



## RICHIESTA DI ANALISI MOLECOLARI

L'iter diagnostico previsto dalla SSD di Genetica Medica e Malattie rare ortopediche dell'Istituto Ortopedico Rizzoli si articola in due step consequenziali finalizzati alla corretta formulazione di una diagnosi e a garantire uniformità al momento dell'accettazione del campione per il quale verrà emesso un referto di indagine molecolare.

### VERIFICA APPROPRIATEZZA DELLA RICHIESTA (step 1)

Prima dell'invio del materiale biologico è necessario **contattare la Dott.ssa Maria Gnoli** allo **051-6366681** e **inviarle** via fax (051-6366054) oppure via mail ([maria.gnoli@ior.it](mailto:maria.gnoli@ior.it) e [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)) o tramite posta ordinaria (SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche, ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI, Via Pupilli 1, 40136 Bologna) il **Modulo raccolta dati anagrafici e clinici (allegato)** per ogni persona di cui si intenda richiedere l'analisi molecolare, al fine di valutare l'appropriatezza della richiesta.

In seguito a conferma di presa visione di tutta la documentazione da parte della **Dott.ssa Maria Gnoli** e in accordo con il laboratorio è possibile procedere all'invio dei campioni da analizzare secondo le istruzioni riportate di seguito.

### INVIO CAMPIONI (step 2)

I campioni per le analisi molecolari corredati dei documenti richiesti dovranno essere inviati al seguente indirizzo:

**SSD GENETICA MEDICA E MALATTIE RARE ORTOPEDICHE  
ISTITUTO DI RICERCA CODIVILLA – PUTTI (SCALA B - 1° PIANO)  
ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI  
VIA DI BARBIANO 1/10, 40136 BOLOGNA**

### MODULISTICA

Per ogni persona di cui si richiede l'analisi è necessario inviare:

#### ***Impegnative (Richiesta):***

##### **• PROBAND:**

a) RICERCA MUTAZIONALE GENE/I correlato alla patologia (vedi catalogo prestazioni):

**Richiesta tramite impegnativa del medico curante:** si richiede l'invio di una (o più) impegnativa per ogni singolo gene di interesse con la seguente dicitura 'ANALISI MOLECOLARE DEL GENE XXX' con relativo codice di esenzione.





**Per le patologie Esostosi Multiple Ereditarie, Osteogenesi Imperfetta e Sindrome di Li-Fraumeni, qualora l'analisi di mutazioni puntiformi risultasse negativa, è possibile procedere con la ricerca di grandi delezioni/duplicazioni inviando le seguenti richieste:**

b) RICERCA DI RIARRANGIAMENTI NEI GENI correlati alla patologia (vedi catalogo prestazioni): sono necessarie una o più richieste distinte con dicitura 'RICERCA DI RIARRANGIAMENTI NEL GENE XXX'.

Per le patologie per le quali sono previsti più livelli di indagine, è consigliabile inviare **subito tutte** le richieste relative alla patologia in esame in modo da poter procedere, in caso di risultato negativo, all'analisi del gene successivo. Qualora, invece, fosse rinvenuta una mutazione patologica a livello del primo gene esaminato, le impegnative relative ai livelli successivi di indagine non verranno utilizzate, ma eliminate.

Per le richieste di analisi fatte dall'Ente/Istituzione, che pagherà la prestazione in seguito a **fatturazione diretta**, bisognerà inviare invece **solo la prima richiesta** seguita, in caso di risultato negativo, dalle seguenti.

• **RICERCA DI MUTAZIONE NOTA (IN CASO DI FAMILIARITÀ o per DIAGNOSI PRENATALE)**: inviare un'unica richiesta con indicato 'RICERCA DI MUTAZIONE NOTA per il gene XXX'.

La richiesta potrà avvenire tramite **impegnativa del medico curante** con relativo codice di esenzione oppure tramite richiesta di indagine molecolare fatta dall'Ente/Istituzione che pagherà in seguito a **fatturazione diretta**, specificando il gene da analizzare

### **Informative e Consensi Informati**

**TEST GENETICI:** è fondamentale inviare Informativa e consenso TEST GENETICI per procedere all'indagine molecolare ai fini diagnostici.

#### **Consensi aggiuntivi:**

- **BIOBANCA:** è necessario inviare consenso e informativa Biobanche per poter conservare il campione biologico inviato.
- **REGISTRO DI PATOLOGIA:** per le patologie ove presente (Esostosi Multiple Ereditarie, Osteogenesi Imperfetta, Sindrome di Ehlers-Danlos, Morbo di Ollier – Malattia di Maffucci) si richiede la compilazione completa anche di tale consenso.

Tutti i consensi vanno **correttamente e integralmente compilati e sottoscritti** dal paziente. Nel caso di minori, il consenso dovrà essere firmato da **entrambi** i genitori/tutori e compilato con i dati relativi al minore





## CAMPIONE

È possibile scegliere una delle opzioni riportate di seguito:

- **Campione di sangue (opzione preferibile):** sono richiesti ca. **6 ml** di sangue con anticoagulante da spedire, se conservato a temperatura ambiente, entro 24 ore dal prelievo. Altrimenti, congelare e spedire in ghiaccio secco.
- **Campione di DNA (opzione alternativa):** si richiedono da **7 a 20 µg totali** di DNA, variabili a seconda della patologia in esame (vedi catalogo delle prestazioni) da spedire a temperatura ambiente o a +4°C (refrigerato) entro 7 giorni dall'estrazione.
- **In caso di diagnosi prenatale** si richiede l'invio di **1 µg** di DNA fetale con allegata **dichiarazione di esclusione di contaminazione materna** (questa analisi **NON** viene effettuata presso il nostro Laboratorio).

**Prima della spedizione si prega di avvisare ([laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it) oppure 051-6366039).**

**TUTTI I DOCUMENTI SONO NECESSARI PER EFFETTUARE L'ANALISI E DEVONO ESSERE SEMPRE SPEDITI INSIEME AL CAMPIONE.**

**IN CASO DI ASSENTE, INCOMPLETA O NON CORRETTA COMPILAZIONE DEI DOCUMENTI ( ALLEGATO A, IMPEGNATIVE (RICHIEDA), INFORMATIVA E CONSENSO) NON SIAMO AUTORIZZATI A PROCEDERE CON L'ACCETTAZIONE DEL CAMPIONE.**

**IN PARTICOLARE IL CONSENSO INFORMATO FIRMATO DOVRA PERVENIRE ALLA NOSTRA ATTENZIONE ENTRO 30 GIORNI DALLA RICEZIONE DEL CAMPIONE, OLTRE I QUALI IL MATERIALE SARÀ RISPEDITO AL MITTENTE.**

## TEMPI DI REFERTAZIONE (vedi catalogo delle prestazioni)

Per qualsiasi informazioni contattare il referente di patologia (vedi catalogo prestazioni) o il laboratorio (Dott.ssa Alessandra Virga, Dott.ssa Ilaria Melandri, Dott.ssa Valentina Capicchioni) allo 051/6366039 oppure scrivere a [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)

Dott. Luca Sangiorgi  
Responsabile della SSD di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche



UNI EN ISO 9001:2008

**S.S.D. di Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche**  
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna  
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-6366054  
[genetica@ior.it](mailto:genetica@ior.it)  
**Laboratorio di Genetica Molecolare**  
Via di Barbiano 1/10 – 40136 Bologna  
Tel. +39-051-6366037 – Fax +39-051-6366038  
[laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)

**Istituto Ortopedico Rizzoli**  
**Sede legale** Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
**Ospedale** Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna  
**Centro di Ricerca** Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 [www.ior.it](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374