

ESAMI DI BIOLOGIA MOLECOLARE/TEST GENETICI – ARRAY CGH

ISTRUZIONI OPERATIVE PER ESECUZIONE/SPEDIZIONE PRELIEVI

Spedizione del campione da altri centri sanitari

E' NECESSARIO CHE TUTTI I CAMPI DEL MODULO di RICHIESTA e del CONSENSO SIANO COMPILATI: la mancata o parziale compilazione comporterà l'impossibilità di procedere all'accettazione dell'esame richiesto.

Metodiche di esecuzione del prelievo: non è necessario il digiuno
prelevare 3-5 mL di sangue - EDTA (Provetta tappo viola)

#Sulla provetta devono essere obbligatoriamente indicati i seguenti dati del paziente:
NOME, COGNOME, DATA DI NASCITA, DATA DI ESECUZIONE DEL PRELIEVO
scritto mediante sistema informatico o a stampatello con caratteri chiari e indelebili.

Spedizione del campione da altri centri:

- I campioni di sangue, conservati a temperatura ambiente, vanno spediti, mediante sistemi accreditati.
- I campioni di sangue devono giungere al Laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO altrimenti è necessario conservare il prelievo a +4°C (frigo) fino all'invio CON UN MASSIMO DI 48 ORE.

Inviare il campione al seguente indirizzo al mattino entro le ore 13:

UOC di Genetica ed Epidemiologia Clinica
Segreteria - Palazzina Clinica Pediatrica-4° piano
Via Giustiniani 3- 35127 Padova
(tel. 049 821 3513 dal lunedì al venerdì 9.00-11.00)

Allegati al campione:

- a1) se **RICOVERATO** necessaria autorizzazione da parte dell'amministrazione dell'Ospedale richiedente
oppure
- a2) **Impegnative** (che specificano il tipo di test) vedere Modulo di richiesta Test Molecolare – Array CGH.
- b) **Consenso informato, correttamente compilato in TUTTE le sue parti e firmato dal paziente (se minore da genitori o tutore) e dal Medico Richiedente**
- c) **“Modulo di richiesta Test Molecolare – Array CGH”.**
- d) **Fotocopia Carta di Identità / Passaporto e Fotocopia Tessera Sanitaria**

NB: le provette con il sangue DEVONO ESSERE TENUTE SEPARATE dalla documentazione cartacea.

LE ISTRUZIONE E I MODULI SONO SCARICABILI DAL SITO WEB: <http://www.sdb.unipd.it/genetica>

MEDICO SPECIALISTA RICHIEDENTE: l'impegnativa dematerializzata/ del SSN, deve essere correttamente compilata con le diciture indicate e il codice di esenzione ticket (se previsto) o il codice per sospetto diagnostico di Malattia Rara.

SISTEMA DI GESTIONE QUALITÀ UNI EN ISO 9001: 2008 (CERTIFICATO DA CERTIQUALITY)

MODULO RICHIESTA di TEST MOLECOLARI

PAZIENTE Cognome _____ Nome _____ Sesso M F

Data di Nascita ___/___/___ Luogo di Nascita _____ () Codice Fiscale | | | | | | | | | | | | | | | | | |

Probando Parente di _____

nel caso di analisi rivolta ai familiari, indicare il nome/cognome del probando ed il grado di parentela.

Ricovero o DH dell'AZ. OSP. Padova (Registrare in SSI) Esterno (allegare impegnative o autorizzazione della direzione sanitaria)

MEDICO RICHIEDENTE Cognome _____ Nome _____

Reparto/Centro _____ Via _____

Città _____ CAP _____ Tel. _____ Fax _____

E-mail _____ Firma del medico _____

CAMPIONE: SANGUE DNA* SALIVA* VILLI* AMNIOCITI* CELLULE* ALTRO* _____

*Prima di inviare il campione contattare il laboratorio

NOTE CLINICHE/INDICAZIONE ALL'ESAME _____

- Estrazione DNA** Voce impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
- Array CGH** Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
91.37.2 Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfascici, tessuti - mediante sequenze genomiche in YAC (per 6)
- Ricerca mutazione/i familiare nota** (indicare la mutazione/i da analizzare) _____

Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Ripetuto per le mutazioni da analizzare)

- Ricerca mutazione per** (indicare il gene/i max 2) _____
Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Ripetuto secondo lo schema sul retro)

L'elenco dei geni analizzati e le relative impegnative è disponibile nella pagina seguente o nel sito web <http://www.sdb.unipd.it/genetica>

Ricerca di espansione triplette per:

- SCA1 SCA2 Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
- SCA3 SCA6 91.30.2 Analisi di polimorfismi con reazione polimerasica
- SCA7 SCA8 a catena ed elettroforesi (per il N° di malattie da testare)
- SCA12 SCA17
- AR (M. di Kennedy) Atassia di Friedreich (espansione) PHOX2B (CCHS) m.di Huntington

Ricerca UPD e test di zigosità (NB per Ricerca UPD va inviato anche il prelievo dei genitori, per test Zigosità prelievo del gemello)

- UPD Cr. 7 Test di zigosità
- UPD Cr. 14 Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
- UPD Cr. 15 91.30.2 Analisi di polimorfismo (per 7)

- Analisi per contaminazione in diagnosi prenatale** Voci impegnativa 91.30.2 Analisi di polimorfismo (per 8)

Analisi MLPA

- SMN1 (Atrofia muscolare spinale –SMA) Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
- Delezioni NF1 91.37.1 Ibridazione con sonda molecolare (per 2)
- Duplicazioni delezioni PMP22 (Charcot Marie Tooth 1a / HNPP)
- Metilazione chr. 11 (Sdr Beckwith-Wiedemann / Silver Russell)

- Acondroplasia (mutazione FGFR3 Gly380Arg)** Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento

Mutazioni comuni DNA mitocondriale

- 3243 A>G (MELAS) 8344 T>C (MERRF) 8993T>G e T>G (NARP-MILS) 13513 G>A (LEIGH/MELAS/LHON)
- 3460 G>A (LEBER) 11778 G>A (LEBER) 14484 T>C (LEBER)

Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Ripetuto per le mutazioni da analizzare)

- Sequenziamento dell'intero genoma mitocondriale**

Voci impegnativa: 91.36.5 Estrazione di DNA
91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (per 15)

Segreteria: Via Giustiniani 3, 35128 Padova.

Tel. +39 049 821 3513/+39 049 821 7773 – Fax +39 049 821 7619/+39 049 821 7774
e-mail: ambulatorio.genetica@aopd.veneto.it Appuntamenti CUP PEDIATRICO: 800316850

GENE	N° voci	Sequenziamento							
ABCC9	15	DES	5	HARS	10	MYO1A	10	SETX	10
ACADM	10	DFNA5	5	HMBS	10	MYO6	15	SF3B4	5
ACADS	5	DGUOK	5	HRAS	5	MYO7A	15	SGCD	5
ACADVL	10	DHODH	5	HSPB1	5	MYOZ2	5	SH3TC2	10
ACTA2	5	DIABLO	5	IDUA	10	MYPN	10	SHANK3	10
ACTC1	5	DIAPH1	10	IGHMBP2	10	NAGS	5	SHOC2	5
ACTG1	5	DIAPH3	10	IVD	10	NEBL	15	SIX1	5
ACTN2	10	DICER1	10	JAM3	5	NEFL	5	SIX5	5
ADCK3	10	DLX3	5	JPH2	5	NEXN	10	SLC12A1	10
ADCK4	10	DNAJC6	10	JUP	10	NF1	15	SLC12A3	10
ALAD	10	DSC2	10	KCNE1	5	NF2	10	SLC16A1	5
ALAS2	10	DSG2	10	KCNE2	5	NFIX	10	SLC17A8	10
AMELX	5	DSP	10	KCNH2	10	NPC1	10	SLC22A5	10
ANK2	15	DSPP	5	KCNJ10	5	NRAS	5	SLC25A13	10
ANKRD1	5	DTNA	10	KCNJ2	5	NRXN1	10	SLC25A15	5
APTX	5	EDA	5	KCNJ5	5	NSD1	10	SLC25A20	5
ARG1	5	EDARADD	5	KCNQ1	10	OAT	10	SLC26A4	10
ARSE	10	EDN1	5	KCNQ4	10	OBSCN	15	SLC2A1	5
ASL	10	EFTUD2	10	KDM6A	15	OCLN	5	SLC2A10	5
ASS1	10	EGR2	5	KLK4	5	OPA1	15	SLC4A11	10
ATP6V1B1	10	ELN	15	KMT2D		OSBPL2	10	SMAD3	5
ATP7B	10	EMD	5	(MLL2)	15	OTC	5	SMARCB1	5
ATRX	15	ENAM	5	KRAS	5	P2RX2	5	SMPX	5
B3GALTL	10	ERCC2	10	LAMA4	15	PAH	10	SNCA	5
BAG3	5	ERCC3	10	LAMP2	10	PARK2	10	SNTA1	5
BCKDHA	5	ERCC4	10	LDB3	10	PARK7	5	SOS1	10
BCKDHB	10	ERCC5	10	LIPA	5	PAX9	5	SPRED1	5
BRAF	10	ETFA	10	LITAF	5	PCCA	10	SYNE4	5
BTD	5	ETFB	5	LMNA	10	PCCB	10	SYNJ1	15
CACNA1C	15	ETFDH	10	LOXHD1	15	PDLIM3	5	TAT	10
CALM1	5	EYA1	10	LRP6	10	PDSS1	10	TAZ	5
CALR3	5	EYA4	10	LRRK2	15	PDSS2	5	TBC1D24	5
CAV3	5	FAH	10	LZTR1	10	PHOX2B	5	TBX1	5
CBL	10	FAM83H	5	MAP2K1	10	PINK1	5	TBX5	5
CCDC50	10	FBN1	15	MAP2K2	10	PKP2	10	TCAP	5
CDH3	10	FBN2 (ex22-36)	10	MCCC1	10	PLCB4	15	TCF4	10
CEACAM16	5	FBXO7	5	MCCC2	10	PLN	5	TCOF1	10
CFTR	10	FECH	10	MFAP5	5	PMP22	5	TFAP2A	5
CHCHD2	5	FGF10	5	MFN2	10	POLG	10	TGFB2	5
CHD7	15	FGF3	5	MGP	5	POLH	5	TGFB3	5
CHRM2	5	FGFR2	10	MGP	5	POLR1C	5	TGFBR1	5
CLCNKB	10	FGFR3	10	MIR96	5	POLR1D	5	TGFBR2	5
CLRN1	5	FIG4	10	MMAA	5	POU3F4	5	TJP2	10
CNTNAP2	10	FKTN	10	MMAB	5	POU4F3	5	TMC1	10
COCH	10	FOXI1	5	MMACHC	5	PPOX	10	TMEM43	10
COL11A2	15	FXN	5	MMADHC	5	PRKAG2	10	TMPRSS3	10
COL3A1	15	GAA	10	MMP20	5	PRKG1	10	TNC	10
COL4A1	15	GALT	10	MPV17	5	PRPS1	5	TNNC1	5
COQ2	5	GARS	10	MPZ	5	PSEN1	10	TNNI3	5
COQ4	5	GATA4	5	MSRB3	5	PSEN2	5	TNNT2	10
COQ6	10	GBA	10	MSX1	5	PTPN11	10	TPM1	10
COQ7	5	GCDH	10	MUT	10	PTPRQ	15	TSHZ1	5
COQ9	5	GDAP1	5	MYBPC3	15	PTRF	5	TTN	15
CPOX	5	GJA1	5	MYH11	15	RAF1	10	TTR	5
CPS1	15	GJB1	5	MYH14	15	RBM20	10	UROD	5
CPT1A	10	GJB2	5	MYH6	15	RIT1	5	UROS	5
CPT2	5	GJB3	5	MYH7	15	RYR2	15	VCL	10
CRYAB	5	GJB6	5	MYH9	15	SALL1	5	WDR72	10
CRYM	5	GNAI3	5	MYL2	5	SALL4	5	WFS1	5
CSRP3	5	GRHL2	10	MYL3	5	SCN4B	5	WNT10A	5
DBT	10	GRXCR1	5	MYLK	15	SCN5A	10	XPA	5
DDB2	5	HADHA	10	MYLK2	10	SEMA3E	10	XPC	10

Segreteria: Via Giustiniani 3, 35128 Padova.

Tel. +39 049 821 3513/+39 049 821 7773 – Fax +39 049 821 7619/+39 049 821 7774

e-mail: ambulatorio.genetica@aopd.veneto.it Appuntamenti CUP PEDIATRICO: 800316850



CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICO-ADULTO

(Tutte le voci DEVONO essere compilate)

Il/La sottoscritto/a _____

Nato/a a _____ il ____/____/____

Residente in _____ (Prov _____) CAP _____

Via _____ N° _____ Tel/cell. _____

e-mail _____

DICHIARA di aver ricevuto dettagliate informazioni sugli aspetti genetici della malattia presente nella famiglia e/o di cui è affetto e di aver compreso l'utilità e le caratteristiche dell'analisi genetica proposta, i suoi eventuali limiti (possibilità di falsi positivi/negativi) e le implicazioni per l'individuo, la famiglia e/o il nascituro e la possibilità di ottenere risultati inattesi (es. informazioni su rapporti di consanguineità o su possibilità di sviluppare malattie su base genetica) e di autorizzare il trattamento dei dati personali (ai sensi dell'Art. 13 D. Lgs.196/2003).

ACCONSENTE in piena coscienza all'esecuzione del test genetico sul campione biologico di se stesso

DICHIARA inoltre di:

Volere NON volere essere informato dei risultati dell'analisi,

Volere NON volere essere informato di eventuali risultati inattesi non correlati con l'indicazione all'indagine.

Volere NON volere autorizzare a ritirare i relativi referti dei risultati il Dott. _____

e-mail PEC _____

via _____ città _____ CAP _____

Volere NON volere che il materiale biologico sia conservato e in futuro possano essere condotte ulteriori indagini a fini diagnostici per la patologia in esame. **Il laboratorio conserva il materiale genetico per un massimo di anni 3.**

Volere NON volere che il materiale biologico possa essere utilizzato in forma anonima per studi o ricerche

Volere NON volere essere contattato per informazioni inerenti gli esami effettuati o di follow-up

Volere NON volere autorizzare la comunicazione dei risultati delle ricerche e/o dei risultati di test e screening genetici agli "appartenenti della mia stessa linea genetica" su loro richiesta "qualora tali risultati siano indispensabili per evitare un pregiudizio per la loro salute, ivi compreso il rischio riproduttivo" (Garante per la protezione dei Dati Personali, registro dei provvedimenti n°258, 24/06/2011, paragrafo 9, comunicazione e diffusione dei dati).

Il sottoscritto dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e di essere a conoscenza della possibilità di **REVOCARE** il presente consenso in qualsiasi momento. Si impegna quindi a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Data _____

Firma _____

Medico che ha raccolto il consenso

Cognome-Nome _____ Firma _____



CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICO - MINORE

(Tutte le voci DEVONO essere compilate)

1-Genitore _____ Nato _____ il ____/____/____

2-Genitore _____ Nato _____ il ____/____/____

Residente in _____ (Prov _____) CAP _____

Via _____ N° _____ Tel _____

Genitore/tutore di _____

Nato/a a _____ il ____/____/____

DICHIARA di aver ricevuto dettagliate informazioni sugli aspetti genetici della malattia presente nella famiglia e/o di cui è affetto e di aver compreso l'utilità e le caratteristiche dell'analisi genetica proposta, i suoi eventuali limiti (possibilità di falsi positivi/negativi) e le implicazioni per l'individuo, la famiglia e/o il nascituro e la possibilità di ottenere risultati inattesi (es. informazioni su rapporti di consanguineità o su possibilità di sviluppare malattie su base genetica) e di autorizzare il trattamento dei dati personali (ai sensi dell'Art. 13 D. Lgs.196/2003).

ACCONSENTE in piena coscienza all'esecuzione del seguente test genetico sul campione biologico di mio figlio/a:

DICHIARA inoltre di: Volere NON volere essere informato dei risultati dell'analisi,
 Volere NON volere essere informato di eventuali risultati inattesi non correlati con l'indicazione all'indagine
 Volere NON volere autorizzare a ritirare i relativi referti dei risultati il Dott. _____
 _____ e-mail PEC _____
 via _____ città _____ CAP _____

Volere NON volere che il materiale biologico sia conservato e in futuro possano essere condotte ulteriori indagini a fini diagnostici per la patologia in esame. **Il laboratorio conserva il materiale genetico per un massimo di anni 3.**
 Volere NON volere che il materiale biologico possa essere utilizzato in forma anonima per studi o ricerche
 Volere NON volere essere contattato per informazioni inerenti gli esami effettuati o di follow-up
 Volere NON volere autorizzare la comunicazione dei risultati delle ricerche e/o dei risultati di test e screening genetici agli "appartenenti della mia stessa linea genetica" su loro richiesta "qualora tali risultati siano indispensabili per evitare un pregiudizio per la loro salute, ivi compreso il rischio riproduttivo" (Garante per la protezione dei Dati Personali, registro dei provvedimenti n°258, 24/06/2011, paragrafo 9, comunicazione e diffusione dei dati).

DICHIARA di essere informato delle disposizioni che regolano l'espressione del consenso per i figli minorenni di età e che lo stato civile è il seguente:

<input type="checkbox"/> coniugato/a	<input type="checkbox"/> separato/a	<input type="checkbox"/> divorziato/a	<input type="checkbox"/> vedovo/a	<input type="checkbox"/> convivente	<input type="checkbox"/> altro
<input type="checkbox"/> genitore	<input type="checkbox"/> esercente la potestà	<input type="checkbox"/> familiare	<input type="checkbox"/> prossimo congiunto		
<input type="checkbox"/> tutore/curatore	<input type="checkbox"/> amministratore di sostegno	<input type="checkbox"/> convivente			

Che ai fini dell'applicazione dell'art. 317 del Codice Civile, l'altro genitore non può firmare il consenso perché assente per
 LONTANANZA IMPEDIMENTO

Data ____/____/____ Firma 1-Genitore _____

Data ____/____/____ Firma 2- Genitore _____

Medico che ha raccolto il consenso:

_____ Firma _____

**INFORMATIVA PER IL TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI IDENTIFICATIVI E SENSIBILI
(AI SENSI DELL'ART. 13 D. Lgs. 196/2003)**

Gentile Signore/a,

I test genetici comprendono esami che vengono eseguiti su cromosomi, DNA o altri prodotti genici atti ad individuare alterazioni del patrimonio genetico che predispongono allo sviluppo di malattie. Tutti i risultati ottenuti dai test genetici sono da considerarsi strettamente confidenziali e sottoposti al vincolo del segreto professionale ai sensi del D.Lgs. 196/2003 (tutela delle persone e di altri soggetti rispetto al trattamento dei dati personali). Il trattamento delle informazioni che La riguardano sarà improntato ai principi di correttezza, liceità e trasparenza e tutelando la Sua riservatezza e i Suoi diritti. Le sono stati spiegati anche i limiti (possibilità di falsi positivi/negativi) e le implicazioni per l'individuo, la famiglia e/o il nascituro e la possibilità di ottenere risultati inattesi (es. informazioni su rapporti di consanguineità o su possibilità di sviluppare malattie su base genetica).

In particolare, i dati personali e i dati idonei a rivelare lo stato di salute possono essere oggetto di trattamento solo con il consenso scritto dell'interessato. Senza tale consenso viene pregiudicata l'esecuzione del servizio richiesto.

Ai sensi dell'art. 13 del predetto decreto, Le forniamo quindi le seguenti informazioni.

1. I dati da Lei forniti verranno trattati per le seguenti finalità: raccolta, conservazione ed elaborazione dei Suoi dati personali e sensibili al fine della fornitura del servizio da Lei richiesto.

Nello specifico gli scopi sono:

- a. gestire ed eseguire la fornitura del servizio richiesto;
- b. assolvere agli obblighi di legge o agli altri adempimenti richiesti dalle competenti Autorità;
- c. inviare comunicazioni informative strettamente relative al servizio da Lei fruito;

2. I dati personali e sensibili saranno trattati con mezzi elettronici e cartacei ad accesso riservato nel rispetto delle misure minime di sicurezza ai sensi del provvedimento di Autorizzazione Generale al trattamento dei dati genetici e del disciplinare tecnico in materia di misure minime di sicurezza, allegato B del Codice della Privacy. Sono state predisposte tutte le misure di sicurezza informatica necessarie per ridurre al minimo il rischio di violazione della privacy degli utenti da parte di terzi e qualora si dimostri indispensabile, adottare ogni altra misura di sicurezza;

3. Il conferimento dei dati avviene sempre sotto la responsabilità dell'utente. Il fornire ulteriori dati personali da parte Sua è facoltativo;

4. I Suoi dati possono essere comunicati ad altri soggetti esclusivamente per l'esecuzione di prestazioni in service e quindi con l'unica finalità di ottemperare al servizio da Lei richiesto;

5. Il titolare del trattamento è l'AZIENDA OSPEDALIERA DI PADOVA

6. In ogni momento potrà esercitare i Suoi diritti nei confronti del titolare del trattamento, ai sensi dell'art. 7 del D.lgs.196/2003

N. B: si prega di comunicare alla UOC di Genetica ed Epidemiologia Clinica AO di Padova eventuali cambiamenti di indirizzo di casa, numero telefonico / cellulare ed email.

Per comunicazioni: email servizio **ambulatorio.genetica@aopd.veneto.it**