CARTA DEI SERVIZI

Edizione 1_2026 del 04/11/2026

di

R&I Genetics srl

Laboratorio di Genetica Diagnostica
C.so Stati Uniti 4 - Int. F - 35127 Padova
www.rigenetics.com

INDICE

Organizzazione, principi e programmi **3**
Principi fondamentali **3**
I diritti **4**
Informazione e consenso **5**
Privacy **5**
R&I Genetics e la sua struttura organizzativa **5**
Attività **6**
Diagnostica molecolare 6
Ricerca 6
Tipologia e caratteristiche delle prestazioni **6**
Accesso alle analisi **7**
Reclami e segnalazioni **8**
Il nostro impegno per la qualità e l'innovazione **8**
1. Tempi di refertazione delle analisi Neurosviluppo 8
2. Riorganizzazione aziendale 8
3. Appropriatezza delle prestazioni 8
4. Sviluppo dell'informatizzazione 8
5. Accreditamento istituzionale, qualità e sicurezza del paziente 9
6. Soddisfazione dell'utenza 9
Prelievo del campione, tempi di refertazione e modalità di consegna del referto **9**
Attività in convenzione con il SSN 9
Attività non in convenzione con il SSN 9
Tempi di refertazione 10
Obiettivo di qualità e risultati 10
Consegna del referto e consulenza 10
Contatti **11**

ORGANIZZAZIONE, PRINCIPI E PROGRAMMI

Con la Carta dei servizi R&I Genetics si rivolge a tutti gli interessati per presentare i propri principi, programmi e servizi che si impegna a garantire.

Con la Carta dei servizi R&I Genetics vuole dare uno strumento di partecipazione e di tutela dei diritti per chi richiede i suoi servizi.

La Carta dei servizi illustra l'organizzazione, i programmi e gli impegni di R&I Genetics nel suo complesso.

Ulteriori informazioni sono disponibili nel sito aziendale www.rigenetics.com dal quale è anche possibile scaricare i documenti relativi alle analisi e, per i medici, accedere al portale per la compilazione delle richieste e la consultazione dei referti.

PRINCIPI FONDAMENTALI

R&I Genetics riconosce il diritto alla salute, così come indicato dalla Costituzione, ed il diritto del cittadino alle cure e alle prestazioni erogate dalla propria struttura e si impegna a garantirle, secondo le disposizioni vigenti, ispirandosi ai seguenti principi fondamentali:

Eguaglianza
I servizi e le prestazioni di R&I Genetics sono forniti ad ogni cittadino/utente secondo regole uguali per tutti, senza discriminazione di età, sesso, lingua, religione, origine geografica, status sociale, opinioni politiche o condizioni di salute.

Imparzialità
Il personale opera con obiettività ed equità nei confronti di ogni cittadino/utente, che viene assistito con premura, cortesia e attenzione, nel rispetto della persona e della sua dignità.

Continuità
Le prestazioni vengono erogate in maniera continuativa e senza interruzioni (eccetto che in occorrenza delle grandi festività), con modalità definite da disposizioni nazionali e regionali o da regolamenti aziendali.

Possibilità di scelta
Ove la legislazione lo consenta, l'utente può scegliere tra i soggetti erogatori del servizio di analisi, quello che ritiene possa meglio soddisfare le sue esigenze, entro i limiti previsti per ragioni organizzative.

Partecipazione e informazione del cittadino
Il cittadino ha diritto di ottenere le informazioni che lo riguardano e che garantiscono la corretta espressione del suo consenso; ha diritto di proporre suggerimenti e osservazioni, collaborando al miglioramento del Servizio, e di presentare reclami qualora lo ritenga necessario.

Qualità dei servizi
R&I Genetics è accreditato secondo la norma UNI EN ISO 15189, attua un Sistema di Gestione per la Qualità secondo la norma UNI EN ISO 9001:2015 e partecipa sistematicamente ai programmi di valutazione esterna di qualità (VEQ) specifici per i test genetici.

Al fine di verificare l'efficienza del laboratorio e permettere il mantenimento di un alto livello di qualità dell'erogazione dei servizi, R&I Genetics partecipa a incontri di aggiornamento tecnico legislativo promossi dalle società di riferimento come Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.) e Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC) nonché a congressi tematici dove si presenta anche in veste di relatore per relazionare sui risultati ottenuti in collaborazione con strutture cliniche.

R&I Genetics, inoltre, mette a disposizione una procedura per i reclami affinché gli utenti possano segnalare eventuali disguidi per poter migliorare continuamente gli standard di R&I Genetics.

Efficacia ed efficienza
I servizi e le prestazioni vengono forniti mediante un uso ottimale delle risorse, secondo i più aggiornati standard di qualità, adottando tutte le misure idonee per soddisfare, in modo il più possibilmente rapido, i bisogni del cittadino utente, evitando sprechi che andrebbero a danno della collettività.

I DIRITTI

R&I Genetics sollecita i cittadini/utenti a partecipare e a collaborare nel realizzare il processo di miglioramento dei servizi offerti e a esprimere nuove proposte e iniziative e si impegna a riconoscere i Diritti di seguito indicati.

Diritto all'assistenza
Il cittadino/utente ha diritto a un'appropriata assistenza, cura e prevenzione, fornite con premura e attenzione, nel pieno rispetto della dignità umana e senza alcuna discriminazione di razza, provenienza, cultura, convinzioni religiose, sesso, stato sociale ed economico.

Diritto al riconoscimento
Il cittadino/utente ha diritto a essere riconosciuto con il proprio nome e cognome e a essere tutelato nel godimento dei propri diritti di salute e in quelli previsti dalle leggi vigenti. Ha, inoltre, diritto a poter identificare immediatamente gli operatori con cui si relaziona.

Diritto all'informazione e alla formazione
Il cittadino/utente ha diritto a ottenere informazioni complete e comprensibili sul suo stato di salute e ha diritto a ricevere le notizie che gli permettono di esprimere un consenso effettivamente informato prima di essere sottoposto all'esame diagnostico. Le informazioni riguardano anche i possibili rischi o disagi conseguenti ai risultati.

Diritto alla privacy
R&I Genetics garantisce che il trattamento dei dati personali si svolga nel pieno rispetto dei diritti e della dignità dell'interessato, con particolare riferimento alla riservatezza, all'identità personale e al diritto alla protezione dei dati appartenenti a categorie particolari, compresi i dati genetici, secondo il Regolamento (UE) 2016/679 (GDPR).

Diritto alla qualità
Il cittadino/utente ha diritto a un corretto accesso alle liste di attesa e a conoscere i criteri che le regolano, come pure, per le prestazioni che richiede, di conoscere le tariffe relative e le modalità di prenotazione ed erogazione.

Diritto alla trasparenza
Ogni cittadino/utente ha il diritto di ricevere informazioni chiare e trasparenti in ogni fase del suo rapporto con chi eroga il servizio o la prestazione.

INFORMAZIONE E CONSENSO

Ogni procedura diagnostica che viene proposta a un paziente è preceduta da una adeguata informazione, fornita da personale appositamente addestrato, a cui segue l'adesione e il consenso del paziente.

Per le analisi genetiche, data la natura dei risultati e le loro possibili implicazioni anche per i familiari, al paziente vengono fornite in via preventiva tutte le informazioni relative al tipo di indagine, alle sue finalità e ai suoi limiti, ai possibili risultati e alle implicazioni a livello familiare.

Il consenso informato è acquisito in forma scritta, dopo aver fornito al paziente tutte le informazioni rilevanti. Per i minori, il consenso è rilasciato da chi ne esercita la responsabilità genitoriale.

PRIVACY

R&I Genetics si impegna a garantire il rispetto dei diritti e della dignità dei cittadini/utenti che entrano in contatto con le proprie differenti figure professionali.

Il personale ha l'obbligo di rispettare la "privacy" dei pazienti e vengono attuati gli accorgimenti necessari per evitare la divulgazione di dati sensibili o personali dell'utente (ad esempio: utilizzo di un codice interno).

Le informazioni inerenti allo stato di salute vengono fornite solo al medico richiedente e alle persone che il paziente indica tramite specifico modulo.

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.

I dati personali, compresi quelli genetici, raccolti in forma cartacea e digitale vengono trattati adottando le necessarie misure di sicurezza e riservatezza. In merito a tali dati il cittadino potrà esercitare i diritti previsti dagli articoli 15-22 del Regolamento (UE) 2016/679.

R&I GENETICS E LA SUA STRUTTURA ORGANIZZATIVA

R&I Genetics S.r.l. (R&I Genetics) è un laboratorio di analisi cliniche, con sede a Padova, Corso Stati Uniti 4 int F, dedicato fin dall'inizio delle sue attività (anno 2008), alle analisi genetiche per fini diagnostici nelle malattie ereditarie, rare e non.

Dal 2015, R&I Genetics è un laboratorio accreditato dalla Regione Veneto con il SSN nell'ambito del quale opera in regime di convenzione.

I locali occupano un'area complessiva di circa 650 m², al quinto e all'ottavo piano della Torre della Ricerca, sede dell'Istituto di Ricerca Pediatrica Città della Speranza.

Il personale, composto attualmente da 30 professionisti, la maggior parte dei quali con esperienza più che decennale nel settore delle analisi genetiche, opera in tre aree distinte:

area laboratori con piattaforme di genetica e genomica avanzata (es. array-CGH ad alta risoluzione, sequenziatori Sanger e NGS), inclusa l'infrastruttura bioinformatica per l'analisi dei dati di esoma e genoma;

area ricerca attrezzata per la sperimentazione in vitro;

area uffici dove è disponibile anche una sala d'attesa e l'ambulatorio interno per i prelievi (sala prelievi) utilizzati solo per l'attività in convenzione con il SSN.

R&I Genetics, da maggio 2022, dispone anche di un punto prelievi esterno presso il Poliambulatorio Legnaro per l'attività non in convenzione con il SSN.

Da marzo 2025 il Direttore Tecnico di R&I Genetics è la Dott.ssa Alice Bruson, specialista in Genetica Medica.

ATTIVITÀ

Diagnostica molecolare

Da oltre quindici anni R&I Genetics opera nel settore della diagnostica genomica fornendo a livello nazionale, un servizio di test genetici sempre in linea con gli avanzamenti tecnologici disponibili.

Questi comprendono test genetici classici, come l'analisi di varianti mirate e il sequenziamento di singoli geni. Dal 2015 R&I Genetics è stato tra i primi laboratori in Italia a rendere disponibili ai medici specialisti soluzioni diagnostiche basate sul sequenziamento di nuova generazione (NGS) per la diagnosi delle malattie genetiche, in particolare delle malattie rare. Oggi tre analisi su quattro si basano sul **sequenziamento dell'esoma (WES), con analisi guidata dal fenotipo (phenotype-driven) di tutti i geni oggi associati alle patologie sospettate**: l'analisi può essere estesa ad altri geni a partire dagli stessi dati, senza un nuovo prelievo né un nuovo sequenziamento. Nei casi più complessi si ricorre al reverse phenotyping, rivalutando il quadro clinico insieme al medico alla luce delle varianti individuate.

Ricerca

La ricerca ricopre da sempre un'importanza di primo piano nelle nostre attività. Diversi sono attualmente i progetti di ricerca in sviluppo e sono volti principalmente all'implementazione di metodologie innovative. Si tratta di progetti di ricerca traslazionale mirata nell'area delle applicazioni genomiche in ambito sanitario basati sull'impiego di piattaforme tecnologiche e bioinformatiche avanzate.

Oggi, nell'ambito della Ricerca, R&I Genetics offre anche la possibilità di analizzare l'intero genoma, l'ultima frontiera della genetica umana.

TIPOLOGIA E CARATTERISTICHE DELLE PRESTAZIONI

R&I Genetics è un laboratorio dedicato esclusivamente alla diagnosi di malattie ereditarie, rare e non. Le nostre analisi, disponibili su tutto il territorio nazionale, vanno dall'analisi di singoli geni e di pannelli target fino al sequenziamento dell'esoma e del genoma, e comprendono le metodiche per lo studio delle variazioni del numero di copie (array-CGH, MLPA, Real-Time PCR) e delle espansioni di sequenze ripetute (TP-PCR).

R&I Genetics eroga servizi di analisi genetiche a medici specialisti operanti nel Servizio Sanitario Nazionale e presso i principali centri ospedalieri sia regionali che nazionali.

Valori portanti di R&I Genetics sono l'alta qualità e l'innovazione continua rese possibili dalla piena e costante collaborazione con i clinici curanti.

In questa prospettiva siamo disponibili ad un confronto pre-test sulle prescrizioni perché oltre che appropriate abbiano anche le maggiori probabilità di successo. Facciamo inoltre presente l'importanza della descrizione sintetica del quadro clinico del probando indispensabile per guidare l'interpretazione dell'esoma e del genoma.

L'interazione e il dialogo con il personale clinico richiedente l'analisi prosegue durante tutta la fase di interpretazione e, dopo l'emissione del referto, con il supporto post-test per l'interpretazione dei risultati.

Le analisi disponibili coprono 14 aree cliniche, tra le quali le più rappresentative sono:

- Pediatria (malattie rare nel bambino)
- Neurologia
- Oftalmologia
- Oncologia
- Cardiologia
- Nefrologia

L'elenco esaustivo dei test (vedi sito www.rigenetics.com), le metodologie impiegate e i macchinari utilizzati vengono periodicamente e costantemente aggiornati in funzione delle intrinseche esigenze di miglioramento continuo.

ACCESSO ALLE ANALISI

Le analisi in regime di convenzione, per pazienti ambulatoriali, devono essere richieste da medici specialisti operanti presso strutture pubbliche.

Le richieste di analisi per pazienti ricoverati devono essere approvate dalla Direzione Sanitaria della struttura richiedente.

Le prescrizioni devono essere accompagnate dal modulo di richiesta, dal consenso informato specifico e dal consenso al trattamento dei dati personali, rilasciati dal paziente o da chi ne esercita la responsabilità genitoriale; per i pazienti ambulatoriali, anche dalle impegnative. Si possono utilizzare i moduli della struttura richiedente o quelli scaricabili dal sito www.rigenetics.com.

La richiesta può essere compilata anche online con SmartRequest, la funzione del portale medici dedicata alla compilazione della richiesta: selezione guidata dell'analisi, dati precompilati dove possibile, compilazione automatica dei consensi e generazione dei documenti in PDF, pronti per la firma.

Si prega di contattare la segreteria al n° 0498705062 o al Numero Verde 800 031 066 per informazioni sulla modalità di compilazione delle ricette o per ulteriori informazioni.

Per l'attività convenzionata con il SSN è possibile eseguire il prelievo presso la nostra sala prelievi in Corso Stati Uniti n.4 Padova previa prenotazione in segreteria.

Per l'attività non in convenzione con il SSN, il prelievo viene eseguito solo presso il punto prelievi del Poliambulatorio Legnaro, sempre previa prenotazione in segreteria.

Il prelievo può essere eseguito anche presso una struttura sanitaria in qualsiasi parte d'Italia. Il ritiro del campione va concordato telefonicamente con R&I Genetics, che ne sostiene interamente i costi.

Campione: sangue periferico in EDTA (provette con tappo viola), due provette da almeno 3 ml ciascuna; una sola provetta qualora non sia possibile prelevarne due (ad es. pazienti pediatrici). In attesa del ritiro, conservare a +4 °C; non congelare.

Spedizione: a temperatura ambiente solo se il campione giunge in laboratorio entro 24 ore dal prelievo; altrimenti a temperatura controllata (+4 °C). Evitare di programmare il ritiro il venerdì e nei giorni prefestivi.

Le modalità di pagamento attualmente disponibili, anche per le quote di partecipazione (ticket) se dovute, sono: bonifico bancario o pagamento con POS presso l'ufficio amministrativo di R&I Genetics.

RECLAMI E SEGNALAZIONI

R&I Genetics garantisce a tutti i propri clienti la possibilità di presentare reclami, osservazioni o segnalazioni, con l'obiettivo di migliorare costantemente la qualità dei servizi offerti.

I reclami e le segnalazioni possono essere trasmessi attraverso uno dei seguenti canali:

- **via e-mail**, scrivendo a info@rigenetics.com;
- **via posta,** scrivendo a R&I Genetics srl, C.so Stati Uniti, 4, 35127 Padova
- **telefonicamente**, contattando il laboratorio al numero +39 049-8705062.

Per una gestione efficace e tempestiva del reclamo, è necessario indicare:

- Nome e recapiti di contatto, in quanto i reclami anonimi non possono essere presi in considerazione;
- Area, servizio o risorsa a cui il reclamo si riferisce.

Ogni comunicazione ricevuta viene registrata e gestita secondo la procedura interna del laboratorio, con l'impegno di fornire un riscontro entro 30 giorni lavorativi dalla data di ricezione.

IL NOSTRO IMPEGNO PER LA QUALITÀ E L'INNOVAZIONE

R&I Genetics orienta tutte le proprie attività al miglioramento continuo della qualità, in coerenza con le indicazioni regionali, le esigenze del Servizio Sanitario Nazionale e i bisogni di pazienti, medici e strutture sanitarie.

La qualità rappresenta un valore fondante e condiviso, che guida ogni scelta strategica e operativa del laboratorio.

In questa prospettiva, R&I Genetics ha individuato i seguenti ambiti di miglioramento, sui quali è attualmente impegnata.

1. Tempi di refertazione delle analisi Neurosviluppo

Le analisi multigeniche per i disturbi del neurosviluppo comprendono oltre 2.000 geni e richiedono tempi di interpretazione superiori a quelli delle altre analisi. Il laboratorio ha avviato interventi organizzativi per ricondurre almeno il 70% di queste analisi entro il tempo obiettivo di 240 giorni.

2. Riorganizzazione aziendale

R&I Genetics promuove lo sviluppo della propria struttura attraverso l'inserimento di nuove figure professionali e il potenziamento delle competenze interne, con l'obiettivo di consolidare un'organizzazione efficiente, competente e orientata alla qualità del servizio.

3. Appropriatezza delle prestazioni

Il laboratorio si impegna a garantire un costante miglioramento dell'appropriatezza delle prestazioni diagnostiche, anche mediante il coinvolgimento dei medici specialisti, l'aggiornamento continuo del personale e l'adozione di workflow interpretativi basati su evidenze scientifiche e buone pratiche di laboratorio.

4. Sviluppo dell'informatizzazione

R&I Genetics investe nello sviluppo di sistemi informativi integrati per migliorare la tracciabilità dei campioni, l'efficienza dei processi e la qualità dei dati analitici. L'obiettivo è favorire l'innovazione tecnologica e potenziare le capacità bioinformatiche, garantendo risultati sempre più accurati e riproducibili.

5. Accreditamento istituzionale, qualità e sicurezza del paziente

Il laboratorio mantiene elevati standard di qualità, nel pieno rispetto dei requisiti richiesti per l'accreditamento istituzionale. Tutte le attività sono finalizzate a garantire la sicurezza del paziente, la validità clinica delle analisi e la conformità ai criteri normativi e tecnici di riferimento.

6. Soddisfazione dell'utenza

R&I Genetics promuove iniziative orientate alla soddisfazione dell'utenza, favorendo l'accessibilità ai servizi, la trasparenza delle informazioni e un dialogo costante con pazienti e professionisti. L'ascolto delle esigenze degli utenti è considerato parte integrante del sistema di gestione della qualità.

PRELIEVO DEL CAMPIONE, TEMPI DI REFERTAZIONE E MODALITÀ DI CONSEGNA DEL REFERTO

Attività in convenzione con il SSN

L'accesso al prelievo avviene esclusivamente su prenotazione e su prescrizione del medico inviante, contattando il numero telefonico indicato nei recapiti del laboratorio.

Orari di apertura: dal lunedì al venerdì, **dalle 9.30 alle 16.30**.

Al momento dell'accettazione, il paziente deve presentare:

- un documento di identità valido;
- la prescrizione medica;
- la tessera sanitaria.

Sede del centro prelievi:

R&I Genetics Srl

Torre della Ricerca

Corso Stati Uniti, 4 int. F – 35127 Padova

Attività non in convenzione con il SSN

Per le attività non convenzionate con il SSN, il paziente – previa prenotazione obbligatoria presso la segreteria di R&I Genetics – può recarsi al punto prelievi esterno:

Punto prelievi esterno R&I Genetics

presso Poliambulatorio Legnaro

Piazzetta del Donatore, 3 – Legnaro (PD)

Orari di apertura: dal lunedì al venerdì, **dalle 9.30 alle 12.30**.

Anche in questo caso, il paziente deve presentare:

- un documento di identità valido;
- eventuale prescrizione medica;
- la tessera sanitaria.

Tempi di refertazione

Il tempo di refertazione è calcolato dalla data di accettazione della richiesta, completa di campione e documentazione, alla data di emissione del referto: una documentazione incompleta ritarda l'accettazione e, di conseguenza, la refertazione.

Per ciascuna tipologia di analisi il laboratorio ha definito un tempo obiettivo:

Tipologia di analisi	Tempo obiettivo
Analisi NGS per Disturbi del Neurosviluppo	240 giorni
Analisi NGS per altre malattie rare	120 giorni
NGS gene singolo, array-CGH, MLPA e array di metilazione	90 giorni
Sequenziamento Sanger e TP-PCR	60 giorni

Per i pazienti pediatrici ricoverati in condizioni critiche è disponibile un servizio d'urgenza, su richiesta motivata del medico: analisi dell'esoma in trio con refertazione entro 10 giorni.

Obiettivo di qualità e risultati

Il laboratorio si impegna a refertare entro il tempo obiettivo almeno il 70% delle analisi. Nel periodo 1° gennaio – 30 settembre 2026 è stata refertata entro il tempo obiettivo la seguente quota di analisi:

Tipologia di analisi	Analisi refertate entro il tempo obiettivo
Analisi NGS per Disturbi del Neurosviluppo	v. nota
Analisi NGS per altre malattie rare	96,8%
NGS gene singolo, array-CGH, MLPA e array di metilazione	76,3%
Sequenziamento Sanger e TP-PCR	81,7%

Nel complesso, il 79,1% delle analisi è stato refertato entro il tempo obiettivo, con un tempo di refertazione mediano di 71 giorni.

Nota – Neurosviluppo: v. sezione «Il nostro impegno per la qualità e l'innovazione», punto 1 «Tempi di refertazione delle analisi Neurosviluppo».

Consegna del referto e consulenza

Il servizio di analisi genetiche è garantito durante tutto l'anno (12 mesi su 12).

L'accettazione dei campioni avviene dal lunedì al venerdì, dalle 9.00 alle 17.00.

Il laboratorio mantiene costantemente informato il medico inviante o la struttura sanitaria di riferimento sullo stato di avanzamento delle analisi.

Il referto è reso disponibile al medico richiedente sul portale medici non appena emesso, con notifica via e-mail; su richiesta, ne viene inviata copia cartacea tramite corriere al medico o alla struttura sanitaria di riferimento.

L'accesso al portale è riservato ai medici ed è consentito esclusivamente mediante le credenziali personali fornite dalla segreteria di R&I Genetics.

Il medico richiedente può avvalersi del supporto pre- e post-test: un confronto telefonico con il Direttore Tecnico o con il personale specializzato per la scelta dell'analisi più appropriata e, a referto emesso, per l'interpretazione dei risultati.

Per i casi già analizzati nei nostri laboratori, il medico può richiedere la rivalutazione dei dati alla luce delle conoscenze scientifiche più aggiornate, con modalità concordate con il laboratorio.

CONTATTI

Per qualunque informazione o chiarimento può contattare, dalle 9.00 alle 17.00 dal lunedì al venerdì, il personale di R&I Genetics ai seguenti riferimenti:

telefono: 049.8705062

fax: 049.8706696

e-mail: info@rigenetics.com.

Per informazioni generali sui nostri servizi, consultare anche il sito web: www.rigenetics.com.

Il responsabile della protezione dei dati (RPD), in ottemperanza al Regolamento Europeo in materia di Protezione dei Dati Personali (2016/ 679) è il Dr. Andrea Orsi contattabile ai recapiti su indicati.

Data revisione carta servizi: 04/11/2026