

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 Laboratorio C3G 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 i seguenti codici: G8.0210 (fino a 20 geni), G8.03 (da 21 a 60 geni), G8.04 (più di 70 geni) (DGR VdA numero 1678 di data 23 dicembre 2024).
- ➔ Il prelievo potrà essere fatto presso il centro prelievi o i reparti interessati dell'Ospedale Parini e Beauregard 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:

Center for Clinical and Computational Genomics (C3G)

Area **Espace Aosta** in Via Lavoratori - Vittime del Col du Mont, 28 – 11100 Aosta;

Tel. 0165 080420; Mail: lab_cmp3vda@iit.it