

CARTA DEI SERVIZI

Versione 11 del 22/06/2021

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	4
1.6. Personale	5
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	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
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 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.....	9
4.3. Citogenetica classica e molecolare.....	11
4.4. Biologia molecolare	11
4.5. Note tecniche sulle prestazioni.....	12
4.6. Tempi di conservazione: dati e materiale biologico.....	12
5. Allegato A: Catalogo delle prestazioni.....	13

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 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.

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, accreditato SIGUCERT (Sistema di gestione della qualità per i Laboratori di Genetica Medica) dal 2017 e dal 2020 Accreditato della Regione Veneto (codice accreditamento 768225).

Personal Genomics fa parte dell'elenco dei Laboratori autorizzati per la Regione Veneto e il Ministero della Salute all'esecuzione di diagnosi molecolare su tampone secondo protocolli specifici di Real Time PCR per SARS-CoV-2. 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). 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 in Laboratorio.

Personal Genomics è un 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 (USA), azienda americana leader nel settore della diagnosi prenatale. Personal Genomics ha completato con pieno successo l'iter per il technology transfer dell'intero processo con Natera nel 2018.

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 del progetto europeo KATY: programma Horizon 2020 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. KATY inizierà la sperimentazione con i dati di pazienti con carcinoma renale a cellule chiare (ccRCC), una forma rara e complessa di cancro del rene.

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 di livello, sia nel campo legale che della sicurezza e dell'ambiente, sempre in un'ottica orientata alla ricerca scientifica in ambito medico - sanitario.

1.7. 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 costantemente viene 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 in 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 alle normativa GDPR vigente. 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 è situato in via Roveggia 43B, 37136 Verona.

Tel: 045/8202351

E-mail: info@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 genetica pre-test, che viene effettuata da un Biologo Genetista ed è volta a chiarire le modalità, i vantaggi ed i limiti di un test genetico a cui il paziente desidera sottoporsi. 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.

L'ambulatorio di consulenza e il punto prelievi sono siti in via Roveggia 43B, 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 genetica 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 venerdì dalle 8.30 alle 17.30, in via Roveggia 43B 37136 Verona. All'interno di questo orario, il personale 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: customer-care@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 agli esami privatamente e le modalità di pagamento disponibili sono con carta di credito o bonifico bancario. E' 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, tampone naso-faringeo, 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: Mod Richiesta analisi, Mod Consenso informato, Mod 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 venerdì dalle 8.30 alle 17.00.

2.5. Ritiro referti

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

In conformità al Regolamento (UE) 2016/679, 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 specializzato in Genetica Medica 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. Al momento del ritiro è sempre presente un biologo genetista.

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 pseudoanonimizza 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 form disponibile sul sito www.personalgenomics.it.

La segnalazione 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 ai clienti di questionari di soddisfazione. I questionari sono form online il cui link viene inviato tramite e-mail e la 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
NIPT Panorama Base	Sangue periferico	NGS	Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia. Sesso fetale è opzionale	5-7gg
NIPT Panorama Medium	Sangue periferico	NGS	Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Triploidia, Sindrome da delezione 22q11.2. Sesso fetale è opzionale	5-7gg
NIPT Panorama Full	Sangue periferico	NGS	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. Sesso fetale è opzionale	5-7gg
NIPT Panorama Base per gravidanza gemellare o da ovodonazione	Sangue periferico	NGS	Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13. Sesso fetale è opzionale	10-12gg
NIPT Panorama Medium per gravidanza gemellare	Sangue periferico	NGS	Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, Aneuploidie dei cromosomi sessuali, Sindrome da delezione 22q11.2. Sesso fetale è opzionale	10-12gg
RH fetale	Sangue periferico	Real Time qPCR	Esoni 5, 7 e 10 del gene RHD nel DNA libero circolante	10gg
Test combinato	Sangue periferico (siero)	Chemiluminescenza	HCGb- free e PAPP-A + Calcolo del rischio per Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13	3-5gg
Test preeclampsia	Sangue periferico (siero)	Chemiluminescenza	PLGF e PAPP-A + Calcolo del rischio	3-5gg

4.2. Genetica molecolare

Esame	Materiale biologico	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
Alfa Talassemia	Sangue periferico	MLPA	HBA1 e HBA2	15gg
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	Sangue periferico	MLPA	SMN1 (esoni 7 e 8)	15gg
Beta Talassemia	Sangue periferico	Sanger	HBB	15gg
Carrier donna	Sangue periferico	NGS	CFTR, DMD, GJB2, GJB6, HBA1/HBA2, HBB, PAH e SMN1	30gg
Carrier uomo	Sangue periferico	NGS	CFTR, GJB2, GJB6, HBA1/HBA2, HBB, PAH e SMN1	30gg
Distrofia muscolare (Duchenne e Becker)	Sangue periferico	MLPA	DMD	15gg
Disturbi dello Spettro Autistico	Sangue periferico	NGS	SFARI Gene database	80gg
Emocromatosi – primo livello	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	HFE (C282Y, H63D, S65C)	15gg
Esaurimento ovarico precoce	Sangue periferico	NGS	FMR1, BMP15, FIGLA, NOBOX, NR5A1, STAG3, ERCC6, PGRMC1, DACH2, GDF9, FOXL2, SYCE1, FLJ22792, POU5F1, TGFBR3, INHA, SPIDR, FOXO3, SOHLH1, SOHLH2, NANOS3, HFM1, SYNE1, FANCM, MSH5, FSHR, MCM9, MRPS22, PSMC3IP, NUP107	30gg
Esoma familiare	Sangue periferico	NGS	Circa 20000 geni noti	80gg
Fattore II	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	F2 (G20210A)	15gg
Fattore V (3 varianti)	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	F5 (R506Q, H1299R, Y1702C)	15gg
Fattore V di Leiden	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	F5 (R506Q)	15gg
Fibrosi cistica 36 mutazioni	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	CFTR	15gg
Fibrosi cistica 65 mutazioni	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	CFTR	15gg
Fibrosi cistica 78 mutazioni	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	CFTR	15gg
Fibrosi cistica intero gene	Sangue periferico	NGS	CFTR	30gg
Genoma familiare	Sangue periferico	NGS	Intero genoma	120gg
Microdelezioni cromosoma Y	Sangue periferico	Amplificazione e separazione dei prodotti amplificati con elettroforesi capillare	Regione AZF	15gg
MTHFR (2 varianti)	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	MTHFR (C677T, A1298C)	15gg

Esame	Materiale biologico	Tecnica utilizzata	Geni o regioni analizzati	Tempi di refertazione ¹
MTHFR C677T	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	MTHFR (C677T)	15gg
Mutazione recettore FSH/LH	Sangue periferico	PCR allele specifica	FSHR (Asn680Ser, Thr307Ala, Asp567Asn), LHR (Arg554Ter)	15gg
PAI	Sangue periferico	Sanger	SERPINE1 (675 4G/5G)	15gg
Pannello trombofilico (13 varianti)	Sangue periferico	Amplificazione e separazione dei prodotti amplificati con elettroforesi capillare	F2 (G20210A), F5 (R506Q, H1299R), MTHFR (C677T, A1298C), SERPINE1 (675 4G/5G), FGB (-455G>A), ITGB3 (HPA1b), ACE (Ins/Del), AGT (M268T), AGTR1 (1166A>C), CBS (844ins68), F13 (V34L)	15gg
Pannello trombofilico (6 varianti)	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	F2 (G20210A), F5 (R506Q, H1299R, Y1702C), MTHFR (C677T, A1298C)	15gg
Polimorfismo HLA-G	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	HLA-G (rs16375)	15gg
Ricerca di varianti note familiari	Sangue periferico	Sanger	Variante nota	20gg
Sindrome dell'X-Fragile (FRAXA) – Primo Livello	Sangue periferico	Amplificazione e separazione dei prodotti amplificati con elettroforesi capillare	FMR1 (Tripletta CGG in 5'-UTR)	15gg
Sordità congenita intero gene	Sangue periferico	Sanger	GJB2	15gg
Sordità congenita mutazioni target	Sangue periferico	RT PCR allele specifica	GJB2 e GJB6 (c.35delG, c.167delT, D13S1830)	15gg
Tipizzazione molecolare HLA per celiachia	Sangue periferico	Strip reverse blot	Alleli DQA1, DQB1, DRB1	15gg
Tumore Endometrio	Sangue periferico	NGS	EPCAM (delezione 3' UTR), MLH1, MSH2, MSH6, PTEN, STK11, TP53	30gg
Tumore Mammella – Esteso	Sangue periferico	NGS	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53	30gg
Tumore Mammella – Secondo livello	Sangue periferico	NGS	ATM, BARD1, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, PTEN, STK11, TP53	30gg
Tumore Mammella e/o Ovaio	Sangue periferico	NGS	BRCA1 e BRCA2	30gg
Tumore Ovaio	Sangue periferico	NGS	BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM (delezione 3' UTR), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	30gg

4.3. Citogenetica classica e molecolare

Esame	Materiale biologico	Condizioni esaminate	Tempi di refertazione ¹
Cariotipo	Sangue periferico, Liquido amniotico (con dosaggio alfa-fetoproteina), Materiale abortivo	Anomalie cromosomiche, sia numeriche che strutturali	21gg (15gg per sangue periferico)
QF-PCR	Liquido amniotico, Sangue fetale	Anomalie numeriche dei cromosomi 21, 13, 18, X e Y	72 ore
Array CGH (15k)	Sangue periferico	Alterazioni del numero di copie di porzioni cromosomiche	20gg
Array CGH ad alta risoluzione (60k)	Sangue periferico	Alterazioni del numero di copie di porzioni cromosomiche	20gg
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
Ricerca RNA Virale SARS-CoV-2	Tampone naso-faringeo	Real Time qPCR	24-72 ore
Tampone antigenico rapido	Tampone naso-faringeo	Immunocromatografia	-
HPV 14 ceppi high risk	Tampone vaginale, Thin prep	Real Time qPCR	8gg
HPV 28 ceppi (19 high risk, 9 low risk)	Tampone vaginale, Thin prep	Real Time qPCR	8gg
HPV rapido	Tampone vaginale, Thin prep	Real Time qPCR	2gg
Malattie sessualmente trasmissibili	Tampone vaginale, Thin prep	Real Time qPCR	7gg

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

I Laboratori esterni accreditati, qualificati e certificati a cui Personal Genomics si appoggia per le prestazioni correlate sopra descritte sono:

- Ospedale S. Giovanni Calibita Fatebenefratelli
- Laboratorio TEST Srl

Il dettaglio per ogni prestazione è riportato nel Catalogo delle Prestazioni (Allegato A)

4.5. Note tecniche sulle prestazioni

- NIPT (Non Invasive Prenatal Test): 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. Sensibilità analitica 93.8 - 99% e specificità analitica >99%.
- 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%.
- RT PCR allele specifica: consente la rilevazione sensibile, accurata e altamente riproducibile di specifiche varianti target. Sensibilità e specificità analitiche >99%.
- Chemiluminescenza: si basa sulla misurazione della variazioni di intensità dell'emissione luminosa nel tempo di un analita nel campione biologico.

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 (dalla emissione del referto)
Scheda Paziente-Utente del Laboratorio	25 anni
Consenso informato	25 anni
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 delle prestazioni.