

 <p>Civico Di Cristina Benfratelli Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione</p>	<p>U.O.C. II Pediatria Centro Regionale Riferimento Fibrosi Cistica</p> <p>Percorso Diagnostico Terapeutico Aziendale per la diagnosi e le cure della Fibrosi Cistica</p>	<p>Rev. 0 /0</p> <p>7/7/2021</p> <p>Pag. 1 di 7 (a seguire allegati)</p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------

SOMMARIO

1. Introduzione.....	000906.....	2
2. Scopo/Obiettivi.....		2
3. Campo di applicazione.....		2
4. Definizioni.....		2
5. Modifiche alle revisioni precedenti.....		3
6. Matrice delle responsabilità/Attività.....		3
7. Diagramma di flusso.....		4
8. Descrizione delle attività.....		5
9. Riferimenti Allegati.....		7
9.1. Riferimenti.....		7
9.2. Allegati.....		7
10.Indicatori/Parametri di controllo.....		7
11. Lista di distribuzione		7

Redazione:

U.O.C. II Pediatria CRR Fibrosi Cistica Dott.ssa Mirella Collura
 Dirigenti Medici CRR Fibrosi Cistica
 U.O.C. Lab. ISMEP e screening neonatale Dott. Tommaso Aronica
 U.O.S.D. Lab. Genetica Molecolare Dott.ssa Caterina Di Girgenti
 ISMEP Dirigente Biologo Dott.ssa Maria Di Pisa
 ISMEP Dirigente Medico Genetista Dott.ssa Lisa Termini

Verifica:

Responsabile U.O.S. Gestione Qualità e Rischio Clinico Dott. Antonio Capodicasa



Approvazione:

Direttore Sanitario Aziendale Dott. Salvatore Requerez



ARNAS CIVICO DI CRISTINA BENFRATELLI
 Il Direttore Sanitario
 Dott. Salvatore Requerez



Civico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilevo Nazionale ad Alta Specializzazione

U.O.C.II Pediatria
Centro Regionale Riferimento
Fibrosi Cistica

Percorso Diagnostico Terapeutico
Aziendale per la diagnosi e le cure
della Fibrosi Cistica

Rev. 0 /0

7/7/2021

Pag. 2 di 7
(a seguire allegati)

1. Introduzione

Cos'è la fibrosi cistica?

La fibrosi cistica (FC) è una malattia genetica a trasmissione autosomica recessiva, dovuta a una **mutazione del gene CFTR** presente nel braccio corto del cromosoma 7..

Chi nasce malato ha ereditato sia dal padre sia dalla madre una copia del gene mutato.

Padre e madre sono, quasi sempre senza saperlo, portatori sani di una copia di tale gene, che normalmente determina la sintesi di una **proteina chiamata CFTR** (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*), deputata al regolare funzionamento delle secrezioni di molti organi.

Tale proteina funziona poco o per niente in chi nasce con la doppia copia del gene mutato.

La fibrosi cistica **altera le secrezioni di molti organi** che, risultando più dense, disidratate e poco fluide, contribuiscono al loro danneggiamento.

La FC è una patologia sistemica che coinvolge diversi organi: polmoni, pancreas, fegato e intestino.

A subire il maggiore danno sono i **bronchi** e i **polmoni**: al loro interno il muco tende a ristagnare, generando infezione e infiammazione ingravescenti.

Queste, nel tempo, tendono a portare all'insufficienza respiratoria.

Nella maggior parte dei pazienti la FC viene diagnosticata con lo screening neonatale momento strategico per iniziare quanto più precocemente possibile le cure atte alla diminuzione di sintomi e complicanze.

2. Scopo/ Obiettivo

Consentire attraverso il percorso strutturato descritto di seguito di pervenire rapidamente ad una diagnosi certa che escluda o confermi il dubbio diagnostico

2.1 Obiettivo

Offrire a tutti i soggetti con sospetta F.C. una tempestiva diagnosi.

Ridurre eventuali complicanze e migliorare la prognosi a lungo termine della malattia.

3. Campo di Applicazione

Tutti i neonati risultati positivi allo screening neonatale e tutti i soggetti con sintomi sospetti di malattia che afferiscono al Centro di Riferimento Regionale del P.O. G. Di Cristina dell'ARNAS Civico di Palermo

4. Definizioni

FC - Fibrosi cistica

IRT - Tripsinogeno immunoreattivo

CRR - Centro di Riferimento Regionale

CFTR - Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator



Cívico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione

U.O.C.II Pediatria
Centro Regionale Riferimento
Fibrosi Cistica

Percorso Diagnostico Terapeutico
Aziendale per la diagnosi e le cure
della Fibrosi Cistica

Rev. 0 /0

7/7/2021

Pag. 3 di 7
(a seguire allegati)

5. Modifiche alle Revisioni Precedenti

NESSUNA VERSIONE PRECEDENTE

4. Matrice delle Responsabilità/Attività

RESPONSABILI ATTIVITA'	Medico	Medico Genetista	Biologo	Infermiere	Biologo molecolare
	Esegue counseling	R			
Somministra ed acquisisce Consenso Informato	R				
Esegue IRT(screening)			R	R	
Contatta il CRR in caso di positività			R		
Esegue test del sudore			R (titolazione)	R (stimolazione)	
Referta test del sudore	R		R		
Esegue ricerca delle mutazioni del Gene CFTR responsabili di F.C.					R
Referta il risultato del Test Genetico					R
Comunica la diagnosi	R				
Esegue la consulenza pre e post test		R			
Conclude il referto		R			



Civico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione

U.O.C.II Pediatria
Centro Regionale Riferimento
Fibrosi Cistica

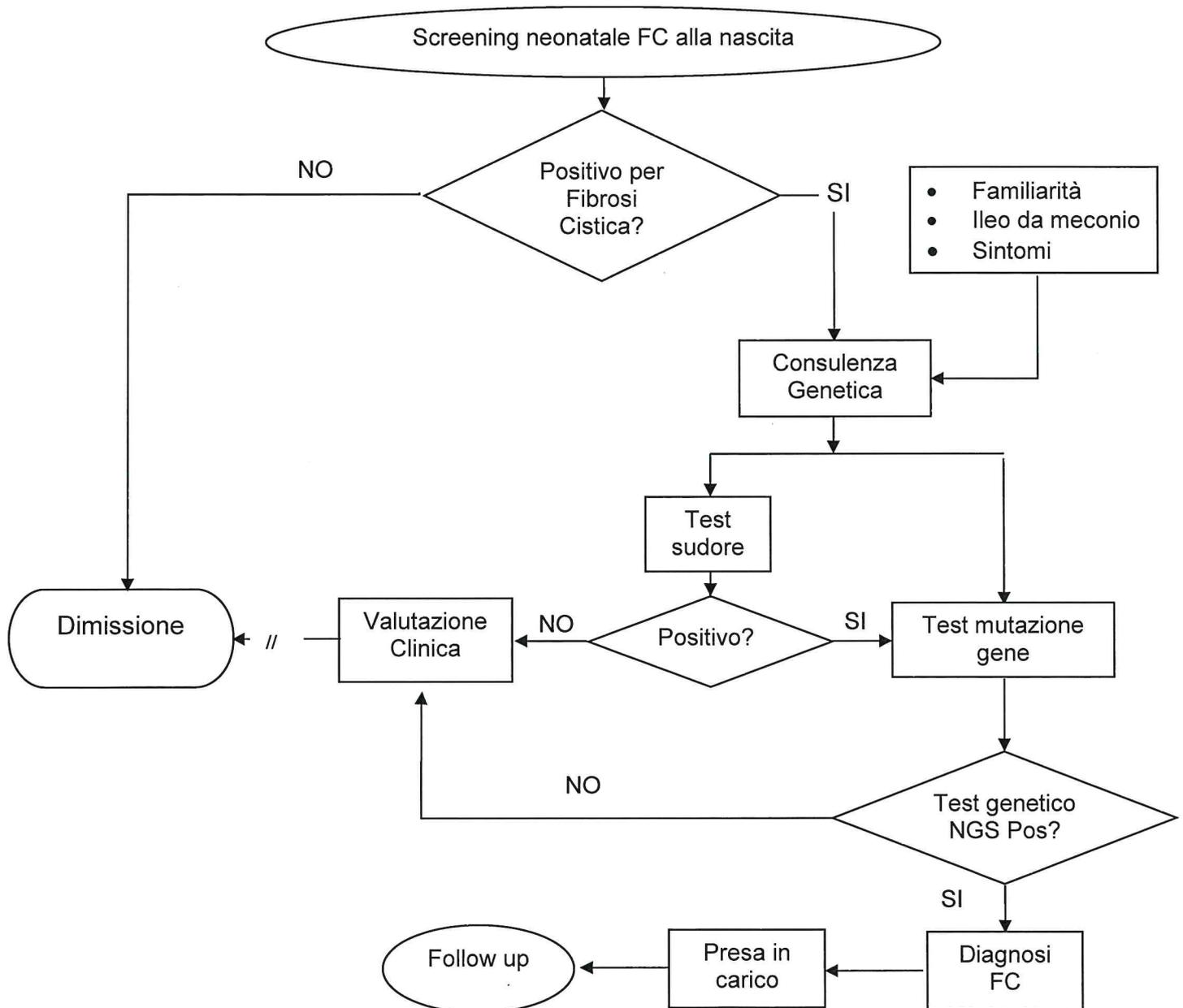
Percorso Diagnostico Terapeutico
Aziendale per la diagnosi e le cure
della Fibrosi Cistica

Rev. 0 /0

7/7/2021

Pag. 4 di 7
(a seguire allegati)

5. Diagramma di flusso



 <p>Civico Di Cristina Benfratelli Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione</p>	<p>U.O.C.II Pediatria Centro Regionale Riferimento Fibrosi Cistica</p> <p>Percorso Diagnostico Terapeutico Aziendale per la diagnosi e le cure della Fibrosi Cistica</p>	<p>Rev. 0 /0</p> <p>7/7/2021</p> <p>Pag. 5 di 7 (a seguire allegati)</p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------

6. Descrizioni delle Attività

Criteria diagnostici della Fibrosi Cistica

La diagnosi di Fibrosi Cistica (FC) è essenzialmente clinica, supportata e confermata da analisi genetiche e fisiopatologiche. L'accertamento e la conferma diagnostica prevedono una serie di esami clinici e di laboratorio, effettuati dall'équipe operativa.

I criteri per effettuare gli accertamenti diagnostici per FC sono i seguenti:

1. Screening neonatale (tripsina, RIA) positivo
2. Presenza di una o più delle manifestazioni fenotipiche della malattia
3. Familiarità per FC, in particolare storia di FC in un fratello

Si distinguono 3 possibilità:

- **Neonato risultato positivo allo screening neonatale**
- **Neonato con ileo da Meconio**
- **Lattante/Bambino/paziente adulto con sintomi sospetti di Fibrosi Cistica**

Neonato risultato positivo allo screening neonatale

L'eventuale centro che ha effettuato lo screening (utilizzando la metodica IRT-tripsinogeno immunoreattivo) segnala la presenza di un lattante positivo al CRR, (entro 2-5 giorni viene fissato un appuntamento per un primo colloquio con la famiglia) e la prima visita del neonato.

L'accertamento diagnostico-terapeutico in questo caso prevede 2 steps:

a) Primo colloquio con la famiglia e prima visita del lattante.

b) Esecuzione di test diagnostici durante la prima visita:

- Test genetico di I livello al lattante (dopo acquisizione del consenso informato dei genitori), e il test del sudore, i due test sono effettuati presso i poliambulatori del P.O. G. Di Cristina
- Se test del sudore è positivo ed esame genetico positivo il centro prenderà in carico il paziente in regime di ricovero per gli ulteriori accertamenti.
Il personale Medico comunicherà ai familiari la diagnosi e le prescrizioni del caso.
- Se il test del sudore è "inconclusivo" si resterà in attesa del test genetico e si da indicazione a ripetere il test

 <p>Civico Di Cristina Benfratelli Azienda di Rilevo Nazionale ad Alta Specializzazione</p>	<p>U.O.C.II Pediatria Centro Regionale Riferimento Fibrosi Cistica</p> <p>Percorso Diagnostico Terapeutico Aziendale per la diagnosi e le cure della Fibrosi Cistica</p>	<p>Rev. 0 /0</p> <p>7/7/2021</p> <p>Pag. 6 di 7 (a seguire allegati)</p>
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------

- Se test del sudore è negativo, si resterà comunque in attesa del risultato del test genetico, si consegnerà relazione alla famiglia del lattante ed invio a domicilio.

Neonato con ileo da Meconio

L'ileo da meconio rappresenta una delle possibili manifestazioni sintomatiche iniziali della FC. In oltre l'80% dei casi di ileo da meconio, infatti, è stata evidenziata la FC come causa patogenetica.

I chirurghi, che segnalano la nascita di un neonato con ileo da meconio, attivano l'èquipe multidisciplinare del centro che avvia le procedure per accertare la presenza di FC.

Indi avviano percorso terapeutico medico (clismi con gastrografin) o chirurgico.

Alla conclusione dell'iter diagnostico terapeutico il paziente, se diagnosi di Fibrosi Cistica positiva, viene preso in carico dalla equipe multidisciplinare del CRR.

4. Lattante/Bambino/paziente adulto con sintomi sospetti di Fibrosi Cistica

I sintomi più frequenti che possono far sospettare la FC in età pediatrica possono essere

- scarso accrescimento,
- malassorbimento,
- ripetute infezioni broncopolmonari,
- sindrome da perdita di sali.

Se paziente adulto:

- pancreatiti ricorrenti,
- infertilità,
- bronchiectasie,
- sinusite cronica,
- poliposi nasale

I fratelli di soggetti con FC, anche in completa assenza di sintomi, devono effettuare il test del sudore, che attualmente, è la metodica "gold standard" per confermare la diagnosi di FC.

Qualora un lattante/bambino venga inviato al centro dal proprio Pediatra o da altro specialista perché c'è il sospetto di FC, sono previste le seguenti azioni:

- Primo colloquio con la famiglia e prima visita del lattante
- Programmazione dei test diagnostici.
- Esecuzione di ulteriori accertamenti in regime ambulatoriale o in base alle esigenze del paziente (distanza geografica eccessiva rispetto al CRR), in regime di ricovero ordinario.



Cívico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione

U.O.C.II Pediatria
Centro Regionale Riferimento
Fibrosi Cistica

Percorso Diagnostico Terapeutico
Aziendale per la diagnosi e le cure
della Fibrosi Cistica

Rev. 0 /0

7/7/2021

Pag. 7 di 7
(a seguire allegati)

9. Riferimenti e Allegati

9.1 Riferimenti

- 1) Ooi CY, Dupuis A, Ellis L, Durie PR. "Comparing the American and European diagnostic guidelines for cystic fibrosis :same disease, different language?" *Thorax* 2012Jul;67(7):618-24
- 2) De Boeck K, Wilschanski M, Castellani C et al " Cystic Fibrosis: terminology and diagnostic algorithms" *Thorax* 2006; 61:627-35
- 3) Società Italiana Fibrosi Cistica. Le raccomandazioni italiane sul test del sudore. *Medico e Bambino*, pagine elettroniche 2007;10(7) www.medicoebambino.com/_sudore_test_raccomandazioni_cistica_fibrosi
- 4) ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. (*J Cyst Fibros.* 2018 Mar;17(2):153-178. doi: 10.1016/j.jcf.2018.02.006. Epub 2018 Mar 3.)

9.2 Allegati

1. Consenso informato all'Analisi Genetica per Fibrosi Cistica
2. Consenso informato alla esecuzione del test del sudore
3. Negazione del Consenso
4. Modulo di autocertificazione per i genitori
5. Informativa ai genitori per l'espressione del consenso alle prestazioni sanitarie per i figli minori di età.
6. Foglio informativo sul test del sudore per pazienti/genitori 001_001
7. Foglio informativo sul test del sudore per pazienti/genitori 001_002 per paziente in regime di ricovero
8. Modulo per richiesta test del sudore per paziente in regime di ricovero /allettato. 001_004
9. Foglio di lavoro per studio molecolare delle mutazioni responsabili di Fibrosi Cistica
10. Modulo referto test del sudore

10. Indicatori di controllo

$$\frac{\text{N}^\circ \text{ pazienti con diagnosi certa (pos/neg)}}{\text{N}^\circ \text{ totale pazienti con sintomi o segni di sospetta FC}} = 100\%$$

11. Lista di distribuzione:



Civico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione

U.O.C.II Pediatria
Centro Regionale Riferimento
Fibrosi Cistica

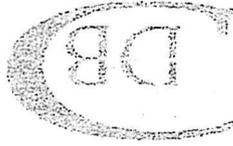
Percorso Diagnostico Terapeutico
Aziendale per la diagnosi e le cure
della Fibrosi Cistica

Rev. 0 /0

7/7/2021

Pag. 8 di 7
(a seguire allegati)

Medico U.O.C. U.O.C.II Pediatria CRR Fibrosi Cistica,
Medico Genetista, Biologo molecolare U.O.S.D. Lab. Genetica Molecolare,
Biologo ISMEP, Infermieri e Oss U.O.C.



Civico Di Cristina Benfratelli

DIPARTIMENTO DI MEDICINA DI LABORATORIO
U.O.s.d. GENETICA MOLECOLARE

Dir.Responsabile: Dr.ssa Caterina Di Girgenti
E-mail: caterina.digirgenti @arnascivico.it
Tel. 091 6664119

Piazza N. Leotta, 4A-Pad 17 D – 90127 Palermo
Accettazione: Tel 091- 6666141 FAX +39 091- 6664245

**CONSENSO AL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI
PER L'ANALISI E LA CONSERVAZIONE DI MATERIALE BIOLOGICO**
ai sensi dell'art. 13 Decreto Legislativo n. 196 / 2003

Io sottoscritto/a.....
nato/a a.....Prov.....il...../...../.....
residente in.....Prov.....CAP.....
via.....n°.....Tel.....

Dopo essere stato/a informato/a che:

- I dati personali e genetici verranno trattati e custoditi secondo quanto prescritto dalla Legge 196 / 2003 ed esclusivamente per gli scopi previsti dalla suddetta Legge
- Saranno garantiti, rispetto a terzi non autorizzati, l'anonimato e la riservatezza sulla provenienza del campione e sulle relative indagini;
- Ai sensi dell'art. 7 del Decreto Legislativo n. 196/2003 il paziente che abbia dato il consenso può in qualunque momento opporsi per motivi legittimi al trattamento, in tal caso i campioni e i relativi dati verranno eliminati salvo quelli per i quali risulta in ogni caso obbligatoria la conservazione;
- Ai sensi dell'art. 7 del Decreto Legislativo n.196/2003 il paziente può in qualunque momento avere accesso ai suoi dati ed esercitare gli altri diritti riconosciuti;
- Cosa otterro' dall'analisi, cosa posso potenzialmente ottenere dall'analisi;
- I campioni biologici potranno essere conservati per il tempo necessario a ulteriori approfondimenti/ livelli di indagine o per eventuali ripetizioni dell'analisi (in quest' ultimo caso per un periodo non superiore ai sei mesi);
- Su suo specifico consenso i dati potranno essere trattati per finalita' di ricerca scientifica e per screening epidemiologici.

Dichiara di prestare il proprio consenso per :

- se stesso
- il figlio: cognome e nome.....
nato a.....il.....
- persona di cui ha la tutela legale: cognome e nome.....
nato a.....il.....

e in particolare

1. autorizzare NON autorizzare
L'utilizzo dei campioni di sangue, dei campioni di DNA e l'utilizzo dei dati per approfondimenti / livelli d'indagine o per eventuali ripetizioni dell'analisi.
2. autorizzare NON autorizzare
la conservazione e l'eventuale utilizzo dei dati per lo studio dei familiari.
3. autorizzare NON autorizzare
l'eventuale utilizzo di detto materiale biologico per ricerche scientifiche anche in collaborazione con altri Centri (trasferimento del materiale biologico in altri centri)
4. volere NON volere
essere informato di eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi o ricerche.

Data..... Firma

Sanitario che ha raccolto il consenso.

Cognome, Nome e Codice

Reparto/Istituto Tel/Fax

Civico Di Cristina Benfratelli

DIPARTIMENTO DIAGNOSTICA AVANZATA E SERVIZI
U.O.s.d. Lab.Spec. GENETICA MOLECOLARE
Direttore: Dr.ssa Caterina Di Girgenti
E-mail: caterina.digirgenti@arnascivico.it
Tel. 091 6664119
Piazza N. Leotta, 4A-Pad 17 D - 90127 Palermo
Accettazione: Tel 091- 6666141 FAX +39 091- 6664245
E-mail: gene.lab@arnascivico.it

FOGLIO DI LAVORO PER STUDIO MOLECOLARE DELLE MUTAZIONI RESPONSABILI
DI FIBROSI CISTICA

COGNOME _____ NOME _____

Sesso F M Data di nascita _____ Telefono _____

codice fiscale _____

Data prelievo _____ Numero di identificazione _____

Data richiesta _____

Origine geografica del propositus Origine familiare \rightarrow Madre.....

\rightarrow Padre.....

Origine \rightarrow nonna Materna.....
 \rightarrow nonno Materno.....

Origine \rightarrow nonna Paterna.....
 \rightarrow nonno Paterno.....

TEST DEL SUDORE _____ SCREENING (IRT) _____

Funzionalità respiratoria.....

Funzionalità pancreatica: SUFF INSUFF

INDICAZIONI AL TEST _____

Provenienza della richiesta _____

Analisi da eseguire:

- NGS I livello NGS II livello
- Sequenza Esone _____
- CFDEL
- Studio del sito polimorfico (TG)n PoliT (5T,7T,9T), IVS 8

Barrare con una "x" la casella corrispondente:

• Propositus Fenotipo _____

• Soggetto sano, familiare di propositus Genotipo del propositus _____

Grado di parentela _____

• Screening popolazione aperta

Indicare se - partner di portatore nome partner _____

-partner di portatore sospetto nome partner _____

• Gravidanza in corso Settimane di gestazione _____

Medico richiedente e Codice _____



Civico Di Cristina Benfratelli
Azienda di Rilievo Nazionale ad Alta Specializzazione

REGIONE SICILIANA
AZIENDA OSPEDALIERA DI RILIEVO NAZIONALE E DI ALTA SPECIALIZZAZIONE
"CIVICO - G. DI CRISTINA - BENFRATELLI"
PALERMO

U.O. Pediatria II per la FIBROSI CISTICA
(CRR) e le Malattie Respiratorie
- DCP/S. di KARTAGENER (CRR)

Direttore Dott.ssa Mirella Collura
via Benedettini n. 1
90127 Palermo
Tel. 0916666171-373-186
Fax 0916666226
e-mail 2pedcist@ospedalecivicopa.org

MEDICI:

Dott.ssa Lisa TERMINI
Dott.ssa Gabriella TRAVERSO
Dott.ssa Francesca FICILI
Dott.ssa M. Antonietta ORLANDO
Dott.ssa Annalisa FERLISI
Tel. 0916666074-193

ASSISTENTE SOCIALE:

Dott.ssa Donatella FOGAZZA
Tel. 0916666200-353

COORD. INFERMIERISTICO:

Dott.ssa Maria Antonietta CALAMIA

FISIOTERAPISTE:

Dott.ssa Stefania BARRALE
Dott.ssa Maria Rita BONACCORSO
Dott.ssa Caterina LO PIPARO
tel. 0916666200

ATTIVITÀ

Diagnosi:

- test del sudore
- test genetico
- diagnostica malattie respiratorie

Assistenza:

- degenza, day hospital

Consulenza genetica

Test per il portatore

Consulenza sociale

Consulenza fisioterapia

Data esecuzione del test

Cognome

Nome

Data di nascita

TEST DEL SUDORE

- **Quantità di sudore: mg**

- **Cloro mEq:**

Note/raccomandazioni:

.....
.....
.....
.....

IL DIRIGENTE MEDICO



U.O.C. DI PATOLOGIA CLINICA PEDIATRICA

NEGAZIONE DEL CONSENSO

HO BEN COMPRESO QUANTO MI È STATO SPIEGATO DAL DOTT. _____

MA NON ACCONSENTO

ALL'EFFETTUAZIONE PRESSO QUESTA STRUTTURA DELL'ATTO TERAPEUTICO
E/O DIAGNOSTICO E/O RIABILITATIVO CHE MI È STATO PROPOSTO

Sono, in particolare, stato/a adeguatamente informato/a su quali conseguenze possono derivare dal mio rifiuto all'esecuzione dell'atto medico proposto.

Data...../...../.....

Firma del/la paziente (se maggiorenne e capace di intendere e volere) _____

Firma dei genitori o di chi esercita la tutela, verificatala loro identità (in caso di pz minorenni)

Firma del tutore o curatore o amministratore di sostegno (verificata la sua identità ed acquisita copia del provvedimento di tutela, curatela o amministrazione di sostegno) _____

Eventuale firma del/la paziente (in caso di curatela o amministrazione) _____

Data...../...../.....

Firma e timbro del Medico _____

NOTA: l'eventuale revoca del consenso deve essere tassativamente annotata in cartella clinica (o in altra documentazione sanitaria) e debitamente firmata dal/dalla paziente (o dai genitori o dal legale rappresentante).



U.O.C. DI PATOLOGIA CLINICA PEDIATRICA

MODULO DI ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DEL TEST DEL SUDORE 001_002

DATI RELATIVI AL/ALLA PAZIENTE

COGNOME _____ NOME _____
DATA DI NASCITA _____ LUOGO DI NASCITA _____

INFORMAZIONI FORNITE

Sono state fornite tutte le informazioni relative a:
1) – Modalità di prelievo ed orientamento diagnostico
2) - Eventuali rischi e/o complicanze

Infatti, è stato fornito al/la paziente / ovvero a chi esercita la potestà genitoriale / ovvero al rappresentante legale (amministratore di sostegno, tutore, curatore) materiale informativo sulla procedura proposta appositamente predisposto dall'Unità Operativa di Patologia Clinica Pediatrica.

Si informa il/la destinatario/a dell'informazione che in caso di bisogno di ulteriori informazioni, può rivolgersi all'Unità Operativa contattando la D.ssa Eleonora Gucciardino, tel. N° 091/6666230.

EVENTUALI ANNOTAZIONI: _____

Verificato comunque che il/la destinatario dell'informazione ha compreso il significato delle informazioni ed è consapevole dei rischi e dei benefici illustrati nel foglio informativo del Test del Sudore si procede ad acquisirne il consenso.

ESPRESSIONE DEL CONSENSO

HO BEN COMPRESO QUANTO ILLUSTRATO NEL FOGLIO INFORMATIVO SUL TEST DEL SUDORE
QUINDI ACCONSENTO
ALL'EFFETTUAZIONE PRESSO QUESTA STRUTTURA DEL TEST DEL SUDORE
Che verrà effettuato da componenti dell'èquipes
Data/...../.....
Firma del/la paziente (se maggiorenne e capace di intendere e volere) _____
Firma del genitore, verificata identità. N° documento di riconoscimento: _____ del ___/___/___
Emesso da: _____
(Firma) _____
Firma del tutore o curatore o amministratore di sostegno (verificata la sua identità ed acquisita copia: del documento di identità, provvedimento di tutela, curatela o amministrazione di sostegno)
(Firma) _____



U.O.C. DI PATOLOGIA CLINICA PEDIATRICA

MODULO DI AUTOCERTIFICAZIONE PER I GENITORI

Dichiarazione sostitutiva dell'atto di notorietà (art. 47 - DPR 18/12/2000, n. 445)

Io sottoscritto/a
nato/a a il residente
a via
n consapevole delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del DPR
445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false e sotto la mia personale responsabilità,

DICHIARO

- di essere di essere genitore del
minorenne nato
a il

- di essere stato/a informato/a delle disposizioni che regolano l'espressione del consenso per i figli
minorenni di età, unite in allegato (norme del Codice Civile).

- che il mio stato civile è il seguente:

coniugato/a; vedovo/a separato/a, divorziato/a,

in situazione di:

- affidamento congiunto
- genitore affidatario
- genitore non affidatario

- che, ai fini dell'applicazione dell'art. 317 del Codice Civile, l'altro genitore **non** può firmare il
consenso perché assente per:

- lontananza
- impedimento

- che, ai fini dell'applicazione della Legge del 8 febbraio 2006 n. 54 – *Disposizioni in materia di
separazione dei genitori e affidamento condiviso dei figli*, art. 1 (Modifiche al codice civile),
limitatamente alle decisioni su questioni di ordinaria amministrazione, il giudice ha stabilito:

che il sottoscritto esercita la potestà separatamente

ALTRO:

Letto, confermato e sottoscritto

Luogo e data: _____

Il/la dichiarante (firma per esteso leggibile) _____

(art. 38 T.U. sulla documentazione amministrativa – DPR 445/2000)

La presente autocertificazione è stata:

sottoscritta dall'interessato in presenza del dipendente addetto

(Timbro Azienda sanitaria e firma del dipendente addetto)

presentata unitamente a copia fotostatica non autenticata di un documento di identità.



FOGLIO INFORMATIVO SUL TEST DEL SUDORE PER PAZIENTI/GENITORI 001_001

Questo foglio è stato elaborato per fornirVi informazioni sul test che è stato prescritto a Voi o Vostro/a figlio/a. Per spiegare cosa è il test del sudore, perchè viene richiesto, in cosa consiste, le modalità di accesso per prenotare l'esame, cosa possono significare i diversi risultati del test e le modalità di ritiro dei risultati del test.

Cosa è il test del sudore?

Il test del sudore serve a misurare la quantità di sale (usualmente come cloro) contenuta nel sudore.

Perché si esegue?

Il test viene richiesto dal medico per confermare o escludere la diagnosi di Fibrosi Cistica (**FC**) in bambini o adulti che presentano sintomi che hanno fatto sospettare la presenza di questa malattia. I sintomi che più frequentemente inducono il medico a richiedere il test del sudore **nel bambino** sono: infezioni respiratorie ricorrenti, diarrea cronica, scarsa crescita, grave disidratazione nel periodo estivo; **nell'adulto**: pancreatite cronica o ricorrente, infertilità maschile, rinosinusite cronica, infezioni polmonari ricorrenti o croniche. Tutti questi sintomi possono essere dovuti ad una forma di Fibrosi Cistica non ancora riconosciuta. È importante diagnosticare questa condizione al fine di instaurare il trattamento più idoneo ed efficace. Inoltre il test viene richiesto nei lattanti che sono risultati positivi al programma di screening neonatale in atto in questa Regione, proprio perchè il programma di screening seleziona neonati a rischio di malattia nei quali è necessaria la conferma o esclusione per mezzo anche del test del sudore.

Le persone affette da FC hanno un alto contenuto di sale nel loro sudore. Un risultato normale del test può essere utile ad escludere la diagnosi di FC.

Chi esegue il test?

U.O.C. Di Patologia Clinica Pediatrica P.O. "G di Cristina"; il prelievo viene effettuato presso il Poliambulatorio dislocato all'esterno del P.O. "G di Cristina", nei giorni di *lunedì, mercoledì, giovedì*.

In cosa consiste il test?

Si posizionano sull'avambraccio o sulla gamba speciali tamponi imbevuti di una sostanza chimica chiamata pilocarpina che stimola la produzione del sudore. Questi tamponi vengono fissati in posizione ed un piccolo flusso di corrente da un generatore a batteria attraversa i tamponi per stimolare ulteriormente il processo di produzione del sudore. Il test non è doloroso, sebbene si possa avvertire una piccola sensazione di prurito. I tamponi vengono lasciati in sede per circa 5 minuti, quindi vengono rimossi. Nella zona dove la pilocarpina ha stimolato la produzione del sudore potrebbe esserci la cute arrossata. Questo è un fenomeno transitorio, tipico della stimolazione con pilocarpina, che si attenua nel giro di poche ore. La cute viene allora lavata accuratamente con acqua purificata e asciugata. Un pezzo di carta da filtro, una garza o talvolta un orologio con spirale, viene posizionato e assicurato sulla zona stimolata. Vi verrà allora chiesto di attendere per 30 minuti finché il sudore non viene assorbito dalla carta da filtro, dalla garza o dal dispositivo a spirale.

Durante questi 30 minuti Voi (o il Vostro bambino) siete liberi di leggere, giocare, o mangiare, sebbene i cibi salati come le patatine fritte dovrebbero essere evitate per minimizzare qualsiasi rischio di contaminazione. La carta da filtro, la garza o la spirale viene quindi rimossa dall'operatore e inviata al laboratorio per l'analisi del sudore.

Il test è doloroso?

Alcune persone provano una sensazione di prurito nella sede del braccio o della gamba dove il sudore viene raccolto. Nessun ago da iniezione viene impiegato.

I risultati?

Nella maggior parte dei casi i risultati mostrano molto chiaramente o un livello elevato (anormale, patologico, definito anche come **TEST DEL SUDORE POSITIVO**) o normale (definito anche come **TEST DEL SUDORE NEGATIVO**) di sale nel sudore. Un risultato positivo può quindi significare che Voi o il Vostro/a bambino/a potete essere affetti da FC, ma la diagnosi finale dovrà tenere conto oltre che dei risultati del test, di altri sintomi e dati clinici o di laboratorio. Talvolta i risultati possono risultare in un intervallo dubbio che non permette la diagnosi o la esclusione della malattia e il test deve essere ripetuto. In pochi casi il test può avere necessità di essere ripetuto per ragioni tecniche, quali ad esempio una scarsa quantità di sudore raccolto.

Quanto tempo passa prima di ricevere i risultati del test?

10 giorni.

Chi Vi informa dei risultati del test?

Il referto viene consegnato presso l'ambulatorio del CRR (U.O. II Pediatria, Padiglione Biondo II° piano).

Se il Test è **negativo** il paziente torna all'attenzione del Medico di Famiglia.

Se il risultato del Test rientra nella fascia **"borderline"** e quindi dubbio, il paziente viene invitato a ripetere il Test.

Se persiste il risultato **"borderline"** o in caso di risultato **positivo** il paziente riceve all'atto della consegna del referto il consiglio di continuare con altre indagini (consulenza genetica e/o eventuale test molecolare) da prenotare presso il CUP Aziendale dal lunedì al venerdì dalle ore 11.00 alle ore 13.00; Tel. 091/6666060.

Altre domande

Se avete domande relative all'esecuzione del test, cortesemente contattate la **Dr.ssa Eleonora Gucciardino, Tel. 091/6666230**. Se avete altre domande relative alla prescrizione del test del sudore nel Vostro caso (o in quello di Vostro/a figlio/a) parlatene con il medico di famiglia/specialista che Vi ha consigliato di eseguire questo test così che possa fornirVi ulteriori informazioni o potete rivolgerVi ad un medico del Centro specialistico per la Fibrosi Cistica **D.ssa Lisa Termini, Tel. 091/6666 193 - 186**.



Questo foglio è stato elaborato per fornirVi informazioni sul test che è stato prescritto a Voi o Vostro/a figlio/a. Per spiegare cosa è il test del sudore, perchè viene richiesto, in cosa consiste e cosa possono significare i diversi risultati del test.

Cosa è il test del sudore?

Il test del sudore serve a misurare la quantità di sale (usualmente come cloro) contenuta nel sudore.

Perché si esegue?

Il test viene richiesto dal medico per confermare o escludere la diagnosi di Fibrosi Cistica (**FC**) in bambini o adulti che presentano sintomi che hanno fatto sospettare la presenza di questa malattia. I sintomi che più frequentemente inducono il medico a richiedere il test del sudore **nel bambino** sono: infezioni respiratorie ricorrenti, diarrea cronica, scarsa crescita, grave disidratazione nel periodo estivo; **nell'adulto**: pancreatite cronica o ricorrente, infertilità maschile, rinosinusite cronica, infezioni polmonari ricorrenti o croniche. Tutti questi sintomi possono essere dovuti ad una forma di Fibrosi Cistica non ancora riconosciuta. È importante diagnosticare questa condizione al fine di instaurare il trattamento più idoneo ed efficace. Inoltre il test viene richiesto nei lattanti che sono risultati positivi al programma di screening neonatale in atto in questa Regione, proprio perchè il programma di screening seleziona neonati a rischio di malattia nei quali è necessaria la conferma o esclusione per mezzo anche del test del sudore.

Le persone affette da FC hanno un alto contenuto di sale nel loro sudore. Un risultato normale del test può essere utile ad escludere la diagnosi di FC.

Chi esegue il test?

Infermiere.

In cosa consiste il test?

Si posizionano sull'avambraccio o sulla gamba speciali tamponi imbevuti di una sostanza chimica chiamata pilocarpina che stimola la produzione del sudore. Questi tamponi vengono fissati in posizione ed un piccolo flusso di corrente da un generatore a batteria attraversa i tamponi per stimolare ulteriormente il processo di produzione del sudore. Il test non è doloroso, sebbene si possa avvertire una piccola sensazione di prurito. I tamponi vengono lasciati in sede per circa 5 minuti, quindi vengono rimossi. Nella zona dove la pilocarpina ha stimolato la produzione del sudore dovrebbe esserci la cute arrossata. Questo è un fenomeno transitorio, tipico della stimolazione con pilocarpina, che si attenua nel giro di poche ore. La cute viene allora lavata accuratamente con acqua purificata e asciugata. Un pezzo di carta da filtro, una garza o talvolta un orologio con spirale, viene posizionato e assicurato sulla zona stimolata. Vi verrà allora chiesto di attendere per 30 minuti finché il sudore non viene assorbito dalla carta da filtro, dalla garza o dal dispositivo a spirale.

Durante questi 30 minuti Voi (o il Vostro bambino) siete liberi di leggere, giocare, o mangiare, sebbene i cibi salati come le patatine fritte dovrebbero essere evitate per minimizzare qualsiasi rischio di contaminazione. La carta da filtro, la garza o la spirale viene quindi rimossa dall'operatore e inviata al laboratorio per l'analisi del sudore.

Il test è doloroso?

Alcune persone provano una sensazione di prurito nella sede del braccio o della gamba dove il sudore viene raccolto. Nessun ago da iniezione viene impiegato.

I risultati?

Nella maggior parte dei casi i risultati mostrano molto chiaramente o un livello elevato (anormale, patologico, definito anche come *TEST DEL SUDORE POSITIVO*) o normale (definito anche come *TEST DEL SUDORE NEGATIVO*) di sale nel sudore. Un risultato positivo può quindi significare che Voi o il Vostro/a bambino/a potete essere affetti da FC, ma la diagnosi finale dovrà tenere conto oltre che dei risultati del test, di altri sintomi e dati clinici o di laboratorio. Talvolta i risultati possono risultare in un intervallo dubbio che non permette la diagnosi o la esclusione della malattia e il test deve essere ripetuto. In alcuni casi il test può avere necessità di essere ripetuto per ragioni tecniche, quali ad esempio una scarsa quantità di sudore raccolto.



MODULO PER RICHIESTA ESECUZIONE TEST DEL SUDORE PER PAZIENTE IN REGIME DI RICOVERO/ ALLETTATO). 001_003
(Prot. 518 del 28 maggio 2012 del Direttore Medico di Presidio "G di Cristina")

DATI RELATIVI AL/ALLA PAZIENTE

COGNOME _____ NOME _____

DATA DI NASCITA _____ LUOGO DI NASCITA _____

REPARTO _____ COD. IDENTIFICATIVO _____

DIAGNOSI _____

MOTIVI DELL'URGENZA _____

DATA RICOVERO _____ DATA DIMISSIONI (se programmata) _____

INFORMAZIONI FORNITE AL PAZIENTE DAL MEDICO CHE RICHIEDE L'ESAME

Sono state fornite tutte le informazioni relative a:

1) - Modalità di prelievo ed orientamento diagnostico

2) - Eventuali rischi e/o complicanze

Infatti, è stato fornito al/la paziente / ovvero a chi esercita la potestà genitoriale / ovvero al rappresentante legale (amministratore di sostegno, tutore, curatore) materiale informativo sulla procedura proposta appositamente predisposto dall'Unità Operativa di Patologia Clinica Pediatrica (001_004).

EVENTUALI ANNOTAZIONI: _____

Verificato comunque che il/la destinatario dell'informazione ha compreso il significato delle informazioni ed è consapevole dei rischi e dei benefici illustrati nel foglio informativo del Test del Sudore si procede ad acquisirne il consenso.

ESPRESIONE DEL CONSENSO

HO BEN COMPRESO QUANTO ILLUSTRATO NEL FOGLIO INFORMATIVO SUL TEST DEL SUDORE

QUINDI ACCONSENTO

ALL'EFFETTUAZIONE DEL TEST DEL SUDORE

Che verrà effettuato da componenti dell'équipes

Firma dell/la paziente (se maggiorenne e capace di intendere e volere) _____

Firma del genitore, verificata identità. N° documento di riconoscimento: _____ del ___ / ___ / ___

Emesso da: _____

(Firma) _____

Firma del tutore o curatore o amministratore di sostegno (verificata la sua identità ed acquisita copia: del documento di identità, provvedimento di tutela, curatela o amministrazione di sostegno)

(Firma) _____

Data...../...../.....

Firma e timbro del Medico _____

AUTORIZZATO DA:

DIRETTORE MEDICO DI PRESIDIO P.O. "G di CRISTINA

_____/_____/_____

N.B. La richiesta per potere essere accettata deve essere correttamente compilata.

I DATI PERSONALI RACCOLTI NEL PRESENTE MODULO DI AUTOCERTIFICAZIONE SARANNO TRATTATI CON LE MODALITÀ PREVISTE DALLA NORMATIVA IN MATERIA DI PROTEZIONE DEI DATI PERSONALI (D.Lgs 196/03).



U.O.C. DI PATOLOGIA CLINICA PEDIATRICA

INFORMATIVA AI GENITORI PER L'ESPRESSIONE DEL CONSENSO ALLE PRESTAZIONI SANITARIE PER I FIGLI MINORI DI ETÀ.

In base alle previsioni del Codice Civile la potestà sui figli è esercitata di comune accordo da entrambi i genitori (art. 316, comma 2, c.c.) o da un solo genitore se l'altro genitore è morto o decaduto o sospeso dalla potestà.

Nei casi di comuni trattamenti medici (visite, medicazioni, ecc.) è sufficiente il consenso di uno solo dei genitori in applicazione del principio generale che gli atti di ordinaria amministrazione possono essere compiuti disgiuntamente da ciascun genitore (art. 320 c.c.). In questi casi il consenso comune è considerato implicito.

CODICE CIVILE

Art. 155 (Provvedimenti riguardo ai figli)

Anche in caso di separazione personale dei genitori, il figlio minore ha il diritto di mantenere un rapporto equilibrato e continuativo con ciascuno di essi, di ricevere cura, educazione e istruzione da entrambi e di conservare rapporti significativi con gli ascendenti e con i parenti di ciascun ramo genitoriale.

Per realizzare la finalità indicata dal primo comma, il giudice che pronuncia la separazione personale dei coniugi adotta i provvedimenti relativi alla prole con esclusivo riferimento all'interesse morale e materiale di essa.

Valuta prioritariamente la possibilità che i figli minori restino affidati a entrambi i genitori oppure stabilisce a quale di essi i figli sono affidati, determina i tempi e le modalità della loro presenza presso ciascun genitore, fissando altresì la misura e il modo con cui ciascuno di essi deve contribuire al mantenimento, alla cura, all'istruzione e all'educazione dei figli. Prende atto, se non contrari all'interesse dei figli, degli accordi intervenuti tra i genitori.

Adotta ogni altro provvedimento relativo alla prole.

La potestà genitoriale è esercitata da entrambi i genitori. Le decisioni di maggiore interesse per i figli relative all'istruzione, all'educazione e alla salute sono assunte di comune accordo tenendo conto delle capacità, dell'inclinazione naturale e delle aspirazioni dei figli. In caso di disaccordo la decisione è rimessa al giudice.

Limitatamente alle decisioni su questioni di ordinaria amministrazione, il giudice può stabilire che i genitori esercitino la potestà separatamente. Salvo accordi diversi liberamente sottoscritti dalle parti, ciascuno dei genitori provvede al mantenimento dei figli in misura proporzionale al proprio reddito; ... *omissis*.

Art. 316 (Esercizio della potestà dei genitori)

Il figlio è soggetto alla potestà dei genitori sino all'età maggiore o alla emancipazione (artt. 2 e 390).

La potestà è esercitata di comune accordo da entrambi i genitori (artt. 155, 317, 327 e 343).

In caso di contrasto su questioni di particolare importanza ciascuno dei genitori può ricorrere senza formalità al giudice indicando i provvedimenti che ritiene più idonei.

Se sussiste un incombente pericolo di grave pregiudizio per il figlio, il padre può adottare i provvedimenti urgenti ed indifferibili (art. 322).

Il giudice, sentiti i genitori ed il figlio, se maggiore degli anni quattordici, suggerisce le determinazioni che ritiene più utili nell'interesse del figlio e dell'unità familiare. Se il contrasto permane il giudice attribuisce il potere di decisione a quello dei genitori che, nel singolo caso, ritiene il più idoneo a curare l'interesse del figlio.

Art. 317 (Impedimento di uno dei genitori)

Nel caso di lontananza, di incapacità o di altro impedimento che renda impossibile ad uno dei genitori l'esercizio della potestà, questa è esercitata in modo esclusivo dall'altro.

La potestà comune dei genitori non cessa quando, a seguito di separazione, di scioglimento, di annullamento o di cessazione degli effetti civili del matrimonio, i figli vengono affidati ad uno di essi.

L'esercizio della potestà è regolato, in tali casi, secondo quanto disposto nell'art. 155.