

# CARTA DEI SERVIZI

Versione 19 del 01/07/2026

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. Popolazione/Bacino d'utenza .....                               | 3  |
| 1.5. Certificazioni e controlli di qualità dei processi.....         | 4  |
| 1.6. Progetti Europei.....                                           | 4  |
| 1.7. Personale.....                                                  | 5  |
| 1.8. Strumentazione.....                                             | 5  |
| 1.9. Sistemi Informatici .....                                       | 5  |
| 2. Informazioni sul servizio.....                                    | 5  |
| 2.1. Indirizzi e recapiti .....                                      | 5  |
| 2.2. Orari di apertura .....                                         | 5  |
| 2.2.1. Orari di Accettazione Campioni.....                           | 5  |
| 2.2.2. Orari di Prelievo .....                                       | 6  |
| 2.2.3. Consulenza pre-test .....                                     | 6  |
| 2.3. Informazioni e prenotazioni .....                               | 6  |
| 2.3.1. Modalità di pagamento .....                                   | 6  |
| 2.4. Accettazione campioni biologici da centri esterni .....         | 6  |
| 2.5. Ritiro referti .....                                            | 6  |
| 2.6. Richiesta cartella paziente.....                                | 7  |
| 3. Informazioni per l'utente .....                                   | 7  |
| 3.1. Tutela della privacy .....                                      | 7  |
| 3.2. Reclami, elogi e segnalazioni .....                             | 7  |
| 3.3. Soddisfazione clienti .....                                     | 7  |
| 4. Prestazioni e servizi forniti .....                               | 8  |
| 4.1. Prestazioni di diagnostica fornite e Standard di Prodotto ..... | 8  |
| 4.1.1. Note tecniche sulle prestazioni .....                         | 8  |
| 4.1.2. Tempi di conservazione: dati e materiale biologico .....      | 9  |
| 4.1.3. Indicatori e Standard.....                                    | 9  |
| 4.2. Servizi per la Ricerca .....                                    | 10 |
| ALLEGATI.....                                                        | 10 |
| Allegato A: Catalogo delle Prestazioni .....                         | 10 |

## 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, 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 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

I costanti progressi della ricerca nel campo della genetica hanno rivoluzionato il concetto di medicina, introducendo nuovi approcci per la prevenzione, la diagnosi e il trattamento delle patologie. Le opportunità derivanti da tali scoperte permettono oggi di accedere a informazioni cliniche che non erano disponibili fino a pochi anni fa, rivelatesi cruciali per la diagnosi e la prevenzione delle malattie.

In questo scenario, il Laboratorio Personal Genomics punta a colmare il divario tra l'esponenziale progresso della ricerca genomica e la pratica clinica quotidiana, impegnandosi a tradurre l'evidenza scientifica in applicazioni concrete per la medicina preventiva, personalizzata e di precisione, a beneficio della cura del paziente.

Personal Genomics vuole essere una risorsa chiave per i clinici, offrendo una precisa interpretazione dei dati genetici, fondamentale per guidarli verso i percorsi terapeutici e di gestione più efficaci. L'obiettivo finale è garantire risposte diagnostiche tempestive e programmi di prevenzione mirata per la tutela della salute personale e familiare.

### 1.3. Principi

Personal Genomics rispetta i principi fissati dal 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. Popolazione/Bacino d'utenza

L'attività di Genetica Medica di Personal Genomics interessa bacini d'utenza regionale, interregionale e nazionale. Il servizio si rivolge a medici e strutture sanitarie che intendono offrire servizi innovativi nel campo della genetica; a pazienti affetti da malattie che necessitano di una diagnosi genetica, a soggetti che vogliono conoscere la predisposizione a malattie genetiche. La Struttura opera anche tramite una rete organizzata di Laboratori localizzati nel comune di Verona.

## 1.5. 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.

**Indicatori e Standard** sono riportati al **paragrafo 4.1.3.**

## 1.6. 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 a 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. Prevedeva lo sviluppo di un modello di business replicabile e armonizzato per il monitoraggio delle acque nel periodo 2020-2050.
- Il progetto europeo KATY: lo scopo principale consisteva nell'impiego dell'Intelligenza Artificiale e della Bioinformatica nella lotta contro i tumori. Ha avuto 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 stato costruito attorno a due componenti principali: un grafo della conoscenza distribuito (DKG) e un insieme di sistemi di predizione basati sull'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): l'obiettivo era la messa a punto e la produzione di una piattaforma per la rilevazione di agenti patogeni. Il progetto prevedeva 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 è stata utilizzata per sviluppare una metodica a elevata affidabilità con costi e tempi di analisi ridotti.

## 1.7. 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 del Gruppo SOL per la logistica e la capillare presenza sul 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.

## 1.8. 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.

## 1.9. Sistemi Informatici

Personal Genomics è dotata di sistemi informatici validati e/o certificati che garantiscono la piena tracciabilità di ogni fase del campione: preanalitica, analitica e postanalitica. 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 (UE) 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](mailto:info@personalgenomics.it)

PEC: [pg@pec.personalgenomics.it](mailto:pg@pec.personalgenomics.it)

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

### 2.2. Orari di apertura

Il laboratorio è aperto nei giorni lavorativi (non festivi), nei seguenti orari:

Lunedì - Mercoledì: dalle 08:30 alle 17:30

Giovedì: dalle 08:30 alle 17:00

Venerdì: dalle 08:30 alle 16:30

Sabato e Domenica: Chiuso

Durante i giorni e gli orari di apertura del Laboratorio il personale è a disposizione per informazioni.

#### 2.2.1. Orari di Accettazione Campioni

Il laboratorio accetta i campioni nei giorni lavorativi (non festivi), durante gli orari di apertura sopraindicati.

### 2.2.2. Orari di Prelievo

Presso il Punto Prelievi di Personal Genomics è possibile effettuare il prelievo di materiale biologico necessario all'analisi.

Il Punto Prelievi del Laboratorio è sito in via Roveggia 43/B, 37136 Verona.

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

I Prelievi vengono effettuati nei giorni e negli orari di apertura del Laboratorio solo previa prenotazione/appuntamento.

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.

### 2.2.3. Consulenza pre-test

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.

Le consulenze pre-test vengono effettuate online o presso la sede della Struttura in via Roveggia 43/B - 37136 Verona, nei giorni e negli orari di apertura del Laboratorio, previo appuntamento.

## 2.3. Informazioni e prenotazioni

Per informazioni e prenotazioni è possibile inviare un'e-mail a [info@personalgenomics.it](mailto:info@personalgenomics.it) o [customercare@personalgenomics.it](mailto:customercare@personalgenomics.it), oppure telefonare al numero verde 800 589 057 o allo 045 8202351, attivi nei giorni feriali durante gli orari di apertura del Laboratorio.

### 2.3.1. Modalità di pagamento

Per gli esami non erogati in convenzione con il Sistema Sanitario Regionale, è possibile accedere al servizio in regime privato. I pagamenti (sia per i test privati che per il ticket) possono essere effettuati in contanti, con bancomat/carta di credito o tramite bonifico bancario. Per ulteriori informazioni, è possibile rivolgersi al personale del Customer Care.

## 2.4. Accettazione campioni biologici da centri esterni

Personal Genomics accetta campioni biologici (sangue periferico, saliva/tampone buccale 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 provenienti da centri esterni vengono accettati nei giorni lavorativi (non festivi), durante gli orari di apertura.

## 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 nei giorni e negli orari di apertura del Laboratorio.

In conformità al Regolamento (UE) 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 post-test, per la spiegazione del significato e di eventuali ulteriori approfondimenti da eseguire. Il personale specializzato di Personal Genomics è disponibile per eventuali chiarimenti in relazione alla metodologia usata ed al significato analitico dell'esame.

Nel caso in cui il paziente lo richieda, la copia cartacea del referto potrà essere ritirata presso Personal Genomics durante gli orari di apertura della segreteria. In caso di smarrimento del referto è possibile richiedere una copia conforme tramite mail all'indirizzo [info@personalgenomics.it](mailto: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 7 giorni lavorativi dal ricevimento del "Modulo Richiesta duplicato referto" debitamente compilato.

In caso di smarrimento delle credenziali di accesso al portale è possibile richiedere delle nuove credenziali scrivendo una mail all'indirizzo [info@personalgenomics.it](mailto:info@personalgenomics.it).

## 2.6. Richiesta cartella paziente

La cartella paziente (in formato cartaceo), che comprende il "Modulo Richiesta" con i dati clinici del paziente, il "Modulo di Consenso Informato" all'analisi, il "Consenso al trattamento dati personali" ed eventuale altra documentazione allegata alla richiesta, viene conservata secondo le tempistiche riportate di seguito (**paragrafo 4.1.2**).

Nel caso in cui il paziente o il professionista che ha richiesto l'analisi desideri venire in possesso di una copia della cartella paziente, dovrà farne richiesta scrivendo una mail all'indirizzo [info@personalgenomics.it](mailto:info@personalgenomics.it). La copia della cartella paziente sarà resa disponibile sull'area personale del portale web di Personal Genomics (accessibile tramite credenziali) o potrà essere ritirata in copia cartacea presso Personal Genomics durante i giorni e gli orari di apertura del laboratorio.

## 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 differenti figure professionali che operano all'interno della Struttura.

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. Inoltre, la Struttura 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 ed alla libera circolazione di tali dati (Regolamento Generale sulla Protezione dei Dati), nonché in conformità alle 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. Per effettuare una segnalazione, è disponibile l'apposito modulo sul 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

Pag. 7 di 10

Carta dei Servizi V.19 del 01/07/2026

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 servizi forniti

L'offerta del laboratorio si articola in due aree principali strettamente interconnesse: diagnostica clinica e ricerca scientifica.

Il laboratorio eroga prestazioni sanitarie sia in regime di accreditamento con il Sistema Sanitario Regionale sia tramite accesso privato, garantendo i massimi standard qualitativi certificati dalla norma UNI EN ISO 9001.

Le prestazioni fornite sono orientate alla prevenzione e alla diagnosi accurata di malattie genetiche in molteplici ambiti specialistici quali lo screening prenatale (test NIPT) e la genetica molecolare per lo studio di malattie rare e tumori ereditari.

Parallelamente all'attività diagnostica, Personal Genomics mantiene una forte vocazione alla ricerca scientifica, partecipando attivamente a progetti europei e offrendo servizi *end-to-end* adattabili alle specifiche esigenze progettuali, grazie ad un team di ricercatori ed esperti in genomica e bioinformatica.

##### 4.1. Prestazioni di diagnostica fornite e Standard di Prodotto

Il Laboratorio offre un ampio catalogo di analisi genetiche specialistiche, sviluppato per rispondere con precisione alle moderne esigenze della diagnostica clinica. Le prestazioni erogate comprendono test diagnostici per diverse branche della medicina - tra cui malattie scheletriche, cardiologia, endocrinologia ed oncologia - oltre a pannelli personalizzabili sulla base dei quesiti clinici del medico richiedente.

A garanzia dell'eccellenza del servizio, il Laboratorio adotta rigorosi standard di prodotto e di processo. Il miglioramento continuo della qualità, obiettivo dell'azienda, viene monitorato attraverso indicatori specifici, la partecipazione a circuiti di controllo qualità internazionali e un'accurata gestione del rischio, con l'obiettivo di offrire un servizio focalizzato sulle necessità dell'utente.

L'offerta diagnostica completa è consultabile nel **Catalogo delle Prestazioni (Allegato A)**, che specifica per ciascun test le tecniche utilizzate, le condizioni cliniche indagate, l'elenco dei geni esaminati e i tempi di refertazione.

Il prezzo per ogni prestazione è riportato nel **Tariffario delle Prestazioni** (disponibile su richiesta).

##### 4.1.1. 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  $\geq 7$  Mb e di qualsiasi anomalia (ovvero trisomie, monosomie e delezioni o duplicazioni parziali dei cromosomi autosomici  $\geq 7$  Mb), in campioni ottenuti da gravidanze singole (dati forniti dalla casa produttrice).

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

- 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%.

I dettagli delle singole prestazioni erogate sono riportati nel **Catalogo delle Prestazioni** allegato.

#### 4.1.2. 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                                                                                                                                                                               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Scheda Paziente-Utente del Laboratorio                                                       | 20 anni (dalla compilazione)                                                                                                                                                                         |
| Consenso informato                                                                           | 20 anni (dalla compilazione)                                                                                                                                                                         |
| Referto                                                                                      | Illimitato (dalla emissione)                                                                                                                                                                         |
| File/immagini/foto                                                                           | 20 anni (dalla emissione del referto)                                                                                                                                                                |
| Dati NGS: file bam o fastq                                                                   | 2 anni (dalla emissione del referto)                                                                                                                                                                 |
| Dati NGS: file vcf                                                                           | 20 anni (dalla emissione del referto)                                                                                                                                                                |
| <b>In ambito prenatale</b>                                                                   |                                                                                                                                                                                                      |
| Materiale biologico residuo                                                                  | 6 mesi dopo la data presunta del parto<br>(Se anomalie non completamente caratterizzate: 10 anni dalla emissione del referto)                                                                        |
| <b>In ambito postnatale</b>                                                                  |                                                                                                                                                                                                      |
| Materiale biologico residuo (test di citogenetica)                                           | 15 giorni dalla emissione del referto<br>(Se anomalie non completamente caratterizzate: 10 anni dalla emissione del referto)                                                                         |
| Materiale biologico residuo (test molecolari compresi quelli effettuati con metodologia NGS) | 15 giorni dalla emissione del referto se il quesito diagnostico è stato risolto<br>(Se caso non risolto, che può richiedere ulteriori esami di approfondimento: 10 anni dalla emissione del referto) |
| <b>In ambito oncologico</b>                                                                  |                                                                                                                                                                                                      |
| DNA/materiale biologico processato se casi non completamente definiti                        | 10 anni dalla emissione del referto                                                                                                                                                                  |

#### 4.1.3. Indicatori e Standard

Personal Genomics si impegna nei confronti dei propri utenti a rispettare livelli determinati di qualità definiti (standard garantiti) sugli aspetti più importanti del servizio offerto (elementi di qualità) e richiesti dalla normativa vigente.

| INDICATORI E STANDARD                                                             |                                                                                                                                                                                                                                   |
|-----------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Tempi di refertazione: rispetto del tempo concordato con il Cliente/Utente</b> | - Circa il 90% degli esami refertati secondo i tempi indicati                                                                                                                                                                     |
| <b>Garanzia di Professionalità e di Tecnologie</b>                                | - Personale Qualificato e Specializzato: formazione ed aggiornamento continuo<br>- Tecnologia e Strumentazione ad alto livello e garanzia di manutenzione<br>- Tecnologia e Strumentazione adeguata al carico di lavoro richiesto |

|                                                                                              |                                                                                                                                                                                         |
|----------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Qualità del Processo Analitico</b>                                                        | - Controllo di Qualità interno ed esterno: CQI, rispetto degli standard richiesti dagli indicatori SIGU, partecipazione a circuiti internazionali di Controllo di Qualità Esterno (VEQ) |
| <b>Tenuta sotto controllo dei processi e sistemi di Gestione Qualità</b>                     | - Analisi e Gestione dei Processi mediante Indicatori, NC, near miss, gestione del rischio<br>- Miglioramento Continuo                                                                  |
| <b>Adeguate Interfaccia Personale/Cliente/Utente</b>                                         | - Personale Correttamente identificato tramite badge<br>- Valutazione del servizio, raccolta suggerimenti e reclami                                                                     |
| <b>Rispetto della Privacy</b>                                                                | - Attività svolta nel rispetto del Regolamento (UE) 2016/679 (GDPR)<br>- Comfort e spazi di attesa adeguati<br>- Spazi garantiti per colloqui privati                                   |
| <b>Sicurezza e rispetto del comfort e della dignità degli operatori e del cliente/utente</b> | - Rispetto della normativa in termini di sicurezza sul lavoro (Lgs. 81/2008)<br>- Comfort ambientale e strutturale, frequenza quotidiana della pulizia                                  |

Disponibile in Laboratorio il Piano Qualità, aggiornato almeno annualmente, contenente gli indicatori specifici.

## 4.2. Servizi per la Ricerca

Personal Genomics si propone come partner strategico per lo sviluppo di progetti di ricerca scientifica, grazie ad un team di ricercatori ed esperti in genomica e bioinformatica, qualificato nell'ideazione e nello sviluppo di nuovi test genetici e di soluzioni per l'analisi dei dati NGS.

Il laboratorio massimizza l'efficacia della ricerca genomica con un'offerta di servizi integrata:

- Supporto alla Ricerca: Sviluppo di nuovi test genetici e pipeline di interpretazione NGS.
- Servizi Full-Service: Gestione integrale di tutte le fasi di processamento del campione (estrazione degli acidi nucleici, preparazione delle librerie, sequenziamento e analisi bioinformatica) per una vasta gamma di applicazioni: pannelli custom, analisi WES, analisi WGS, RNAseq, miRNAseq, metabarcoding, mtDNAseq.
- Innovazione: Personal Genomics ha inoltre messo a punto e brevettato una nuova metodica di preparazione delle librerie che consente di individuare più varianti di sequenziamento rispetto agli altri protocolli presenti sul mercato (brevetto: EP 18156490 A 20180213).

## ALLEGATI

### Allegato A: Catalogo delle Prestazioni