

Valutazione appropriatezza della richiesta del Test genetico:

- ➔ Lo specialista ha il compito di accertare se sussista l'indicazione ad effettuare un test genetico per il sospetto di malattia monogenica per il quale sia opportuno procedere all'analisi genetica;
- ➔ Nel caso ciò venga ritenuto opportuno, lo specialista può indirizzare il paziente presso l'Ospedale Parini di Aosta per consulenza genetica pre-test (codice 89.7) con esenzione R99. In alternativa può inviare una relazione clinica al Laboratorio C3G alla mail: *LabC3G@iit.it*

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

- ➔ Lo specialista ha il compito di fornire al paziente informazioni sul test genomico da effettuare, somministrando la relativa Informativa
- ➔ Lo specialista deve raccogliere il consenso 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 degli Ospedali 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)

Via Lavoratori - Vittime del Col du Mont, 28 – 11100 Aosta;

Tel. 0165 080420; Mail: *LabC3G@iit.it*