



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



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**