA NOSTRA MISSIONE

Il Laboratorio C3G nasce dal progetto di ricerca “5000genomi@VdA”, con l’obiettivo di creare un Centro dedicato alla Medicina Personalizzata, Preventiva e Predittiva. Il Laboratorio C3G integra genomica e intelligenza artificiale per migliorare la prevenzione, la diagnosi e il trattamento di diverse patologie, tra cui malattie neurologiche e oncologiche. Si propone di diventare un punto di riferimento per lo sviluppo di nuove conoscenze nella genomica clinica e computazionale, da trasferire nella pratica diagnostica, nonché un modello nazionale e internazionale di collaborazione tra ricerca, sanità pubblica e tecnologie avanzate.

Mediante l’attuazione del progetto di ricerca “5000genomi@VdA” e la successiva applicazione in ambito analitico e clinico, la Struttura ha progressivamente consolidato la propria evoluzione organizzativa, assumendo inizialmente la denominazione di Laboratorio CMP³VdA e, in una fase successiva, quella di Laboratorio C3G, divenendo un Centro della rete della Fondazione Istituto Italiano di Tecnologia (IIT).

Il Laboratorio C3G ha la finalità di garantire ai cittadini della Regione Autonoma Valle d’Aosta e, più in generale, a tutti coloro che si rivolgono al Laboratorio, una prospettiva di vita di elevata qualità, attraverso l’offerta di soluzioni tecnologicamente avanzate nell’ambito di specifiche patologie neurologiche e oncologiche. Il Centro si propone, inoltre, di incrementare l’efficacia della prevenzione, della diagnosi e del trattamento di tali patologie complesse mediante l’implementazione di tecnologie proprie della medicina di precisione (MdP).

La finalità del Laboratorio C3G è tutelare il diritto alla salute di ogni cittadino, garantendo, anche attraverso la collaborazione con le strutture presenti sul territorio, l’accesso a servizi di alta specialistica e la trasparenza sulla qualità dei servizi erogati, in termini di efficienza, personalizzazione ed efficacia.

La tutela del diritto alla salute di ogni cittadino si fonda sul riconoscimento e sulla salvaguardia dei seguenti principi:

- Libertà di scelta dell’istituzione
- Diritto di critica

- Diritto alla qualità delle prestazioni
- Diritto all'equità e alla parità di accesso alle prestazioni
- Diritto di informazione
- Diritto al rispetto della dignità personale.

STRUTTURA E UBICAZIONE

Il Laboratorio C3G è ubicato in *Via Lavoratori Vittime del Col du Mont, 28, 11100, Aosta*.

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

Il servizio è così composto:

- Area Laboratori: Area di Accettazione e Segreteria, 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 e operatori, C3G ha recepito appieno il D.lgs. 81/08 dotandosi delle prescritte apparecchiature antincendio ed addestrando il personale con corsi di formazione specifici.

STRUTTURA ORGANIZZATIVA

MODALITÀ DI EROGAZIONE DEL SERVIZIO

Data la tipologia di prestazioni fornite, il Laboratorio C3G non prevede accesso diretto dell'utenza presso la propria sede.

Le prestazioni vengono fornite a partire da richieste specialistiche.

Il laboratorio C3G non presenta un punto prelievi al proprio interno.

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

In Regione Valle d'Aosta la struttura sanitaria pubblica che si configura come maggiore utilizzatore del Laboratorio C3G è l'Ospedale "Umberto Parini" di Aosta unitamente ai presidi ad esso afferenti.

CONTATTI E RECAPITI

- ☐ n° telefonico: +39 0165 - 080420
- ☐ Indirizzo mail: labC3G@iit.it - PEC: lab_cmp3vda@pec.iit.it
- ☐ Sito web: [Center for Clinical and Computational Genomics - 5000genomiVdA](#)

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 C3G è un Servizio di Medicina di Laboratorio (SMEL) senza punto di prelievo al proprio interno. I campioni arrivano dai punti prelievi esterni. Il Laboratorio C3G è in grado di fornire propri infermieri alle strutture invianti in ambito locale, previo accordo.

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 all'analisi deve sempre accompagnare il campione biologico.

MODALITÀ DI INVIO, TRASPORTO ED ACCETTAZIONE CAMPIONI

Il Laboratorio C3G definisce con le Strutture Inviante le modalità di preparazione e conservazione del campione prima dell'invio e trasporto dello stesso, condividendo inoltre tutta la modulistica necessaria. Definisce e comunica alle Strutture Inviante le condizioni di accettabilità dei campioni prima dell'esecuzione dell'analisi.

- Sono disponibili sul sito web del Laboratorio C3G i protocolli operativi in merito, così come la modulistica che dovrà accompagnare il prelievo;
- Il Personale del Laboratorio C3G è disponibile a fornire tutte le informazioni richieste, così come la documentazione necessaria.

Sulla base dei singoli accordi il Laboratorio C3G 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 secondo le modalità concordate, nel rispetto dei requisiti di sicurezza informativa e della normativa Privacy.

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 v
- Indicazione alla consulenza genetica con segnalazione di eventuali approfondimenti diagnostici per probando/consanguinei
- Spazio per eventuali note esplicative
- 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 C3G 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 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 labC3G@iit.it. La copia del referto potrà essere ritirata presso il Laboratorio C3G o potrà essere inviata tramite posta certificata o raccomandata con ricevuta di ritorno entro 7gg lavorativi dal ricevimento

I CAMPIONI

Il Laboratorio C3G 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 C3G 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.

Informativa e Consenso Informato

Il Laboratorio C3G 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 C3G 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 alla pagina [Feedback - 5000GenomiVdA](#)

GRADIMENTO DEL SERVIZIO

Il Laboratorio C3G 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 C3G, 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, COORDINATORI E REFEENTI PER I DIVERSI SETTORI DEL LABORATORIO

DIRETTORE TECNICO/SANITARIO	<u><i>Prof. Antonio Amoroso</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: labC3G@iit.it
--	-------------------------------------	--

COORDINATORE DEL CENTRO	<u><i>Prof. Stefano Gustincich</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: labC3G@iit.it
------------------------------------	--	--

RESPONSABILI SCIENTIFICI	<u><i>Prof. Stefano Gustincich</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: labC3G@iit.it
	<u><i>Prof. Andrea Cavalli</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: labC3G@iit.it

ATTIVITA' DI DIAGNOSTICA		
RESPONSABILE Laboratorio di Genetica Medica e Responsabile Controllo di Qualità	<u><i>Dr.ssa Manuela Vecchi</i></u>	Telefono: +39 0165 080419 Mail: manuela.vecchi@iit.it
COORDINATORE Laboratorio Area Computazionale	<u><i>Dr. Fabio Landuzzi</i></u>	Telefono : +39 0165 080407 Mail: fabio.landuzzi@iit.it
ATTIVITA' DI RICERCA		
RESPONSABILE Laboratorio di Ricerca Genomica	<u><i>Dr.ssa Manuela Vecchi</i></u>	Telefono: +39 0165 080419 Mail: manuela.vecchi@iit.it
RESPONSABILE Laboratorio di Ricerca Genomica Computazionale	<u><i>Prof. Andrea Cavalli</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: labC3G@iit.it
COORDINATORE Laboratorio Area Computazionale	<u><i>Dr. Fabio Landuzzi</i></u>	Telefono : +39 0165 080407 Mail: fabio.landuzzi@iit.it
RESPONSABILE AMMINISTRAZIONE, GESTIONE RISORSE ECONOMICHE	<u><i>Prof. Stefano Gustincich</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: labC3G@iit.it
RESPONSABILE SISTEMI DI GESTIONE PER LA QUALITA'	<u><i>Dr.ssa Emilie Jacquemod</i></u>	Telefono: +39 0165 080403 Mail: emilie.jacquemod@iit.it
RESPONSABILE GESTIONE STRUMENTI	<u><i>Dr.ssa Manuela Vecchi</i></u>	Telefono: +39 0165 080419 Mail: manuela.vecchi@iit.it
RESPONSABILE SISTEMA INFORMATICO E SICUREZZA DEL DATO (SI)	<u><i>Dr. Stefano Bencetti (IIT)</i></u>	Telefono: +39 010 2896505 - 3346387942 Mail: stefano.bencetti@iit.it

RESPONSABILE SICUREZZA (D.lgs. 81/2008)	<u><i>Dr.ssa Ilaria Monaldi (IIT)</i></u>	Telefono: +39 010 2896 792 Mail: ilaria.monaldi@iit.it
RESPONSABILE PRIVACY: (Regolamento UE: 679/2016 e corrispettivo Dlgs. 101/2018)	<u><i>Avv. Antonella Fontana (IIT)</i></u>	Mail: dpo@iit.it
REFERENTE INTERNO SISTEMA INFORMATICO	<u><i>Dr. Marcelo Eduardo Redoschi</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: marcelo.redoschi@iit.it
REFERENTE INTERNO MANUTENZIONE STRUMENTI	<u><i>Dr.ssa Vittoria Perseghin</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: vittoria.perseghin@iit.it
REFERENTI LOCALI PER LE EMERGENZE	<u><i>Dr.ssa Emilie Jacquemod</i></u>	Telefono: +39 0165 080403 Mail: emilie.jacquemod@iit.it
	<u><i>Dr.ssa Vittoria Perseghin</i></u>	Telefono: +39 0165 080420 Mail: vittoria.perseghin@iit.it

PRESTAZIONI FORNITE DAL LABORATORIO C3G

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 G3G 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

Il Progetto di Ricerca “5000genomi@VdA” si è concluso con successo ad Agosto 2025. Nei primi 5 anni il progetto ha previsto il sequenziamento di circa 5000 genomi, obiettivo non solo raggiunto ma ampiamente superato. Le attività sono state coordinate dalle due aree del Laboratorio: Medical Genomics e Computational Genomics in collaborazione con le altre realtà coinvolte. In base alle loro caratteristiche, le aree di ricerca possono essere sinteticamente suddivise nei seguenti ambiti:

- 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 hanno permesso di generare grandi quantità di dati genomici che vengono 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 C3G 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:

<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: Suscettibilità tumori (ESMO)
Analisi Neurofibromatosi Tipo 1, tumori rabdoidi, randomiosarcomi o sarcomi, tumori ereditari del sistema nervoso centrale e periferico
<u>ANALISI GENI MALATTIE NEURODEGENERATIVE</u>
Analisi: Parkinson e Parkinsonismi
Analisi: Demenze e Malattie del Motoneurone
<u>ANALISI GENI MALATTIE NEUROSVILUPPO</u>
Analisi: Disturbi dello spettro autistico
Analisi: Disabilità intellettive
Analisi: ADHD

NOTA: sarà eventualmente possibile fare richiesta per analisi non comprese nell'elenco, previo accordo con il Laboratorio

Gli esami forniti dal Laboratorio C3G sono riportati nel **Catalogo delle Prestazioni**, in cui viene riportato nel dettaglio l'elenco degli esami, le caratteristiche tecniche (tipologia dell'esame, metodo utilizzato, numero e 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 C3G ha definito la sua **struttura** in maniera adeguata e funzionale al tipo di attività svolta, non rispondendo semplicemente ai 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 e preparazione del DNA, analisi di sequenza. Il Laboratorio C3G 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 C3G dispone di **strumentazione analitica** ad alta innovazione tecnologica. 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 Layout 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 stato professore ordinario

di genetica medica e Direttore della Scuola di Specialità di Genetica Medica presso l'Università di Torino. Dirigeva inoltre la Struttura di Immunogenetica e biologia dei trapianti dell'Ospedale Molinette di Torino ed era 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.

Presso il laboratorio C3G sono disponibili i seguenti documenti:

Organigramma

Job-description

Funzionigramma

Formazione professionale

- L'equipe 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. Gli istituti di provenienza sono riportati nella sezione "Servizio del personale e pubblicazioni".

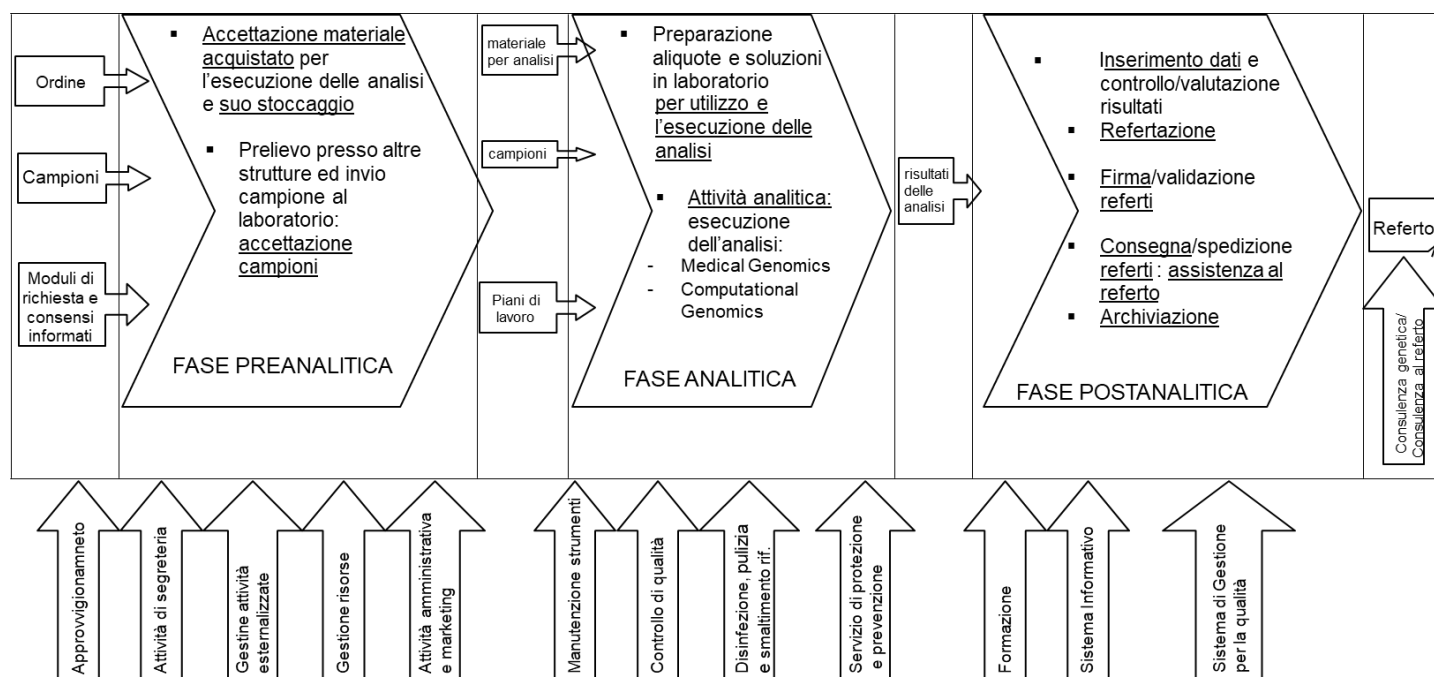
Addestramento e Aggiornamento

- 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 C3G



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 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.
- Articoli o Riferimenti (linee guida, ecc.) inerenti l'attività bioinformatica.

❖ Normative di riferimento in ambito Nazionale/Internazionale e Regionale di interesse:

- D.lgs. 502/92 e successivi aggiornamenti

- Legge Regionale n. 5 25/01/2000
- Delibera della Giunta Regionale della Regione Valle d'Aosta n. 1671 del 27/11/ 2017
- Provvedimento Dirigenziale N. 7676/2018: Allegato 2
- DM Ministero della Salute del 19/12/2022
- DGR N. 1009 26/08/2024
- Accordi Stato Regioni in termini di Accreditamento Istituzionale
- Accordo Stato Regioni su: “linee guida per le attività di Genetica Medica: 15/07/2004
- 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 13/12/2012
 - 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 e suoi aggiornamenti.
- *Norme a carattere nazionale ed internazionale*
 - Norma: UNI EN ISO 9001:2015

❖ **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 clinica 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 C3G 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 NEL PROCESSO ANALITICO	- CONTROLLO DI QUALITÀ INTERNO ED ESTERNO: RISPETTO DEGLI STANDARD RICHIESTI DAGLI INDICATORI SIGU; PARTECIPAZIONE A CIRCUITI INTERNAZIONALI DI VEQ
QUALITÀ NEI PROCESSI DI RICERCA SCIENTIFICA	- INDICATORI DEFINITI IN MERITO AI PROCESSI DI RICERCA
TENUTA SOTTO CONTROLLO DEI PROCESSI E SISTEMI DI GESTIONE QUALITÀ*	- ANALISI E GESTIONE: INDICATORI DI PROCESSO; NC; EVENTI AVVERSI; NEAR MISS; EVENTI SENTINELLA; GESTIONE DEL RISCHIO. - AZIONI E MIGLIORAMENTO
ADEGUATA INTERFACCIA PERSONALE/CLIENTE/UTENTE* *Il Laboratorio C3G 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 - COMFORT E SPAZI DI LAVORO E STUDI ADEGUATI
SICUREZZA E RISPETTO DELLA DIGNITÀ E DEL COMFORT DEGLI OPERATORI	- RISPETTO DELLA NORMATIVA IN TERMINI DI SICUREZZA SUL LAVORO (Lgs 81/2008) - COMFORT AMBIENTALE E STRUTTURALE FREQUENZA 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 C3G.

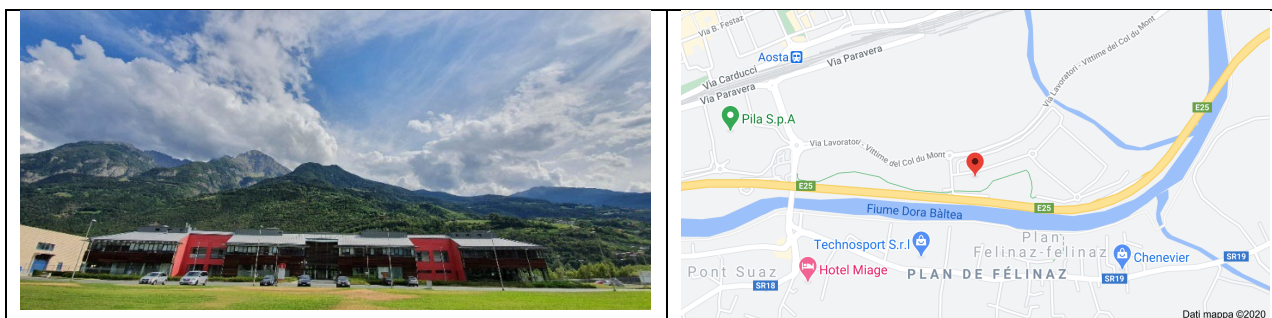
SERVIZIO DEL PERSONALE E PUBBLICAZIONI

Istituzioni ed Enti Nazionali ed Internazionali presso i quali ha prestato servizio il personale del centro C3G:

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

LE PUBBLICAZIONI DEL PERSONALE DEL LABORATORIO C3G SONO RIPORTATE SUL [SITO WEB NELLA SEZIONE “5000GENOMI@VDA”](#).

COME SI RAGGIUNGE IL LABORATORIO C3G



Il Laboratorio è situato ad Aosta 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: labC3G@iit.it

Email pec : lab_cmp3vda@pec.iit.it

sito web: www.5000genomivda.it