

# CARTA DEI SERVIZI

CCCTACTGCA GCC  
CCCTG CAACCTC  
T GTACCC  
CT CCT  
ATCCC CCCC  
GGCA TCCCC  
AGC ATCCCCC  
C AGCATCCC  
GCATCCCC  
CCAGCAT  
CCAGCA  
CC CT  
CTGCAC C  
CCTGC  
ATCCCCCTG  
GATCTCCCC  
TATCCCCC  
GCAGTATCC  
CCAGCATC CCCC  
GCAT CCCCCC  
ATTCTCCTTG CA



## CARTA DEI SERVIZI

### PRESENTAZIONE

MISSION	4
CERTIFICAZIONI E CONTROLLI DI QUALITÀ DEI PROCESSI	4
PRINCIPI	4
PROGETTI EUROPEI	5

### INFORMAZIONI SUL SERVIZIO

INDIRIZZO E RECAPITI	6
INFORMAZIONI E PRENOTAZIONI	6
ACCETTAZIONE CAMPIONI BIOLOGICI	6
PRIVACY	6
RECLAMI, ELOGI, SEGNALAZIONI	6
SODDISFAZIONE CLIENTI	7

### PERSONALE 7

### PRESTAZIONI

SCREENING PRENATALE	8
Panorama Test - NIPT (Non Invasive Prenatal Test)	8
Determinazione del Sesso Fetale	8
Genotipizzazione dell'Rh Fetale	8
GENETICA MOLECOLARE	8
Sindrome dell'X-Fragile (FRAXA) - Primo Livello	8
Atrofia Muscolare Spinale (SMA) – Ricerca delezione esoni 7 e 8 gene SMN1	9
Alfa Talassemia - Ricerca delezioni nei geni HBA1 e HBA2	9
Poliabortività / Trombofilie ereditarie	9
GENETICA MOLECOLARE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS (Next Generation Sequencing)	10
Carrier Donna	10
Carrier Uomo	10
Fibrosi cistica - intero gene	10
Tumore della Mammella e/o Ovaio (Geni BRCA1 e BRCA2)	10
Disturbi dello Spettro Autistico	11

### REFERTAZIONE

CARATTERISTICHE DEL REFERTO	11
CONSEGNA/INVIO DEI REFERTI	11
ARCHIVIAZIONE E CONSERVAZIONE	11

## CARTA DEI SERVIZI

### PRESENTAZIONE

Personal Genomics nasce nel 2010 come spin-off del Centro di Genomica Funzionale dei Dipartimenti di Scienze, Biotecnologie e Medicina dell'Università di Verona, dal 2013 è spin-off anche dell'Università di Bologna. Personal Genomics è stata premiata tra le migliori idee imprenditoriali del Veneto durante l'edizione del 2010 di Start Cup Veneto (competizione tra idee d'impresa innovative realizzata dalle Università di Verona, Padova, Venezia Ca' Foscari e con la collaborazione di Veneto Innovazione) ed è stata coinvolta in progetti internazionali di ricerca traslazionale in campo diagnostico. Da Maggio 2017, Personal Genomics srl è entrata a far parte del Gruppo SOL SpA. Fondato nel 1927 in Italia, il Gruppo SOL opera nella produzione, ricerca applicata e commercializzazione di gas tecnici e medicinali, nell'assistenza domiciliare, nelle biotecnologie e nella produzione di energia da fonti rinnovabili. È presente in 28 Paesi con oltre 3.500 dipendenti e serve oltre 50.000 clienti industriali, 500 grandi clienti medicali e 400.000 pazienti.

### MISSION

Personal Genomics, che dal 2015 opera in qualità di Laboratorio di Genetica Medica (LGM), si prefigge come obiettivo quello di fornire test e servizi nel mondo della ricerca e della diagnostica clinica, applicando diverse tecnologie in ambito sanitario al servizio della diagnosi e della cura dei pazienti, promuovendo comportamenti appropriati ed erogando prestazioni sanitarie efficaci.

Il laboratorio punta a colmare il divario tra l'esponenziale progresso scientifico sviluppato nei laboratori di ricerca genomica e la loro applicazione nel campo della cura della salute e della medicina preventiva e di precisione. Gli infiniti progressi della ricerca nel campo della genetica hanno rivoluzionato il concetto di medicina, fornendo nuovi approcci per la prevenzione, la diagnosi e la terapia per il trattamento delle malattie. Le opportunità provenienti da queste scoperte permettono di fornire informazioni che non erano disponibili fino a pochi anni fa e sono cruciali per la diagnosi e la prevenzione delle malattie.

### CERTIFICAZIONI E CONTROLLI DI QUALITÀ DEI PROCESSI

Personal Genomics ha un Sistema di Gestione Qualità realizzato per offrire garanzie al paziente, ai medici e ai collaboratori del Laboratorio. A questo scopo, il laboratorio è certificato UNI EN ISO 9001 e accreditato SIGUCERT (Sistema di gestione della qualità per i Laboratori di Genetica Medica) dal 2017. La qualità dei risultati è garantita attraverso l'esecuzione di controlli di qualità interni e la partecipazione a circuiti internazionali (EMQN e EQA) di Verifiche Esterne di Qualità (VEQ).

Personal Genomics è l'unico Laboratorio di Genetica Medica in Italia che esegue in sede l'analisi NIPT test Panorama, il test prenatale non invasivo basato sull'analisi degli SNPs messo a punto da Natera, azienda americana leader nel settore della diagnosi prenatale, completando con pieno successo l'iter per il technology transfer con Natera nel 2018.

### PRINCIPI

Personal Genomics rispetta i principi fissati dalla DPCM del 27/01/94:

- Eguaglianza ed imparzialità: i servizi sono forniti allo stesso modo a tutti, senza discriminazione di età, sesso, lingua, religione, status sociale, opinioni politiche, condizioni di salute attraverso un comportamento imparziale;
- Continuità erogativa: il servizio è erogato con continuità secondo gli orari sotto riportati, pur non operando in regime di urgenza; l'eventuale temporanea interruzione viene comunicata tempestivamente agli utenti;
- Diritto di libera scelta: l'utente ha il diritto di scegliere la propria struttura di fiducia, secondo la normativa vigente;
- Efficienza ed efficacia: i servizi sono forniti secondo i più aggiornati standard di qualità da personale qualificato e costantemente aggiornato.

## PROGETTI EUROPEI

Personal Genomics è partner di diversi Progetti europei:

**NGS-PTL** (Next Generation Sequencing platform for targeted Personalized Therapy of Leukemia): progetto europeo con 10 partner per il periodo 2013-2015 che si propone di identificare nuovi biomarcatori prognostici per le leucemie acute e croniche mediante analisi esomiche, trascrittomiche e miRNAseq.

**PANINI** (Physical Activity and Nutrition INfluences In ageing): progetto multidisciplinare europeo di formazione con 8 beneficiari leader a livello mondiale che lavorano sull'invecchiamento sano e 10 partner non accademici accuratamente selezionati per qualità e gamma di settori. La visione di PANINI è quella di implementare la ricerca multidisciplinare intersettoriale e la formazione di una nuova coorte di ricercatori che adottano un approccio radicalmente innovativo per superare la sfida dell'invecchiamento in salute.

**INTCATCH**: programma ambientale di Horizon 2020 il cui scopo principale è mettere insieme, validare e sviluppare una gamma di dispositivi innovativi e di servizi di monitoraggio per la qualità delle acque di fiumi e laghi in modo economico ed efficiente e di coprire ampie aree di monitoraggio con un sistema innovativo e tecnologicamente avanzato. L'idea è sviluppare un modello di business replicabile e armonizzato che consenta di monitorare le acque nel periodo 2020-2050.

**PROPAG-AGEING**: il progetto si propone di valorizzare le evidenze recenti secondo cui sia l'invecchiamento fisiologico che le malattie neurodegenerative sono fenomeni propagatori, tramite misurazioni omiche del microbiota intestinale e di fluidi biologici circolanti; identificare la combinazione di alterazioni molecolari, cellulari e nelle vie di segnalazione che segna il passaggio tra invecchiamento fisiologico e malattia di Parkinson. Il risultato atteso è quello di identificare marcatori per la diagnosi precoce della malattia di Parkinson prima che i sintomi motori si manifestino, utilizzando sangue intero o altri fluidi biologici accessibili.

## CARTA DEI SERVIZI

### INFORMAZIONI SUL SERVIZIO

#### INDIRIZZO E RECAPITI

Il Laboratorio di Genetica Medica Personal Genomics è situato in via Roveggia 43B, 37136 Verona. Il laboratorio è aperto al pubblico dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 17.30.

#### Segreteria

Tel: 045/8202351

E-mail: [info@personalgenomics.it](mailto:info@personalgenomics.it)

Website: [www.personalgenomics.it](http://www.personalgenomics.it)

#### INFORMAZIONI E PRENOTAZIONI

Il personale di Personal Genomics è a disposizione dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 12.30 per informazioni sul tipo di prestazioni eseguite dalla struttura, sulle tempistiche e modalità di risposta e per eventuali chiarimenti in relazione alla metodologia usata ed al significato analitico dell'esame.

Per richiedere l'invio del kit per il prelievo con relativa documentazione richiesta, così come la prenotazione del corriere per il ritiro del kit, il personale di BiotechSol (azienda partner di Personal Genomics) è a disposizione dal lunedì al venerdì dalle 9.00 alle 17.00.

#### Segreteria

Tel: 039/2396468

E-mail: [clienti@biotechsol.com](mailto:clienti@biotechsol.com)

Website: [www.biotechsol.com](http://www.biotechsol.com)

#### ACCETTAZIONE CAMPIONI BIOLOGICI

Personal Genomics accetta campioni biologici (sangue periferico, saliva o DNA) provenienti da centri ospedalieri, cliniche e laboratori privati. I campioni devono pervenire nel kit di raccolta fornito e accompagnati da **tutta la documentazione richiesta debitamente compilata e firmata**: Mod Richiesta analisi, Mod Informativa e consenso; Mod Consenso al trattamento dei dati personali.

Per il paziente, l'accesso diretto alla struttura è possibile previa prenotazione di una prima visita di genetica medica con un genetista medico di riferimento di Personal Genomics che, dopo il colloquio, indicherà le indagini che riterrà opportune in merito al quesito diagnostico proposto, ne chiarirà le modalità, i vantaggi ed i limiti e raccoglierà il

consenso informato e la documentazione necessaria per l'avvio del test genetico. Il genetista medico di riferimento di Personal Genomics è disponibile, su appuntamento, anche per consulenze genetiche post-test.

Nel caso dell'analisi prenatale con test Panorama, il Mod Richiesta analisi può essere compilato dalla paziente, ma deve essere accompagnato da una documentazione da parte del Medico che certifichi l'appropriatezza dell'analisi. In questo caso, l'informativa pre-test e la successiva raccolta del consenso informato verrà effettuata dallo specialista in Genetica Medica di Personal Genomics.

Il trasporto dei campioni viene effettuato a temperatura ambiente tramite corriere convenzionato. Per i prelievi riguardanti esami di genetica non è richiesto il digiuno. I campioni biologici vengono accettati tutti i giorni dal lunedì al venerdì dalle 8,30 alle 12,30. Al momento dell'accettazione, al campione viene assegnato un codice identificativo (ID) univoco per l'anonimizzazione del processo di analisi.

#### PRIVACY

Al fine di garantire la riservatezza delle persone che effettuano gli esami, Personal Genomics anonimizza il campione all'arrivo in laboratorio attraverso l'assegnazione di un codice univoco e si impegna a trattare i dati in conformità al Regolamento (UE) 2016/679 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 27 aprile 2016, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali, nonché alla libera circolazione di tali dati e che abroga la direttiva 95/46/CE (regolamento generale sulla protezione dei dati) nonché delle indicazioni del garante per la protezione dei dati personali e nell'assoluta riservatezza e confidenzialità.

#### RECLAMI, ELOGI, SEGNALAZIONI

Per una gestione ottimale dell'attività, in un'ottica di miglioramento costante, Personal Genomics ritiene fondamentale il contributo di tutti per segnalare tempestivamente eventuali disservizi, imprecisioni, problemi, scarsa chiarezza o non rispetto degli standard di qualità. Le segnalazioni vanno fatte utilizzando l'apposito form disponibile sul sito [www.personalgenomics.it](http://www.personalgenomics.it).

## PERSONALE

### SODDISFAZIONE CLIENTI

Personal Genomics monitora il livello di gradimento del servizio erogato attraverso la somministrazione ai clienti di questionari di soddisfazione. I questionari sono form online il cui link viene inviato tramite e-mail da parte del Servizio Clienti BiotechSol. I risultati vengono analizzati della direzione ed utilizzati per il miglioramento continuo del servizio.

Il personale di Personal Genomics è composto da laureati con elevato grado di specializzazione nel settore della Genetica Medica, delle Biotecnologie e della Bioinformatica e personale amministrativo qualificato. Tutto il personale si mantiene costantemente aggiornato partecipando a corsi e congressi all'interno di un percorso di Educazione Continua in Medicina. Personal Genomics si avvale inoltre del supporto di un Comitato Scientifico composto da docenti universitari e professionisti con esperienza pluriennale nel campo della biologia molecolare e del Gruppo SOL per la logistica e la capillare presenza nel territorio.

La forte sinergia tra il personale di Personal Genomics ed i colleghi del Gruppo SOL, consente inoltre alla nostra realtà di avvalersi di uno staff tecnico ed organizzativo di alto di livello, sia nel campo legale che della sicurezza e dell'ambiente, sempre in un'ottica orientata alla ricerca scientifica in ambito medico - sanitario.

## CARTA DEI SERVIZI

### PRESTAZIONI

#### SCREENING PRENATALE

##### Panorama Test - NIPT (Non Invasive Prenatal Test)

Test di screening genetico prenatale non invasivo che valuta il rischio delle principali aneuploidie e alcune microdelezioni cromosomiche fetali. Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA libero circolante e sull'analisi del DNA fetale libero circolante nel sangue materno mediante tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) e sofisticate analisi bioinformatiche. Sensibilità analitica 93.8 - 99% e specificità analitica >99%. Conoscere il sesso fetale è opzionale.

Tipologie di test disponibili:

- **Panorama Basic:** test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia + Analisi del sesso fetale.
- **Panorama Medium:** test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2 + Analisi del sesso fetale.
- **Panorama Full:** test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2, Sindrome da delezione 1p36, Sindrome del 'Cri du Chat', Sindrome di Angelman, Sindrome di Prader-Willi + Analisi del sesso fetale.

Tempi di refertazione previsti: 4-7gg lavorativi.

##### Determinazione del Sesso Fetale

Test di screening prenatale non invasivo in grado di determinare il sesso fetale nelle prime settimane di gravidanza. La conoscenza del sesso fetale, oltre a soddisfare la curiosità dei genitori, viene considerata di importanza fondamentale nelle gravidanze che presentano un maggior rischio di patologie genetiche legate al cromosoma X. Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue e nella ricerca di regioni specifiche del cromosoma Y del DNA libero circolante mediante Real Time qPCR, utilizzando il kit Cell3 Direct Fetal Sex Determination. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 10gg lavorativi.

##### Genotipizzazione dell'Rh Fetale

Test di screening prenatale non invasivo in grado di determinare il genotipo RhD fetale già dalla undicesima settimana di gestazione. Il test è quindi indicato per tutte le donne in gravidanza RhD negative con un'età gestazionale di almeno 11 settimane e partner RhD positivo. Conoscere il genotipo RhD fetale così precocemente può modificare i percorsi di cura nell'assistenza sanitaria prenatale, evitando infatti che una percentuale significativa (38%) di madri con RhD negativo ricevano prodotti di sangue anti-D inutilmente. Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue e nella ricerca di tratti specifici degli esoni 5, 7 e 10 del gene RHD del DNA libero circolante mediante Real Time qPCR, utilizzando il kit Cell3™ Direct: Rhesus D Fetal Blood Group Genotyping che include inoltre anche un gene di controllo (CCR5) per confermare che ci sia un'adeguata quantità di DNA libero circolante (cfDNA) nel campione in analisi. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 10gg lavorativi.

#### GENETICA MOLECOLARE

##### Sindrome dell'X-Fragile (FRAXA)

###### Primo Livello

Test di primo livello che permette la determinazione del numero di triplette CGG nel gene FMR1, ma non può determinare lo stato di metilazione degli alleli espansi e non identifica altre mutazioni a carico del gene FMR1 (presenti solo in rarissimi casi). La Sindrome dell'X Fragile è una patologia ereditaria caratterizzata da ritardo mentale lieve-grave, che può associarsi a disturbi comportamentali e segni fisici tipici. L'eredità è X-linked ed interessa circa 1/4000 maschi e 1/5000-8000 femmine. È causata, nella quasi totalità dei casi, dall'espansione e metilazione di una tripletta CGG nella regione 5'-UTR non tradotta del gene FMR1 che codifica per la proteina FMRP. Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella determinazione del numero di triplette CGG nel gene FMR1 utilizzando il kit AmplideX® FMR1 PCR. Sensibilità analitica >99% e specificità analitica del 98.4%.

Tempi di refertazione previsti: 15gg lavorativi.



## Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

### Ricerca delezione esoni 7 e 8 gene SMN1

Test in MLPA (Multiple Ligation Probe Assay) per la ricerca di delezione degli esoni 7 e 8 del gene SMN1. L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare a trasmissione autosomica recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono portatori esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto. Il 95% circa dei casi di SMA è causato da delezioni in omozigosi (dell'esone 7 o degli esoni 7 e 8) nel gene SMN1.

Il test viene proposto per la conferma della diagnosi clinica nei soggetti affetti e per determinare lo stato di portatore in familiari di soggetti affetti con delezione del gene SMN1 e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare. Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella ricerca di delezioni nel gene SMN1 mediante tecnologia MLPA. Circa il 10% dei portatori di SMA non possono essere rilevati da questo test per la presenza della duplicazione del gene SMN1 (2+0), ma la possibilità di essere portatore di questa condizione viene verificata sulla base alla presenza del polimorfismo g.27134T>G nell'introne 7 del gene SMN1. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 15gg lavorativi.

## Alfa Talassemia

### Ricerca delezioni nei geni HBA1 e HBA2

Test in MLPA (Multiple Ligation Probe Assay) per la ricerca di delezioni nei geni HBA1 e HBA2. L'alfa talassemia è una malattia ereditaria causata dalla produzione difettosa o assente delle subunità di tipo alfa dell'emoglobina a trasmissione autosomica recessiva, ovvero quando entrambi i genitori sono portatori esiste il 25% di probabilità di avere un figlio affetto. Il 90% circa dei casi di alfa talassemia è causato da delezioni dei geni HBA1 e HBA2. Le variazioni puntiformi rappresentano il restante 10%. Il test viene proposto per la conferma della diagnosi clinica nei soggetti affetti e per determinare lo stato di portatore in coppie della popolazione generale, in familiari di soggetti affetti e nel partner di coloro che sono risultati portatori ai fini di una pianificazione familiare. Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nella ricerca di delezioni nei geni HBA1 e HBA2 mediante tecnologia MLPA. Sensibilità e specificità analitiche > 99%.

Tempi di refertazione previsti: 15gg lavorativi.

## Poliabortività / Trombofilie ereditarie

Test genetico permette di individuare se il soggetto è portatore o meno di una o più di una delle variazioni associate a trombofilia ereditaria e questo può permettere di impostare eventuale terapia antitrombotica preventiva, e di identificare precocemente altri familiari a rischio. Le cinque varianti associate ad alterazioni a livello di alcuni fattori della coagulazione sono:

- Fattore V di Leiden (F5:NM\_0001304:c.1601G>A, rs6025) è la causa più comune di trombofilia ereditaria nella popolazione caucasica (30-60% dei casi). Il rischio aumenta, rispetto a quello della popolazione generale, da 5 a 10 volte se la variante è in eterozigosi, da 50 a 100 volte se in omozigosi.
- G20210A sul gene Fattore II (F2:NM\_0005064:c.\*97G>A, rs1799963) è la seconda causa più comune di trombofilia ereditaria con una prevalenza di >5% nella popolazione generale. Il rischio di trombosi aumenta di ben 3 volte se la variante è in eterozigosi, mentre l'omozigosi risulta essere rara.
- C677T e A1298C sul gene MTHFR (MTHFR:NM\_0059574:c.665C>T, rs1801133; MTHFR:NM\_0059574:c.1286A>C, rs1801131) sono comuni nella popolazione europea (circa il 40%) e causano una riduzione dell'attività enzimatica con possibile aumento dei valori dell'omocisteina plasmatica. L'iperomocisteinemia è un fattore di rischio cardiovascolare pertanto la probabilità di sviluppare episodi trombotici nei soggetti portatori di varianti nel gene MTHFR dipende dai livelli dell'omocisteina plasmatica.
- 675 4G/5G sul gene PAI-1 (SERPINE1:NM\_0006024:c.-820\_-817G(4\_5), rs587776796) Un aumento dei livelli di PAI-1 può indurre fenomeni trombotici soprattutto se in combinazione con la presenza in eterozigosi della variante sul Fattore II. I livelli sono aumentati nei soggetti omozigoti per l'allele 4G di circa il 25% in più.

Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi delle cinque varianti sopracitate mediante sequenziamento. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 10gg lavorativi.

## CARTA DEI SERVIZI

### PRESTAZIONI

#### GENETICA MOLECOLARE MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS (Next Generation Sequencing)

##### Carrier Donna

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nei geni correlati alle malattie genetiche a trasmissione autosomica recessiva o X-linked più diffuse nella popolazione occidentale: Alfa talassemia, Atrofia muscolare spinale (SMA), Beta talassemia, Distrofia muscolare di Duchenne e Becker, Fenilchetonuria, Fibrosi cistica, Perdita dell'udito non sindromica. Scopo di questo test è quindi quello di rilevare variazioni di sequenza del DNA e di comprenderne le eventuali potenziali conseguenze dal punto di vista riproduttivo. Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni CFTR, DMD, GJB2, HBA1/HBA2, HBB, PAH e SMN1 mediante tecnologia NGS. Per i geni CFTR, SMN1, GJB2, HBA1/HBA2, HBB e DMD viene effettuata anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari specifiche ed analisi NGS. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 30gg lavorativi.

##### Carrier Uomo

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nei geni correlati alle malattie genetiche a trasmissione autosomica recessiva più diffuse nella popolazione occidentale: Alfa talassemia, Atrofia muscolare spinale (SMA), Beta talassemia, Fenilchetonuria, Fibrosi cistica, Perdita dell'udito non sindromica. Scopo di questo test è quindi quello di rilevare variazioni di sequenza del DNA e di comprenderne le eventuali potenziali conseguenze dal punto di vista riproduttivo. Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni CFTR, GJB2, HBA1/HBA2, HBB, PAH e SMN1 mediante tecnologia NGS. Per i geni CFTR, SMN1, GJB2, HBA1/HBA2 e HBB viene effettuata anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari specifiche ed analisi NGS. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 30gg lavorativi.

##### Fibrosi cistica - intero gene

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni causative nel gene CFTR responsabili di Fibrosi Cistica, una malattia ereditaria, cronica ed evolutiva. Un bambino ogni 2.700 circa nasce con questa malattia. I portatori di Fibrosi Cistica (individui sani che possiedono una copia del gene difettosa ed una normale) sono circa il 4% della popolazione, cioè una persona ogni 25 è portatrice. Una coppia costituita da due portatori avrà ad ogni gravidanza un rischio del 25% di generare figli malati (se vengono trasmessi entrambi i geni alterati), ed una probabilità del 75% di generare figli sani, che possono essere portatori o non portatori. Il test genetico è indicato a scopo diagnostico in presenza di sospetto clinico o nell'ambito dello screening neonatale per la malattia, mentre è indicato per diagnosi di portatore in: coppie della popolazione generale; individui con storia familiare positiva per fibrosi cistica; coppie di soggetti consanguinei; coppie con gravidanza ad Assenza Congenita dei Dotti Deferenti. Il test consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne del gene CFTR mediante tecnologia NGS. Il test permette anche l'analisi del numero di copie tramite dosaggio quantitativo del DNA genomico mediante l'utilizzo di sonde molecolari. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 30gg lavorativi.

##### Tumore della Mammella e/o Ovaio (Geni BRCA1 e BRCA2)

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche a carico dei geni BRCA1 e BRCA2. Variazioni in questi geni sono correlate ad un rischio di sviluppare un carcinoma mammario e/o carcinoma ovarico/tubarico. Il tumore della mammella è infatti la neoplasia più frequente nella donna e circa il 5-10% di questi mostra una predisposizione ereditaria. Nel 30-50% di questi casi la causa è un'alterazione a carico di due geni principali, il gene BRCA1 e il gene BRCA2. Questo test genetico può essere eseguito quindi sia allo scopo di confermare un sospetto clinico in un individuo già affetto, sia come test di screening per identificare eventuali soggetti e relativi familiari a rischio in modo da adottare le eventuali misure preventive e/o terapeutiche disponibili allo stato attuale delle conoscenze. Maggiori controlli possono aumentare la probabilità di diagnosticare il cancro al seno precocemente, quando questo può avere maggiore possibilità di essere trattato in maniera efficace. Il test consiste nell'esecuzione

## REFERTAZIONE

di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nell'analisi dell'intera sequenza codificante e relative giunzioni esone/introne dei geni BRCA1 e BRCA2 mediante tecnologia NGS. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 30gg lavorativi.

### Disturbi dello Spettro Autistico

Test che si propone di ricercare la presenza di variazioni patogenetiche associate a Disturbi dello spettro autistico sulla base dei dati di letteratura scientifica e la classificazione presente in SFARI Gene database. I disturbi dello spettro autistico (ASD) comprendono una serie di disordini del neurosviluppo ad esordio precoce caratterizzati da compromissione delle abilità sociali, problemi di comunicazione e comportamenti ripetitivi. Le stime attuali sull'eziopatogenesi attribuiscono un peso uguale a fattori genetici e ambientali. Molte indagini familiari confermano un ruolo importante svolto dall'ereditarietà nel determinismo del disturbo autistico, con una stima che varia tra 37% e 90%, sulla base del tasso di concordanza tra gemelli. L'analisi dell'intero genoma e studi di citogenetica effettuati su famiglie con almeno due membri affetti da questa condizione ha consentito di identificare un elevato numero di geni associati con l'autismo. Le conoscenze derivanti da questo tipo di studi è in rapida evoluzione e, ad oggi, si stanno studiando quasi 1000 diversi geni che sembrano implicati in questa condizione ed è possibile tracciare una causalità diretta in circa il 15% dei casi. Il test genetico consiste nell'esecuzione di un prelievo di sangue, nell'estrazione del DNA genomico e nel sequenziamento dell'intero genoma mediante tecnologia NGS. Il test permette di individuare piccole variazioni di sequenza (singoli cambiamenti nucleotidici, inserzioni/delezioni di poche paia di basi) e alcuni grandi riarrangiamenti (delezione o duplicazione) di estese porzioni geniche o cromosomiche. Verranno refertate solo le variazioni classificate come a significato patogenetico noto o incerto, sulla base dei dati di letteratura scientifica e la classificazione presente in SFARI Gene database. Verranno valutate solamente: varianti già descritte in SFARI Gene database in associazione a Disturbi dello spettro autistico o varianti di possibile significato patogenetico non presenti in SFARI Gene database ma che interessano geni già riportati in associazione a Disturbi dello spettro autistico nel medesimo database. Il test genetico è indicato in soggetti con diagnosi clinica di ASD allo scopo di identificarne la causa. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

Tempi di refertazione previsti: 70gg lavorativi.

### CARATTERISTICHE DEL REFERTO

Il laboratorio e i dati contenuti nel referto fanno riferimento a:

- Linee Guida SIGU "800-Documento\_refertazione\_DEFINITIVO.pdf;
- STANDARD LAB SIGUCERT 2018 (pag27)
- Requisiti minimi specifici e di qualità per l'accreditamento, Allegato A alla Dgr 3484 del 07/11/2006

### CONSEGNA/INVIO DEI REFERTI

Il laboratorio consegna/invia i referti alla struttura inviante, al medico richiedente o al paziente sulla base di quanto indicato sul modulo di richiesta. Qualsiasi sia il risultato, è raccomandato che i referti vengano consegnati al paziente da un medico, possibilmente in sede di consulenza genetica, per la spiegazione del significato e di eventuali ulteriori approfondimenti da eseguire. Il personale specializzato in Genetica Medica di Personal Genomics è disponibile per eventuali chiarimenti in relazione alla metodologia usata ed al significato analitico dell'esame.

Le modalità di consegna/invio possono essere:

- consegna diretta del referto presso la sede previa prenotazione;
- invio tramite posta elettronica del referto criptato;
- invio tramite posta elettronica delle istruzioni per scaricare il referto dal portale online di Personal Genomics tramite accesso con login e password personalizzate per ogni paziente.

In caso di risultati patologici, il Biologo Genetista del laboratorio avvisa tempestivamente il medico richiedente per valutare eventuali richieste di ulteriori approfondimenti.

In caso di smarrimento del referto è possibile richiedere una copia conforme.

### ARCHIVIAZIONE E CONSERVAZIONE

Personal Genomics ha redatto procedure interne scritte che descrivono le modalità di archiviazione dei dati informatici e dei dati cartacei nel rispetto delle leggi vigenti.

Tutti i dati e la documentazione (il referto con i dati clinici forniti all'atto della consegna del materiale biologico, i dati contenuti nei referti, la documentazione inviata con il campione, l'anagrafica pazienti, i fogli di lavoro ed i dati analitici) saranno conservati dal laboratorio per un termine di 25 anni dalla data del referto per finalità di documentazione clinica.

# CARTA DEI SERVIZI

Per maggiori informazioni visitare in sito  
[www.personalgenomics.it](http://www.personalgenomics.it)

**Personal Genomics Srl**  
Via Roveggia, 43b  
37136 Verona (VR) Italy  
T. +39 045 8202351  
[info@personalgenomics.it](mailto:info@personalgenomics.it)