



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 e 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:

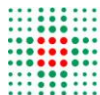
Impegnativa (Richiesta):

- **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 FAMILIARITA' 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

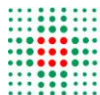
TEST GENETICI: è fondamentale inviare Informativa e consenso TEST GENETICI per procedere all'indagine molecolare ai fini diagnostici.

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 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 (RICHIESTA), INFORMATIVA E CONSENSO) NON SIAMO AUTORIZZATI A PROCEDERE CON L'ACCETTAZIONE DEL CAMPIONE.

IN PARTICOLARE IL CONSENSO INFORMATO FIRMATO DOVRÀ 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

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

