



ISTRUZIONI PER INVIO CAMPIONI DI SANGUE PER ANALISI GENOMA CMP³ VdA Da Ospedale Parini di Aosta

Valutazione appropriatezza richiesta del Test genetico:

- Lo specialista ha il compito di accertare se vi sia indicazione ad effettuare un test genetico per il sospetto di malattia monogenica per il quale sia indicato procedere all'analisi genetica;
- Nel caso lo ritenga opportuno può indirizzare il paziente presso l'Ospedale Parini di Aosta per consulenza genetica pre-test (codice 89.7) con esenzione R99; o inviare una relazione clinica al CMP³ alla mail: *lab_cmp3vda@iit.it*

Raccolta del consenso, esecuzione del prelievo e prescrizione del Test genetico:

- Lo specialista ha il compito di informare il paziente sul test del genoma, somministrando la relativa informativa
- Lo specialista deve raccogliere il consenso da parte del paziente per l'esecuzione del test
- Lo specialista deve prescrivere il test, utilizzando il seguente codice: G1.46: Analisi mutazionale di malattia che necessita di massimo 46 geni per la diagnosi. Sequenziamento ed eventuale metodica quantitativa, qualunque metodo
- Il prelievo potrà essere fatto presso il centro prelievi dell'Ospedale Parini secondo le indicazioni descritte sul sito al link <https://www.ausl.vda.it/datapage.asp?id=333&l=1>

Invio campione di Sangue:

- 2 provette in **K2/EDTA** da 3 ml;
- Modulo di Richiesta (eventuale DEMA)
- Consenso informato per esame del genoma NGS, firmato dal paziente o da un genitore nel caso di minori, e dal medico che ha raccolto consenso
- Inviare il campione a:
Centro di **Medicina Personalizzata, Preventiva e Predittiva – Valle d'Aosta (CMP3VdA)**
Area **Espace Aosta** in Via Lavoratori - Vittime del Col du Mont, 28 – 11100 Aosta; **Tel. 0165 080420;**
Mail: lab_cmp3vda@iit.it