

## MODALITÀ INVIO CAMPIONI

I test disponibili presso il Laboratorio di Genetica Molecolare sono riportati nel file **Catalogo delle Prestazioni** disponibile al link: <https://www.ior.it/curarsi-al-rizzoli/laboratorio-di-genetica-molecolare>.

NB. Per le analisi prenatali contattare sempre il laboratorio in anticipo per prendere accordi

Su richiesta è possibile chiedere una consulenza al medico genetista per valutare l'analisi più appropriata, previa compilazione del questionario anamnestico (piattaforma HealthMeeting, vedi sezione dedicata).

**IN CASO DI ASSENTE, INCOMPLETA O NON CORRETTA COMPILAZIONE DEI DOCUMENTI NON SIAMO AUTORIZZATI A PROCEDERE CON L'ACCETTAZIONE DEL CAMPIONE.**

### DOCUMENTAZIONE DA INVIARE CON IL CAMPIONE

1. IMPEGNATIVE/AUTORIZZAZIONE PER FATTURAZIONE DIRETTA: da compilare come da catalogo prestazioni.

IMPORTANTE: ogni autorizzazione sanitaria deve riportare timbro e firma del medico richiedente e timbro e firma della direzione sanitaria.

[Nel caso in cui per un quesito diagnostico siano previsti più livelli di indagine, è consigliabile inviare tutte le impegnative necessarie, in modo da poter procedere subito, in caso di risultato negativo, all'analisi successiva. Qualora fosse riscontrata una mutazione patogena, le impegnative relative ai livelli successivi di indagine verranno eliminate.

Per le richieste di analisi fatte dall'Ente/Istituzione, che pagherà la prestazione in seguito a fatturazione diretta, bisognerà inviare solo la richiesta relativa alla prima indagine eseguita (pannello NGS/singolo gene); in caso di risultato negativo, le successive richieste andranno inviate in un secondo momento]

2. CONSENSO INFORMATO ALL' ANALISI GENETICA (MOD02MR) compilato e firmato in tutte le sue parti disponibile al link <https://www.ior.it/curarsi-al-rizzoli/laboratorio-di-genetica-molecolare>

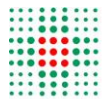
NB: In caso di invio di analisi in trio, o di più membri della stessa famiglia, compilare un consenso per ogni individuo.

3. MODULO RICHIESTA ANALISI (MOD03MR) disponibile al link <https://www.ior.it/curarsi-al-rizzoli/laboratorio-di-genetica-molecolare>

4. COPIA DEL DOCUMENTO DI IDENTITÀ E TESSERA SANITARIA per ogni individuo

Consensi per la gestione del campione biologico e dei dati clinici:

- BIOGEN-TNGB: per poter conservare nella biobanca BIOGEN il campione biologico inviato, in modo da renderlo utilizzabile per studi e diagnosi future.
- MULTIREGISTRO: per l'inserimento nel registro di patologia per Osteogenesi Imperfetta, Sindrome di Ehlers-Danlos, Esostosi Multiple, Li-Fraumeni, Malattia di Ollier/Maffucci.
- RD-DATA: da utilizzare per le patologie scheletriche per cui non è disponibile il registro, per poter conservare a scopo di ricerca le informazioni e i dati clinici raccolti.



## QUESTIONARIO ANAMNESTICO

Al fine di migliorare l'analisi dei dati dei test genetici richiesti, si richiede di inviare i dati clinici del paziente mediante la piattaforma informatica denominata "HealthMeeting" (HM).

Per il primo accesso alla piattaforma è necessario contattare il laboratorio, fornendo un indirizzo e-mail istituzionale e un numero cellulare. Il laboratorio invierà alla mail indicata un link per registrarsi alla piattaforma. Allo stesso indirizzo, mediante e-mail separata, verrà inviato l'OTP per l'autenticazione.

NB. Conservare il link: è personale e potrà essere utilizzato anche per invii futuri.

Una volta eseguito il login alla piattaforma, cliccare su "Nuova richiesta di consulenza" e compilare il questionario anamnestico. È inoltre possibile allegare eventuale documentazione clinica (referto visita genetica, radiografie, albero genealogico...).

NB: In caso di invio di analisi in trio o di più membri della stessa famiglia, compilare un questionario per ogni individuo. Si ricorda che l'analisi sarà tanto più accurata e rapida, tanto più saranno complete e dettagliate le informazioni fornite.

## INVIO CAMPIONI

- Salvo casi particolari da concordare con il laboratorio, è richiesto l'invio di un campione di sangue periferico: sono richiesti 5 ml di sangue in EDTA. Se conservato a temperatura ambiente, spedire entro 24 ore dal prelievo; oltre le 24 ore spedire sangue congelato in ghiaccio secco.
- In caso di diagnosi prenatale si accetta l'invio di almeno 1 µg di DNA fetale con allegata dichiarazione di esclusione di contaminazione materna (questa analisi NON viene effettuata presso il nostro Laboratorio).
- Per analisi effettuate su DNA proveniente da tessuto, salvo casi particolari concordati con il laboratorio, è preferibile inviare il DNA estratto.

**Si prega di comunicare al laboratorio la data di spedizione ([laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)).**

**Il laboratorio riceve i campioni da lunedì al giovedì dalle 9 alle 15.**

**I campioni, insieme ai documenti richiesti, dovranno essere inviati al seguente indirizzo:**

LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE  
SC MALATTIE RARE SCHELETRICHE  
ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI  
VIA DI BARBIANO, 1/10 (SCALA B - 1° PIANO)  
40136 BOLOGNA  
TEL: +39-051-6366039  
MAIL: [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)

## INVIO REFERTO

L'invio del referto avviene tramite PEC registrata all'ordine dei medici o PEC della struttura richiedente.

**Per qualsiasi informazione contattare il laboratorio (Dott.ssa Elisabetta Abelli)**

**Tel: 051-6366039 lun-ven dalle 11.30 alle 13**

**Mail: [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)**