



Personal Genomics

Laboratorio Accreditato (Regione Veneto) e Certificato UNI EN ISO 9001:2015

CARTA DEI SERVIZI

Versione 16 del 03/05/2024

Catalogo delle Prestazioni e Standard di Prodotto



INDICE

1. Presentazione.....	3
1.1. Storia	3
1.2. Mission	3
1.3. Principi.....	3
1.4. Certificazioni e controlli di qualità dei processi.....	3
1.5. Progetti Europei.....	3
1.6. Personale.....	4
1.7. Strumentazione.....	5
1.8. Sistemi Informatici	5
2. Informazioni sul servizio.....	5
2.1. Indirizzi e recapiti	5
2.2. Orari di apertura	5
2.2.1. Consulenza pre-test e punto prelievi	5
2.2.2. Laboratorio	5
2.3. Informazioni e prenotazioni	5
2.3.1. Modalità di pagamento	6
2.4. Accettazione campioni biologici da centri esterni	6
2.5. Ritiro referti	6
3. Informazioni per l'utente	6
3.1. Tutela della privacy.....	6
3.2. Reclami, elogi e segnalazioni.....	6
3.3. Soddisfazione clienti	7
4. Prestazioni e standard di prodotto (caratteristiche dell'esame; note tecniche; tecnica utilizzata; tempi di refertazione; modalità di conservazione di campioni, dati e referti)	8
4.1. Screening prenatale	8
4.2. Genetica molecolare	10
4.3. Citogenetica classica e molecolare.....	18
4.4. Biologia molecolare.....	19
4.5. Note tecniche sulle prestazioni	20
4.6. Tempi di conservazione: dati e materiale biologico.....	20
5. Allegato A: Catalogo delle prestazioni.	21



1. Presentazione

Personal Genomics è un Laboratorio di Genetica Medica (LGM) che dal 2015 fornisce 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.

1.1. Storia

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 S.r.l. è entrata a far parte del Gruppo SOL S.p.A. 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.

1.2. Mission

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.

1.3. 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 di seguito 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.

1.4. 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 dal 2017 e Accreditato della Regione Veneto (codice accreditamento 768225) dal 2020.

La qualità dei risultati è garantita attraverso l'esecuzione di controlli di qualità interni e la partecipazione a circuiti internazionali di Valutazione Esterna di Qualità (VEQ). I processi sono tenuti costantemente sotto controllo mediante l'applicazione di indicatori di prodotto e di processo identificati dal laboratorio stesso e/o secondo le indicazioni delle Società Scientifiche del settore. Dati disponibili presso il Laboratorio.

1.5. Progetti Europei



Personal Genomics è stata partner, in questi anni, 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 focalizzato sull'identificazione di 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 sull'invecchiamento sano e 10 partner non accademici accuratamente selezionati per qualità e gamma di settori. La visione di PANINI era 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.
- PROPAG-AGEING: progetto focalizzato a 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. Progetto volto ad 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.
- INTCATCH: programma ambientale di Horizon 2020 il cui scopo principale è stato quello di 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. Sviluppo di un modello di business replicabile e armonizzato che consenta di monitorare le acque nel periodo 2020-2050.

Ad oggi è partner di due progetti europei del programma Horizon 2020.

- Il progetto europeo KATY: il cui scopo principale è usare l'Intelligenza Artificiale e la Bioinformatica nella lotta contro i tumori. Ha l'obiettivo di costruire sistemi di medicina personalizzata per aiutare i medici a prendere decisioni riguardo la migliore terapia per il paziente. Il sistema basato sull'intelligenza artificiale di KATY è un sistema all'avanguardia nell'ambito dei nuovi trattamenti per il cancro. Esso è costruito attorno a due componenti principali: un grafo della conoscenza distribuito (DGK) e un insieme di sistemi di predizione basati intelligenza artificiale spiegabile (XAIP). I dati organizzati attraverso il grafo della conoscenza distribuito vengono usati dai sistemi di predizione per derivare la terapia migliore per il paziente specifico.
- Il progetto ECLIPSE (ECL-based Infectious Pathogen (bio)Sensor) ha come obiettivo la messa a punto e la produzione di una piattaforma per la rilevazione di agenti patogeni. Il progetto prevede di individuare la presenza di specifici patogeni sfruttando la potenzialità dell'elettrochemiluminescenza (ECL), metodo a elevata sensibilità, abbinata all'utilizzo di nanotecnologie, per l'amplificazione del segnale, e l'uso di batteriofagi geneticamente modificati. Questa nuova tecnologia consentirà di sviluppare una metodica a elevata affidabilità con costi e tempi di analisi ridotti.

1.6. Personale

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 del percorso di Educazione Continua in Medicina, laddove previsto. 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 livello, sia nel campo legale che della sicurezza e dell'ambiente, sempre in un'ottica orientata alla ricerca scientifica in ambito medico - sanitario.



1.7. Strumentazione

Personal Genomics è dotata di apparecchiature all'avanguardia (sequenziatori NGS, sequenziatore Sanger, estrattori automatici, ecc.) per l'esecuzione delle analisi proposte. Tutta la strumentazione è adeguata al tipo e carico di lavoro svolto e viene costantemente mantenuta, controllata ed aggiornata come da disposizioni delle ditte fornitrici, leaders nel settore, ed in conformità con le disposizioni di legge. L'elenco della strumentazione è disponibile presso il Laboratorio.

1.8. Sistemi Informatici

Personal Genomics è dotata di sistemi informatici validati e/o certificati che garantiscono la piena tracciabilità di ogni fase del campione: pre-analitica, analitica e post-analitica. I server con i database ed il LIMS di laboratorio sono installati in un centro di calcolo provvisto di certificazione ISO 9001 ed ISO 27001 ed in conformità al Regolamento 2016/679 - GDPR. Per tutti i dati ed i sistemi è previsto un backup giornaliero con replica geografica ed una procedura di *disaster recovery* accessibile tramite connessione VPN.

2. Informazioni sul servizio

2.1. Indirizzi e recapiti

Il Laboratorio di Genetica Medica Personal Genomics S.r.l. è situato in via Roveggia 43/B, 37136 Verona.

Tel: 045/8202351

E-mail: info@personalgenomics.it

PEC: pg@pec.personalgenomics.it

Website: www.personalgenomics.it

2.2. Orari di apertura

2.2.1. Consulenza pre-test e Punto Prelievi

Presso Personal Genomics è possibile usufruire del servizio di consulenza pre-test volta a chiarire le modalità, i vantaggi ed i limiti di un test genetico a cui il paziente può sottoporsi previa prescrizione o indicazione scritta del medico. A seguire viene acquisito il consenso informato e la documentazione necessaria per l'avvio del test genetico.

Presso il punto prelievi di Personal Genomics è inoltre possibile effettuare il prelievo di sangue venoso necessario all'analisi. Per i prelievi riguardanti esami di genetica non è richiesto il digiuno.

L'ambulatorio di consulenza e il Punto Prelievi sono siti in via Roveggia 43/B, 37136 Verona e sono aperti dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 12:00. **L'accesso alla struttura per usufruire del servizio di consulenza pre-test e/o per eseguire il prelievo di materiale biologico si effettua su prenotazione.** I tempi di attesa, intesi come il tempo trascorso tra la richiesta e l'appuntamento per il prelievo del campione, non superano i 5 giorni e vengono comunque concordati con l'utente sulla base delle specifiche esigenze.

2.2.2. Laboratorio

L'attività di laboratorio viene svolta dal lunedì al giovedì dalle 8:30 alle 17:30 e il venerdì dalle 8:30 alle 16:30, in via Roveggia 43/B 37136 Verona. All'interno di questo orario, il personale è a disposizione per informazioni.

2.3. Informazioni e prenotazioni

Per informazioni, il personale del Customer Care è a disposizione dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 17:00 al numero 039/2396468. E-mail: customercare@personalgenomics.it

L'attività di segreteria per le prenotazioni è a disposizione dell'utenza dal lunedì al venerdì dalle 9:00 alle 12:30 al numero 045/8202351.



2.3.1. Modalità di pagamento

Per gli esami non in convenzione con il Sistema Sanitario Regionale, è possibile accedere privatamente e le modalità di pagamento disponibili sono con contanti, bancomat/carta di credito o bonifico bancario. È possibile richiedere ulteriori informazioni in merito al personale del Customer Care.

2.4. Accettazione campioni biologici da centri esterni

Personal Genomics accetta campioni biologici (sangue periferico, saliva o DNA) provenienti da centri ospedalieri, cliniche e laboratori/ambulatori privati. I campioni devono pervenire accompagnati da tutta la documentazione richiesta debitamente compilata e firmata: Modulo Richiesta specifico, Modulo di Consenso informato, Modulo di Consenso al trattamento dei dati personali.

Il trasporto dei campioni deve essere effettuato mediante un sistema di trasporto idoneo ad assicurare la corretta conservazione e la consegna in tempo utile per garantire l'affidabilità dei risultati. A questo scopo, Personal Genomics fornisce le istruzioni necessarie e il kit di raccolta a triplo imballo per il trasporto e, quando richiesto, si fa carico del ritiro e trasporto dei campioni tramite corriere convenzionato, secondo la normativa vigente.

Per i prelievi riguardanti esami di genetica non è richiesto il digiuno.

I campioni biologici vengono accettati tutti i giorni dal lunedì al giovedì dalle 8:30 alle 17:30 e il venerdì dalle 8:30 alle 16:30.

2.5. Ritiro referti

I referti degli esami richiesti vengono resi disponibili al professionista richiedente o al paziente, sulla base delle normative vigenti e di quanto indicato sul Modulo di Richiesta, sul portale web certificato di Personal Genomics (previo consenso dell'interessato) o mediante ritiro presso la sede negli orari di apertura della segreteria.

In conformità al Regolamento 2016/679 – GDPR, l'accesso al portale è possibile solo utilizzando le credenziali temporanee fornite all'utente da Personal Genomics (cambio password previsto al primo accesso).

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 abilitato di Personal Genomics è disponibile per eventuali chiarimenti in relazione alla metodologia usata ed al significato analitico dell'esame.

Nel caso di accesso diretto al laboratorio da parte del paziente, il ritiro del referto avviene presso il laboratorio previa prenotazione da effettuarsi in sede o telefonicamente.

In caso di smarrimento del referto è possibile richiedere una copia conforme tramite mail all'indirizzo info@personalgenomics.it. La copia del referto potrà essere ritirata presso Personal Genomics durante gli orari di apertura della segreteria o potrà essere inviata tramite posta certificata entro 7gg lavorativi dal ricevimento del Mod. Richiesta duplicato referto compilato.

3. Informazioni per l'utente

3.1. Tutela della privacy

Personal Genomics si impegna a garantire il rispetto dei diritti e della dignità dei cittadini/utenti che entrano in contatto con le proprie differenti figure professionali.

Al fine di garantire la riservatezza delle persone che effettuano gli esami, Personal Genomics pseudonimizza 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.

Prima di procedere alla raccolta di informazioni, l'utente viene informato sull'utilizzo dei dati che vengono richiesti e sulle modalità di raccolta e conservazione degli stessi.

3.2. Reclami, elogi e 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 modulo disponibile nel sito web <https://www.personalgenomics.it/segnalazioni/>.

Un reclamo darà luogo, entro 24 ore, all'apertura di una Non Conformità con la definizione delle opportune azioni correttive da intraprendere.

3.3. Soddisfazione clienti

Personal Genomics monitora il livello di gradimento del servizio erogato attraverso la somministrazione di questionari di soddisfazione ai Pazienti che danno il consenso per l'indagine. I questionari sono Moduli web il cui link viene inviato tramite e-mail e la cui compilazione è libera ed in forma anonima. I risultati vengono analizzati dalla Direzione ed utilizzati per il miglioramento continuo del servizio.



4. Prestazioni e standard di prodotto (caratteristiche dell'esame; note tecniche; tecnica utilizzata; tempi di refertazione; modalità di conservazione di campioni, dati e referti)

4.1. Screening prenatale

Esame	Materiale biologico	Tecnica utilizzata	Condizioni esaminate / Target analizzati	Tempi di refertazione ¹
BITEST	Sangue periferico (siero)	IF-TRACE	Free β -hCG e PAPP-A + Calcolo del rischio per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	3-5gg
NIPT Panorama Base	Sangue periferico (plasma)	NGS	Test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia. Sesso fetale (opzionale)	10gg
NIPT Panorama Full	Sangue periferico (plasma)	NGS	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 e di Prader-Willi. Sesso fetale (opzionale)	10gg
NIPT Panorama Medium	Sangue periferico (plasma)	NGS	Test per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2. Sesso fetale (opzionale)	10gg
NIPT Personal Vision Basic	Sangue periferico (plasma)	NGS	Test per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Sesso fetale (opzionale)	3-6gg
NIPT Personal Vision Full	Sangue periferico (plasma)	NGS	Test per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Aneuploidie cromosomi non sessuali, Sesso fetale (opzionale). Il test identifica inoltre le seguenti Sindromi da delezioni se superiori alle 7Mb: Sindrome di Cri-du-Chat, Sindrome di Prader Willi/Angelman, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 1p36	3-6gg
NIPT Personal Vision Medium	Sangue periferico (plasma)	NGS	Test per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Aneuploidie cromosomi non sessuali, Sesso fetale (opzionale).	3-6gg



Esame	Materiale biologico	Tecnica utilizzata	Condizioni esaminate / Target analizzati	Tempi di refertazione ¹
NIPT Personal Vision Platinum	Sangue periferico (plasma)	NGS	Test per Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Sindrome di Edwards), Trisomia 13 (Sindrome di Patau), Sindrome di Turner, Trisomia X, Sindrome di Klinefelter, Sindrome di Jacobs, Aneuploidie cromosomi non sessuali, Sesso fetale (opzionale). Il test identifica inoltre Sindromi da delezioni/duplicazioni parziali se superiori alle 7 Mb, con particolare attenzione alle regioni in cui sono presenti i geni implicati nelle seguenti Sindromi: Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Cri-du-Chat, Sindrome di Prader Willi/Angelman, Sindrome di Wolf-Hirschhorn, Sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Jacobsen, Sindrome di Langer-Giedion, Sindrome di Smith-Magenis, Sindrome di Brachidattilia – deficit cognitivo, Sindrome di Alagille – JAG1, Sindrome di CHARGE – CHD7, Sindrome di Cornelia de Lange tipo 1 – NIPBL, Sindrome di Nevo – Sindrome di Sotos tipo 1 – NSD1, Sindrome di Bohring-Opitz – ASXL1, Sindrome di Schinzel-Giedion – SETBP1, Osteogenesi imperfetta tipo I, II, III, IV – COL1A1, Acondrogenesi tipo 2 – COL2A1, Osteogenesi imperfetta tipo II, III, IV – COL1A2, Acondroplasia – FGFR3, Sindrome di Crouzon con acanthosis nigricans – FGFR3, Ipocondroplasia – FGFR3, Sindrome di Muenke – FGFR3, Displasia tanatofora tipo I e II – FGFR3, Sindrome CATSHL – FGFR, Sindrome da delezione 1p32-p31, Sindrome da duplicazione 1p31, Sindrome da delezione 1q41-q42, Sindrome da delezione 2p16.1-p15, Sindrome da duplicazione 2q31.1, Malformazione da schisi delle mani e dei piedi (SHFM5) 2q31, Sindrome da delezione 2q33.1, Sindrome da duplicazione 2q35, Sindrome da delezione 3pter-p25, Sindrome da delezione 3q13.31, Sindrome da Dandy-Walker 3q22-q24, Sindrome da delezione 3q29, Sindrome da duplicazione 3q29, Sindrome da delezione 4q21, Sindrome da triplicazione 4q32.1-q32.2, Sindrome da delezione 5q12, Sindrome da delezione 5q14.3, Sindrome da delezione 6pter-p24, Sindrome da delezione 6q24-q25, Sindrome da delezione 8q22.1, Sindrome da duplicazione 8q22.1, Sindrome da delezione 8p23.1, Sindrome da duplicazione 8p23.1, Sindrome da delezione 10q22.3-q23.2 10q23, Sindrome da delezione 10q26, Sindrome WAGR 11p13-p12, Sindrome di Potocki-Shaffer 11p11.2, Sindrome da microdelezione 12q14, Sindrome da delezione 13q14, Sindrome da microdelezione 14q22.1-q22.3, Sindrome da delezione 15q14, Sindrome da delezione 15q25, Sindrome da delezione 16p13.3, Sindrome da delezione 16q22, Sindrome Yuan-Harel-Lupski 17p12-p11.2, Sindrome di Potocki-Lupski 17p11.2, Sindrome da delezione 17q12, Sindrome da duplicazione 17q12, Sindrome da	3-10gg



Esame	Materiale biologico	Tecnica utilizzata	Condizioni esaminate / Target analizzati	Tempi di refertazione ¹
			delezione 17q23.1-q23.2, Sindrome di De Grouchy – Monosomia 18p, Sindrome da delezione 19q13.11	
RH fetale	Sangue periferico (plasma)	Real Time PCR	Ricerca di tratti specifici degli esoni 5 e 7 del gene RHD nel DNA libero circolante nel plasma materno, mediante Real Time PCR.	13gg
Screening preeclampsia	Sangue periferico (siero)	TRACE	PLGF plus e sFIT-1	7gg

4.2. Genetica molecolare

Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
Analisi mutazionale del DNA tumorale	DNA libero circolante (Biopsia Liquida)/Tessuto fresco/Tessuto congelato/Tessuto FFPE/Agoaspirato	NGS	Regioni <i>hotspot</i> mutazionali dei geni: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR3, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, POLE, RET, ROS1	10-15gg
Analisi fusioni geniche su tessuto tumorale	Tessuto fresco/Tessuto congelato/Tessuto FFPE/Ago aspirato	NGS	Valutazione fusioni nei trascritti dei geni: ALK, FGFR2, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PPARG, RET, ROS1 e <i>skipping</i> dell'esone 14 nel gene MET.	10-15gg
Alfa Talassemia	Sangue periferico	MLPA	HBA1 e HBA2	20gg
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	Sangue periferico	MLPA	SMN1	15gg
Aritmie	Sangue periferico	NGS	ABCC9, AKAP9, ANK2, BAG3, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, CTNNA3, DBH, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GATA6, HADHA, HCN4, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH6, MYH7, MYL4, NKX2-5, NOS1AP, NUP155, PKP2, PLN, PPA2, PRKAG2, RBM20, RYR2,	12-14 settimane



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
			SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, SLC12A3, TANGO2, TBX5, TECRL, TGFB3, TMEM43, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TRDN, TRPM4, TTN	
Beta Talassemia	Sangue periferico	Sanger	HBB	20gg
Cardiomiopatia Dilatativa	Sangue periferico	NGS	ABCC6, ABCC9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, APOA1, BAG3, CASZ1, CHKB, CHRM2, CPT2, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DYSF, EEF1A2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXO32, FHOD3, FKR, FKTN, FLNC, FOXD4, GATA4, GATA6, GATC, GBE1, GLB1, GSK3B, HAND1, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, MLYCD, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL4, NEXN, NKX2-5, NRAP, PCCA, PCCB, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RMND1, SCN5A, SLC22A5, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TTN, TTR, VCL, VPS13A	12-14 settimane
Cardiomiopatia Ipertrofica	Sangue periferico	NGS	ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALPK3, APOA1, BAG3, BRAF, CACNA1C, CBL, COX15, CPT2, CSRP3, DES, ELAC2, EPG5, FBXL4, FHL1, FHOD3, FLNC, FXN, GAA, GLA, GSK3B, HRAS, JPH2, KLHL24, KRAS, LAMP2, MAP2K1, MAP2K2, MIPEP, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MTO1, NDUFAF2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SLC25A4, SOS1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL	12-14 settimane
Carrier donna	Sangue periferico	PCR E REVERSE DOT BLOT, PCR E SEQUENZIAMENTO DIRETTO, PCR E ANALISI DI FRAMMENTI, MLPA	CFTR (88 varianti), HBB, SMN1 (ricerca di delezioni), FMR1 (pre-mutazioni), DMD (ricerca delezioni/duplicazioni).	20gg
Carrier uomo	Sangue periferico	PCR E REVERSE DOT BLOT, PCR E SEQUENZIAMENTO DIRETTO, MLPA	CFTR (88 varianti), HBB, SMN1 (ricerca di delezioni).	20gg



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
Difetti della mineralizzazione	Sangue periferico	NGS	ABCC6, ACVR1, AHSB, ALPL, ANKH, ANO6, BGLAP, BMP2, BMP2K, BMP4, BMP6, BMPR1A, BMPR1B, BMPR2, CCN3, CDH11, CLCN5, CLEC3B, COL1A1, COL1A2, CYP27B1, CYP2R1, DCN, DMP1, DSPP, ECM1, EFN2, ENPP1, EPHB4, FAH, FAM20C, FBN1, FGF23, FGFR1, FKBP11, FN1, FOXC2, FZD9, GALNT3, GGCX, GGPS1, HNF4A, HNRNPC, IBSP, IFITM5, ITGB1, ITGB1BP1, KCNMA1, KL, LUM, MEPE, MGP, NT5E, OCRL, OGN, OMD, OSTN, PGAP2, PGAP3, PHEX, PHOSPHO1, PIGO, PIGV, PIGW, PIGY, PORCN, PPA1, SAMD9, SLC34A1, SLC34A3, SLC8A1, SLC9A3R1, SPP1, THBS2, TNFRSF11B, VDR	12-14 settimane
Disordini congeniti delle paratiroidi (sottopannelli: iperparatiroidismo, ipoparatiroidismo)	Sangue periferico	NGS	ACADM, AIRE, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, CHD7, FAM111A, FHL1, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHA, HADHB, HLA-DRA, MEN1, PDE3A, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, RET, SEMA3E, SOX3, STX16, TBCE, TBX1, TRPV6	12-14 settimane
Disordini del metabolismo del ferro	Sangue periferico	NGS	ALAS2, BMP6, C15orf41, CDAN1, CP, FTH1, FTL, GATA1, GBA, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, HSPA9, KIF23, PIGA, SEC23B, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, TF, TFR2, TMPRSS6	12-14 settimane
Displasie ossee congenite (sottopannelli: Disordini del metabolismo del fosfato, Iposfosfatasi dell'adulto-ALPL, Osteogenesi imperfetta)	Sangue periferico	NGS	ABL1, ACAN, ACP5, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, ADGRE5, AFF4, AGA, AGPS, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ANOS1, APC, APC2, AQP1, ARHGAP31, ARSB, ARSL, ATP6V0A2, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, B9D1, B9D2, BGLAP, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CC2D2A, CCDC134, CCDC8, CCN6, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, CENPJ, CEP120, CEP152, CEP290, CEP63, CFAP410, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CLCN5, CLCN7, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COMP, COX4I2, CPLANE1, CREB3L1, CREBBP, CRTAP, CSF1, CSF1R, CTNNA1, CTSA, CTSK, CUL7, CYP19A1, CYP26B1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DAAM2, DCN, DCSTAMP, DDR2, DDRGK1, DDX59, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DLX6, DMP1, DNA2, DOCK6, DSPP, DVL1, DVL3,	12-14 settimane



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
			DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EFNB1, EFTUD2, EIF2AK3, EIF4A3, ENPP1, EOGT, EP300, ERF, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM111A, FAM20C, FBLN1, FBN1, FBN2, FBXW4, FERMT3, FGD1, FGF10, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FUCA1, GALNS, GALNT3, GDF3, GDF5, GDF6, GJA1, GLB1, GLI3, GMNN, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GORAB, GPC6, GUSB, HDAC8, HES7, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPC, HOXA11, HOXA13, HOXD13, HPGD, HSPG2, IDH1, IDH2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT57, IFT80, IFT81, IHH, IKBKG, IL11RA, INPPL1, KAT6B, KDELR2, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIF22, KIF26B, KIF7, KL, KMT2D, LARP7, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LONP1, LRP4, LRP5, LRP6, LRRK1, LTBP3, MAB21L2, MAFB, MAN2B1, MAP3K7, MASP1, MATN3, MBTPS2, MCM5, MECOM, MEGF8, MEOX1, MEPE, MESD, MESP2, MGP, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MSX2, MTAP, MYCN, MYH3, MYO18B, NANS, NBR1, NEK1, NEU1, NFIX, NHERF1, NIN, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NSD1, NSDHL, NSMCE2, NUP205, OBSL1, OCRL, OFD1, OMD, OPTN, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PEX7, PFN1, PGAP2, PGAP3, PHEX, PIEZO2, PIGO, PIGV, PIGW, PIGY, PITX1, PLEKHM1, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POLR3B, POP1, POR, PORCN, PPIB, PRKAR1A, PTCH1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTK7, PTPN11, PYCR1, RAB23, RAB33B, RAD21, RBBP8, RBM8A, RBPJ, RECQL4, RIN3, RIPPLY2, RMRP, RNU4ATAC, ROR2, RPGRIP1L, RPS6KA3, RSPO2, RUNX2, SALL4, SAMD9, SBDS, SCARF2, SEC24D, SEM1, SEMA4D, SERPINF1, SERPINH1, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOX, SKI, SLC17A6, SLC20A2, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLC39A14, SLC4A2, SLCO2A1, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMAD9, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SMPD3, SNRPB, SNX10, SOST, SOX9, SP7, SPARC, SPP1, SQSTM1, SRCAP, STMP1, SUMF1, TAPT1, TBCE, TBX15, TBX18, TBX22, TBX4,	



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
			TBX5, TBX6, TBXAS1, TCF12, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TENT5A, TGDS, TGFB1, TMEM107, TMEM216, TMEM231, TMEM38B, TMEM53, TMEM67, TNF, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TPM2, TRAI, TRAPPC2, TREM2, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TWIST1, TYROBP, VCP, VDR, WDR19, WDR35, WNT1, WNT10B, WNT3, WNT3A, WNT5A, WNT7A, XYLT1, XYLT2, YY1AP1, ZIC1, ZMPSTE24, ZNF687	
Distrofia muscolare (Duchenne e Becker)	Sangue periferico	MLPA	DMD	15gg
Emocromatosi – primo livello	Sangue periferico	PCR e sequenziamento	HFE (C282Y, H63D, S65C)	10gg
Endocrinologia: Pannello per i disordini dello sviluppo sessuale/ genitali anomali, Pannello completo per il diabete monogenico, Pannello iperplasia surrenale congenita, Pannello per la carenza di Glucocorticoidi Pannello ipoglicemia, iperinsulinemia e metabolismo dei chetoni, Pannello ipomagnesemia,	Sangue periferico	NGS	Da 7 a 73 geni a seconda del pannello	30gg



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
Pannello sindrome di Kallman, Pannello MODY, Pannello obesità monogenica				
Esaurimento ovarico precoce (secondo livello)	Sangue periferico	NGS	BMP15, DACH2, ERCC6, FANCM, FIGLA, FLJ22792, FOXL2, FOXO3, FSHR, GDF9, HFM1, INHA, MCM9, MRPS22, MSH5, NANOS3, NOBOX, NR5A1, NUP107, PGRMC1, POU5F1, PSMC3IP, SOHLH1, SOHLH2, SPIDR, STAG3, SYCE1, SYNE1, TGFB3	12-14 settimane
Esoma (singolo o familiare)	Sangue periferico	NGS	Tutti i geni codificanti per proteine, analizzati sulla base al sospetto diagnostico	8 -10 settimane
Fibrillazione atriale	Sangue periferico	NGS	CACNB2, GATA6, HCN4, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LMNA, NUP155, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TBX5	12-14 settimane
Fibrosi cistica primo livello	Sangue periferico	NGS	Circa 130 varianti note sul gene CFTR	13gg
Fibrosi cistica intero gene	Sangue periferico	NGS	Sequenziamento dell'intero gene CFTR	30gg
Iperlipidemia	Sangue periferico	NGS	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ALMS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9	12-14 settimane
Malformazioni Congenite Strutturali Cardiache	Sangue periferico	NGS	ABL1, ACTA2, ACTB, ACTC1, ACTG1, ACVR1, ACVR2B, ADAMTS10, ADAMTS17, AFF4, AMMECR1, ARHGAP31, ARID1A, ARID1B, B3GAT3, BCOR, BMPR2, BRAF, C12ORF57, C2CD3, CASZ1, CBL, CDK13, CDK9, CDKN1C, CFAP53, CHD4, CHD7, CHRM2, CREBBP, CRELD1, CTC1, DHCR7, DLL4, DOCK6, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK4, ELN, ENG, EOGT, EP300, EVC, EVC2, FKTN, FLNA, FLT4, FOXC1, FOXF1, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GJA5, GPC3, HAND1, HAND2, HDAC8, HNRNPK, HOXA1, HRAS, JAG1, KDM6A, KMT2D, KRAS, KYNU, LEFTY2, LZTR1, MED12, MED13L, MEGF8, MEIS2, MMP21, MYCN, MYO18B, MYRF, NAA15, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NSD1, PITX2, PKD1L1, PLD1,	12-14 settimane



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
			PPP1CB, PRDM6, PRKD1, PTPN11, PUF60, RAB23, RAF1, RBM10, RECQL4, RERE, RIT1, SALL4, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SOS1, SOS2, STAG2, STRA6, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TFAP2B, TGDS, TLL1, TMEM94, TWIST1, ZEB2, ZFPM2, ZIC3	
Microdelezioni cromosoma Y	Sangue periferico	Amplificazione e separazione dei prodotti amplificati con elettroforesi capillare	Regione AZF	15gg
Varianti recettori FSH/LH	Sangue periferico	PCR-RFLP	FSHR (T307A, N680S), LHR (R554*)	15gg
PAI	Sangue periferico	Real Time PCR	SERPINE1 (4G/5G)	15gg
Pannello trombofilico base	Sangue periferico	Real Time PCR	FII (G20210A), FV (R506Q), MTHFR (C677T, A1298C)	10gg
Pannello trombofilico esteso	Sangue periferico	Real Time PCR	FII (G20210A), FV (R506Q, H1299R), MTHFR (C677T, A1298C), PAI (4G/5G), FGB (-455G>A), HPA1 (1°/b), ACE (Ins/Del), ApoB (R3500Q), ApoE, FXIII (V34L).	15gg
Polimorfismo HLA-G	Sangue periferico	Real Time PCR	HLA-G (Inserzione/Delezione)	20gg
Ricerca di varianti note familiari	Sangue periferico	Sanger/MLPA	Variante nota	30gg
Sindrome dell'X-Fragile (FRAXA)	Sangue periferico	PCR e analisi di frammenti	FMR1 (Tripletta CGG in 5'-UTR)	35gg
Sordità congenita intero gene	Sangue periferico	Sanger	GJB2	15gg
Sordità congenita delezione	Sangue periferico	Ricerca di delezione D13S1830	GJB6	15gg
Tipizzazione molecolare HLA per celiachia	Sangue periferico	Real-Time PCR	Alleli HLA DQ2 e DQ8	15gg



Personal Genomics

Laboratorio Accreditato (Regione Veneto) e Certificato UNI EN ISO 9001:2015

Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
Tumori Ereditari: Tumore Endometrio	Sangue periferico	NGS	EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PTEN, STK11, TP53	12-14 settimane
Tumori Ereditari: Tumore Mammella/Ovaio (Primo livello, secondo livello, esteso, Sindrome di Lynch)	Sangue periferico	NGS	Lista complessiva dei geni inclusi nei diversi livelli di indagine: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	12-14 settimane
Tumori Ereditari: Tumore Pancreas (Primo livello, esteso)	Sangue periferico	NGS	Lista complessiva dei geni inclusi nei diversi livelli di indagine: APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BUB1B, CDKN2A, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL	30gg
Tumori Ereditari: Leucemia ereditaria, Pannello ad alto rischio di cancro ereditario, Pannello cancro endocrino ereditario, Pannello completo cancro ereditario, Pannello completo ematologia e cancro ereditario, Pannello neufibromatosi, Pannello paraganglioma-	Sangue periferico	NGS	Da 2 a 369 geni a seconda del pannello	30gg



Esame	Materiale biologico ²	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
feocromocitoma ereditario, Pannello sclerosi tuberosa, Pannello xeroderma pigmentoso, Tumore colon rettale ereditario, Tumore gastrointestinale ereditario, Tumore melanoma ereditario e cancro della pelle, Tumore polmonare ereditario, Tumore renale ereditario				

4.3. Citogenetica classica e molecolare

Esame	Materiale biologico	Condizioni esaminate	Tempi di refertazione ¹
Cariotipo	Sangue periferico, Liquido amniotico, Materiale abortivo	Anomalie cromosomiche, sia numeriche sia strutturali	25gg (20gg per liquido amniotico)
QF-PCR	Liquido amniotico, Sangue fetale	Anomalie numeriche dei cromosomi 21, 13, 18, X e Y	5gg
Array CGH a bassa risoluzione(15k)	Liquido amniotico, Materiale abortivo	Alterazioni del numero di copie di porzioni cromosomiche	20gg
Array CGH ad alta risoluzione (60k)	Liquido amniotico, Materiale abortivo	Alterazioni del numero di copie di porzioni cromosomiche	20gg



Esame	Materiale biologico	Condizioni esaminate	Tempi di refertazione ¹
FISH/Chromosome painting	Sangue periferico, Liquido amniotico, Materiale abortivo	Casi selezionati per la caratterizzazione di anomalie al cariotipo	20-30gg

4.4. Biologia molecolare

Esame	Materiale biologico	Tecnica utilizzata	Tempi di refertazione ¹
Tampone antigenico rapido	Tampone naso-faringeo	Immunocromatografia/Immunofluorescenza	-
HPV DNA Alto Rischio	Tampone vaginale, Thin prep	Real-Time PCR	8gg
HPV DNA Alto e Basso Rischio	Tampone vaginale, Thin prep	Real-Time PCR	15gg
Malattie sessualmente trasmissibili	Tampone vaginale, Thin prep	Real Time PCR	7gg

¹ I tempi di refertazione sono da intendersi in giorni lavorativi dalla ricezione del campione in laboratorio.

² Materiale biologico di elezione: sangue periferico. In caso di necessità è possibile concordare con il laboratorio l'invio di altro materiale (tampone buccale, DNA estratto).

Sulla base delle esigenze del laboratorio, alcune analisi potrebbero essere eseguite presso laboratori esterni accreditati/qualificati/certificati incaricati da Personal Genomics come fornitori, ubicati presso:

- Via Pavoni, 18 – Castenedolo (BS);
- Via Castel Giubileo, 62 – Roma (RM);
- Keilaranta 16 A-B, 02150 Espoo – Finland.

Il dettaglio e il prezzo per ogni prestazione sono riportati rispettivamente nel Catalogo e nel Tariffario delle Prestazioni (Allegato A).



4.5. Note tecniche sulle prestazioni

- **NIPT (Non Invasive Prenatal Test) - Personal Vision:** test di screening prenatale non invasivo che consiste nell'analisi del DNA fetale libero circolante nel sangue materno mediante tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) e sofisticate analisi bioinformatiche. La tabella seguente riporta i dati di sensibilità e specificità nel rilevamento di Trisomia 21, 18 e 13, di aneuploidie autosomiche rare (escluse le Trisomie 21, 18 e 13), di delezioni e duplicazioni parziali dei cromosomi autosomici $\geq 7\text{Mb}$ e di qualsiasi anomalia (ovvero trisomie, monosomie e delezioni o duplicazioni parziali dei cromosomi autosomici $\geq 7\text{Mb}$), in campioni ottenuti da gravidanze singole (dati forniti dalla casa produttrice).

	T21	T18	T13	Aneuploidie autosomiche rare	Del/Dup $\geq 7\text{Mb}$	Qualsiasi anomalia
Sensibilità	>99,9% (130/130)	>99,9% (41/41)	>99,9% (26/26)	96,4% (27/28)	74,1% (20/27)	95,5% (318/333)
Specificità	99,9% (1.982/1.984)	99,9% (1.995/1.997)	99,9% (2.000/2.002)	99,8% (2.001/2.005)	99,8% (2.000/2.004)	99,34% (1.954/1.967)

- **NGS (Next Generation Sequencing):** insieme delle tecnologie di sequenziamento massivo parallelo che hanno la capacità di sequenziare, contemporaneamente, milioni di frammenti di acidi nucleici. Sensibilità analitica >99%, con coverage minima di 10X, e specificità analitica >99%.
- **Real Time qPCR:** tecnologia utilizzata per quantificare gli acidi nucleici attraverso la misurazione della fluorescenza emessa da un fluoroforo. Sensibilità e specificità analitiche >99%.
- **Amplificazione e separazione dei prodotti amplificati con elettroforesi capillare:** metodologia che consente di determinare il numero di ripetizioni consecutive, in numero variabile e quindi polimorfe, di sequenze uguali. Sensibilità analitica >99% e specificità analitica del 98,4%.
- **MLPA® (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification):** tecnica che consente di rilevare alterazioni del numero di copie di determinate regioni genomiche ed è quindi in grado di identificare delezioni e duplicazioni di regioni codificanti (esoni). Sensibilità e specificità analitiche >99%.
- **Sequenziamento diretto Sanger:** tecnica di riferimento per la genetica molecolare che permette il sequenziamento di piccole porzioni geniche. Sensibilità e specificità analitiche >99%.

4.6. Tempi di conservazione: dati e materiale biologico

I termini minimi garantiti per la conservazione del materiale biologico e documentale relativo alle varie tipologie di test genetici sono basati sul documento redatto dal Gruppo di Lavoro SIGU-Sanità "Linee di indirizzo sulla Conservazione del Materiale Biologico e Documentale relativo ai Test Genetici" del 19/01/2021 e sono i seguenti:

OGGETTO	TEMPO DI CONSERVAZIONE (dalla data di emissione del referto)
Scheda Paziente-Utente del Laboratorio	20 anni (dalla compilazione)
Consenso informato	20 anni (dalla compilazione)
Referto	Illimitato
File/immagini/foto	20 anni
Dati NGS: file bam o fastq	2 anni
Dati NGS: file vcf	20 anni
In ambito prenatale	
Materiale biologico residuo	6 mesi dopo la data presunta del parto (10 anni se anomalie non completamente caratterizzate)
In ambito postnatale	
Materiale biologico residuo (test di citogenetica)	15 giorni (10 anni se anomalie non completamente caratterizzate)



Materiale biologico residuo (test molecolari compresi quelli effettuati con metodologia NGS)	15 giorni se il quesito diagnostico è stato risolto (10 anni se caso non risolto, che può richiedere ulteriori esami di approfondimento)
In ambito oncologico	
DNA/materiale biologico processato se casi non completamente definiti	10 anni

5. Allegato A: Catalogo e tariffario delle prestazioni.