

**PRESTAZIONE**

Richiesta per: Neuropatie ereditarie

Tecnica di analisi: Sequenziamento NGS ed eventuale approfondimento mediante MLPA

Geni analizzati: AARS1 ABHD12 ACER3 AHNAK2 AIFM1 ALDH18A1 AMACR AP1S1 ARHGEF10 ARL6IP1 ARSA ASAH1 ASCC1 ATAD3A ATL1 ATL3 ATP1A1 ATP7A BAG3 BICD2 BSCL2 C1ORF194 CCT5 CD59 CHCHD10 CLTCL1 COA7 COX6A1 CTDTP1 DCAF8 DCTN1 DGAT2 DGUOK DHTKD1 DNAJB2 DNAJC3 DNM2 DNMT1 DRP2 DST DYNC1H1 EGR2 ELP1 EMILIN1 FAM126A FBLN5 FBXO38 FGD4 FIG4 FLVCR1 GALC GAN GARS1 GBE1 GBF1 GDAP1 GJB1 GJB3 GNB4 HARS1 HEXA HINT1 HK1 HOXD10 HSPB1 HSPB3 HSPB8 IFRD1 IGHMBP2 INF2 ITPR3 JAG1 JPH1 KARS1 KIF1B LAS1L LITAF LMNA LRSAM1 LYST MARS1 MCM3AP MFN2 MME MORC2 MPV17 MPZ MTMR2 MYH14 NAGLU NALCN NDRG1 NEFH NEFL NEMF NFASC NGF NGLY1 NMNAT2 NTRK1 PDK3 PDSS1 PDXK PEX1 PEX16 PEX7 PHYH PIEZO2 PLA2G6 PLD3 PLEKHG5 PMM2 PMP2 PMP22 PNKP PRDM12 PRPH PRPS1 PRX RAB7A REEP1 RETREG1 RNF170 SACS SAMD9L SBF1 SBF2 SCARB2 SCN11A SCN9A SCO2 SCYL1 SEPTIN9 SETX SGPL1 SH3TC2 SIGMAR1 SLC12A6 SLC25A21 SLC25A46 SLC5A7 SNAP29 SORD SOX10 SPG11 SPTLC1 SPTLC2 SPTLC3 STAT5B STXBP5L SURF1 SYT2 TBCD TDP1 TECPR2 TFG TK2 TRIM2 TRIP4 TRPV4 TTR TUBB3 UBA1 VCP WARS1 WNK1 YARS1 ZFH2 ZSWIM6 m.8993T>C e T>G

Note:ALLEGARE RELAZIONE CLINICA

IMPEGNATIVE (codici prestazioni)

G1.0210_2 ANAL. MUTAZ. CHE NECESSITA DA 2 A 10 GENI PER LA DIAGNOSI DI MALATTIA

Codici per la registrazione in SSI:

AAOC

**INFORMAZIONI PER IL PRELIEVO**

Non è necessario il digiuno

Tipo di Prelievo / Campione biologico

Prelievo ematico 3-5 mL in EDTA (provetta Tappo Viola)

NOTA: NON SI ACCETTA DNA GIA' ESTRATTO

Sulla provetta devono essere obbligatoriamente indicati i seguenti dati del paziente: NOME, COGNOME, DATA DI NASCITA, DATA DI ESECUZIONE DEL PRELIEVO scritti mediante sistema informatico o in stampatello con caratteri leggibili ed indelebili.

Documentazione obbligatoria da allegare al prelievo:

- modulo di richiesta e consenso informato correttamente compilato in ogni sua parte e firmato dal paziente (genitore/tutore legale in caso di minorenni) e dal Medico richiedente.
- impegnative / autorizzazione Direzione Sanitaria
- fotocopia documento di identità e Tessera Sanitaria (solo per campioni spediti da strutture esterne)
- referti dei test genetici eseguiti in precedenza e relazioni cliniche inerenti alla richiesta esame

La mancata o parziale compilazione di tale documentazione comporterà l'impossibilità di procedere all'accettazione dell'esame richiesto.

Consegna / Spedizione del campione

I campioni biologici devono essere tenuti separati dalla documentazione cartacea e collocati in contenitori secondari e/o terziari idonei. I campioni biologici, conservati a temperatura ambiente, devono essere consegnati in Laboratorio ENTRO 24 ORE dal prelievo (in casi particolari, solo per prelievi in EDTA, è possibile la conservazione a +4°C e consegna in Laboratorio al massimo ENTRO 48 ORE dal prelievo).

Il prelievi che devono pervenire alla segreteria della UOC di Genetica ed Epidemiologia Clinica, devono essere inviati dal LUNEDÌ al VENERDÌ:

- entro le ore 13.00 per gli esterni all'AOUP
- entro le ore 14.00 per gli interni all'AOUP

Indirizzo di consegna / spedizione:

UOC Genetica ed Epidemiologia Clinica
Segreteria - Palazzina Clinica Pediatrica - 4° piano
Via Giustiniani 3 - 35128 Padova

Per ulteriori informazioni:

Tel. 049 821 3513 (dal lunedì al venerdì 9.00-11.00)
laboratorio.genetica@aopd.veneto.it
www.aopd.veneto.it/AnalisiGenetiche

Modulo Clinico di Supporto alla Richiesta del Test Genetico

1. Informazioni anamnestiche

Età alla prima manifestazione neurologica: _____

Progressione: _____

Familiarità per neuropatie o altre malattie neurologiche: _____

Eventuale consanguineità: _____

2. Manifestazioni cliniche principali

Neuropatia sensitivo-motoria:

Assonale Demielinizzante Mista / intermedia

Neuropatia motoria distale (dHMN)

Neuropatia sensitiva/autonomica (HSAN)

Neuropatia a piccole fibre (SFN)

Ipoestesia / parestesie distali

Dolore neuropatico

Ulcere

Debolezza muscolare arti inferiori

Deformità del piede: _____

Amiotrofia distale

Debolezza prossimale

Crampi / fascicolazioni

Segni piramidali associati: _____

Coinvolgimento bulbare / laringeo / facciale

Coinvolgimento respiratorio / diaframmatico

Tremore o instabilità posturale

Altro: _____

3. Manifestazioni sistemiche associate

- Cataratta / retinopatia / atrofia ottica
- Sordità neurosensoriale
- Cardiomiopatia o aritmie
- Diabete mellito o intolleranza glucidica
- Epatomegalia o epatopatia
- Disturbi gastrointestinali cronici
- Disturbi cognitivi o psichiatrici

Alterazioni scheletriche associate: _____

- Disturbi endocrini

Altri reperti sistemici: _____

4. Esami diagnostici già eseguiti di cui allegare il referto

- RM encefalo / midollo spinale
- Elettroencefalografia / Elettromiografia
- Studio delle piccole fibre (test al sudore, biopsia cutanea)
- Potenziali evocati
- Analisi metaboliche (lattato, acidi organici, aminoacidi, acilcarnitine, vit. B12, folati)

Altri: _____

5. Considerazioni dello specialista richiedente



DICHIARAZIONE DI AVVENUTA INFORMAZIONE PER L'ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO ALL'ANALISI GENETICA - ADULTO

(Tutte le voci DEVONO essere compilate)

DATI IDENTIFICATIVI E SANITARI DELLA PERSONA ASSISTITA

Cognome _____ Nome _____
Nato/a a _____ il ____/____/____
Residente in _____ (Prov _____) CAP _____
Via _____ N° _____ Cell. _____

Analisi genetica proposta: _____

ESPRESSIONE E ACQUISIZIONE DEL CONSENSO

DICHIARO di :

- aver ricevuto dal Medico informativa scritta e dettagliate informazioni sugli aspetti genetici della malattia presente nella famiglia e/o di cui sono affetto
- aver compreso l'utilità e le caratteristiche dell'analisi genetica proposta ed i suoi eventuali limiti (es. possibilità di falsi positivi/negativi, risultati non conclusivi dal punto di vista clinico)
- aver compreso le implicazioni dei possibili risultati per l'individuo, la famiglia e/o il nascituro e la possibilità di ottenere risultati inattesi (es. informazioni su rapporti di consanguineità o su possibilità di sviluppare malattie su base genetica)
- autorizzare il trattamento dei dati personali (ai sensi dell'Art. 13 Regolamento UE 2016/679)

Firma _____

- aver COMPRESO che le analisi familiari, eseguite ai fini di una corretta interpretazione del risultato, prevedono una comparazione del dato del figlio / feto con quello dei genitori e pertanto gli esiti dell'esame potrebbero rilevare la non corrispondenza biologica tra il DNA della coppia e quello del probando. Si precisa che, non essendo oggetto della richiesta l'accertamento in ordine alla maternità/paternità biologica, questa informazione non verrà fornita nè sarà oggetto di alcuna refertazione

Firma _____

- aver COMPRESO che qualora il consenso non venga compilato in tutte le sue parti il campione NON VERRA' PROCESSATO e che il materiale biologico verrà eliminato dopo 3 mesi dalla data di arrivo in laboratorio, senza alcuna notifica al paziente da parte del laboratorio

Firma _____

ACCONSENSO , in piena consapevolezza, all'esecuzione dell'analisi genetica proposta ed eventuali approfondimenti qualora necessari per una corretta interpretazione del risultato

AUTORIZZO l'invio del referto al MEDICO RICHIEDENTE l'analisi (come specificato nel "Modulo richiesta analisi genetiche").

segue



DICHIARO inoltre di:

- Volere Non volere essere informato dei risultati dell'analisi,
- Volere Non volere essere informato di eventuali risultati inattesi non correlati con l'indicazione all'indagine, quali varianti causative in geni implicati in patologie trattabili o per le quali è possibile mettere in atto un protocollo di sorveglianza
- Volere Non volere che il materiale biologico prelevato sia conservato almeno fino alla refertazione mentre DNA/preparati citogenetici siano conservati dopo la refertazione fino a deterioramento o ad esaurimento
- N.B. non acconsentire implica l'impossibilità di condurre ulteriori indagini a fini diagnostici sul probando e sugli appartenenti alla stessa linea genetica
- Volere Non volere che il materiale biologico ed i dati genetici e clinici possano essere utilizzati per studi o ricerche.
- Le informazioni ottenute dalle analisi genetiche hanno un rilievo scientifico oltre che diagnostico e potranno condurre ad una migliore comprensione delle cause delle malattie genetiche. I dati saranno conservati in forma anonima e solo il medico e il personale del Laboratorio avranno accesso al codice identificativo del paziente. I risultati potrebbero essere inoltre condivisi con altri gruppi di ricerca accreditati ed eventualmente pubblicati su riviste scientifiche in forma anonima
- Volere Non volere essere contattato per informazioni inerenti agli esami effettuati o per controlli successivi per il monitoraggio della patologia
- Volere Non volere autorizzare la comunicazione dei risultati delle ricerche e/o dei risultati di test e screening genetici agli "appartenenti della mia stessa linea genetica" su loro richiesta "qualora tali risultati siano indispensabili per evitare un pregiudizio per la loro salute, ivi compreso il rischio riproduttivo" (Garante per la protezione dei Dati Personali, registro dei provvedimenti n°258, 24/06/2011, paragrafo 9, comunicazione e diffusione dei dati)

Il sottoscritto, consapevole delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del DPR 445/2000 per attestazioni e dichiarazioni false e sotto la propria personale responsabilità, dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e di essere a conoscenza della possibilità di REVOCARE il presente consenso in qualsiasi momento. Si impegna quindi a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Data ____/____/____

Firma della persona assistita _____

Medico che ha raccolto il consenso

Cognome-Nome _____ Firma _____

Informativa agli utenti per il trattamento dei dati personali per finalità di cura (art. 13 Regolamento UE 2016/679)

Gentile Signora/Signore,

La presente Informativa viene resa dall'Azienda Ospedale-Università Padova, ai sensi e per gli effetti dell'art. 13 del Regolamento (UE) 2016/679, relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali.



CHI TRATTA I TUOI DATI

Titolare del trattamento dei Suoi dati personali, compresi quelli idonei a rivelare lo stato di salute è l'Azienda Ospedale-Università Padova, con sede legale in Padova, Via Giustiniani n. 1 – C.F./P.Iva 00349040287 sito internet: www.aopd.veneto.it: PEC: protocollo.aopd@pecveneto.it.



RESPONSABILE PER LA PROTEZIONE DEI DATI (RPD)

A garanzia delle attività di trattamento dell'Azienda Ospedale-Università Padova e a tutela dei diritti degli interessati è stato nominato il Responsabile per la Protezione dei dati Personali (RPD) contattabile al seguente indirizzo e-mail: rpd.aopd@aopd.veneto.it.



FINALITÀ DEL TRATTAMENTO

I dati personali saranno trattati per le seguenti finalità:

1. Svolgere tutte le attività necessarie in tema di **prevenzione, diagnosi, cura e riabilitazione del suo stato di salute**, compresa, all'atto del ricovero e della dimissione, l'eventuale raccolta di informazioni dal personale medico e sanitario, nonché in caso di prestazioni ambulatoriali e/o diagnostiche e di prestazioni di Unità Operativa di Pronto Soccorso (**finalità di cura**);
2. Espletare gli adempimenti amministrativi e gestionali e svolgere attività di monitoraggio e valutazione dei servizi sanitari (attività amministrative e certificatorie correlate a quelle di diagnosi, assistenza o terapia sanitaria o sociale);
3. Effettuare attività di programmazione per la gestione, il controllo e la valutazione dell'assistenza sanitaria (ivi incluse l'instaurazione gestione pianificazione e controllo dei rapporti tra l'Azienda e gli eventuali centri accreditati/convenzionati con il SSN);
4. Espletare gli adempimenti di legge connessi a norme civili contabili e fiscali;
5. Effettuare ricerca scientifica in campo medico, biomedico o epidemiologico, nel rispetto dei limiti e delle condizioni dettate dalla legge
6. Effettuare attività di farmacovigilanza;
7. Effettuare attività didattica in occasione di corsi, seminari ed altre iniziative formative, nel rispetto dei limiti e delle condizioni dettate dalla legge. L'utilizzo dei dati, per tali finalità richiede il consenso libero e specifico dell'interessato solo nei casi in cui è necessaria la sua identificabilità diretta;
8. Gestire l'eventuale contenzioso.



BASI GIURIDICHE

I dati personali sono trattati solo se sussiste una base giuridica. Per le finalità sopra indicate la base giuridica del trattamento è costituita da:

1. Motivi di interesse pubblico rilevante;
2. Motivi di interesse pubblico nel settore della Sanità pubblica;
3. Finalità di medicina preventiva, diagnosi, assistenza o terapia sanitaria o sociale ovvero gestione dei sistemi e servizi sanitari;
4. Adempimento a obblighi di legge o di Regolamento;
5. Salvaguardia degli interessi vitali dell'interessato;
6. Necessità di accertare, esercitare o difendere un diritto in sede giudiziaria o ogni qualvolta le autorità giurisdizionali esercitano le loro funzioni;
7. In alcuni casi specifici attraverso l'espressione del consenso (Fascicolo Sanitario Elettronico regionale, Dossier Sanitario elettronico, dati genetici, Referti on line, etc.).



PERIODO DI CONSERVAZIONE DEI DATI

I dati personali sono conservati per il tempo necessario al perseguimento delle finalità per le quali sono trattati, fatto salvo il maggior tempo necessario per adempiere ad obblighi di legge, in ragione della natura del dato o del documento o per motivi di interesse pubblico o per l'esercizio di pubblici poteri, tenuto conto di quanto previsto dal Piano di conservazione della documentazione aziendale (c.d. Massimario di scarto).



COMUNICAZIONE DEI DATI E CONSEGUENZE SUL MANCATO CONFERIMENTO

Il conferimento dei dati ai fini dell'erogazione delle prestazioni sanitarie è **obbligatorio**. Il rifiuto di fornire i dati richiesti comporta, a seconda dei casi, l'impossibilità di accedere alle prestazioni sanitarie e/o l'impossibilità di ottenere i benefici economici richiesti e/o previsti dalla normativa vigente. Il conferimento dei dati relativi al Suo stato di salute affinché siano comunicati ai Suoi familiari è facoltativo e, in mancanza, si potrà comunque beneficiare delle prestazioni sanitarie: pertanto, in occasione di ogni ricovero verrà chiesto di indicare a quali soggetti si desidera far conoscere tali informazioni.



MODALITÀ DEL TRATTAMENTO DEI DATI

Il trattamento dei dati personali sarà effettuato in forma automatizzata e/o manuale, sia informatica che cartacea, con modalità e strumenti volti a garantire la massima sicurezza e riservatezza, nonché l'esattezza, l'aggiornamento e la pertinenza dei dati personali rispetto alle finalità dichiarate.



CATEGORIE DEI DESTINATARI

Esclusivamente per le finalità sopra specificate, tutti i dati raccolti ed elaborati potranno essere trattati da figure interne autorizzate al trattamento in ragione delle rispettive mansioni e secondo i profili attribuiti agli stessi (*compresi medici in formazione specialistica, tirocinanti, ecc.*), nonché, nei casi stabiliti da leggi, regolamenti o per l'espletamento di funzioni istituzionali, potranno essere comunicati alle seguenti categorie di soggetti esterni:

1. Altri Enti del Servizio Sanitario Nazionale e Regionale (es. altre Aziende Ospedaliere/Sanitarie, la Regione di appartenenza per l'invio delle schede di dimissione ospedaliera, etc.);
2. Altri Enti Pubblici o Università (pubbliche o private);
3. Comune di residenza (es. dati relativi a nascite e decessi, trattamenti sanitari obbligatori);
4. Soggetti qualificati ad intervenire in controversie in cui è parte l'Azienda (compagnie assicurative, legali e consulenti, etc.) al fine di tutelare gli operatori e l'Azienda stessa nelle ipotesi di responsabilità;
5. Enti Previdenziali per gli scopi connessi alla tutela della persona assistita;
6. Autorità Giudiziaria e/o Autorità di Pubblica Sicurezza, nei casi espressamente previsti dalla legge;
7. Imprese esterne alle quali è affidato il compito di svolgere specifiche operazioni necessarie per garantire i servizi l'Azienda Ospedale-Università Padova, nei limiti strettamente pertinenti alle finalità di cui sopra, i fornitori di beni e servizi di sviluppo, erogazione e gestione operativa delle piattaforme tecnologiche impiegate nell'Azienda (ad esempio: portale per consultazione referti online; fornitura strumenti di diagnostica, etc.) tali soggetti sono previamente nominati quali Responsabili del **trattamento**.



TRASFERIMENTO DATI VERSO UN PAESE TERZI O E/O UN'ORGANIZZAZIONE INTERNAZIONALE

I dati personali non sono oggetto di trasferimento presso Paesi Terzi non europei. Il Titolare del trattamento rende noto che, qualora necessario, l'eventuale trasferimento di dati verso Paesi extra UE avverrà nel rispetto della normativa vigente. Solo per fini di ricerca scientifica in campo medico, biomedico o epidemiologico i dati personali potranno essere comunicati in paesi non appartenenti alla Unione Europea nel rispetto dei limiti e condizioni dettate dalla legge italiana e dalla legislazione Europea.



DIRITTI DEGLI INTERESSATI

I rapporti con tutti gli interessati ai trattamenti dei dati sono curati dall'Azienda Ospedale-Università Padova alla quale gli interessati hanno il diritto di chiedere di accedere ai propri dati personali, di rettificarli se inesatti, di cancellarli o limitarne il trattamento se ne ricorrono i presupposti, di opporsi al trattamento per motivi legittimi, di revocare il consenso prestato per le finalità di trattamento che lo richiedono, ferma restando la liceità del trattamento effettuato sino al momento della revoca. Tali diritti potranno essere esercitati contattando il Responsabile per la Protezione dei dati Personali (RPD) al seguente indirizzo e-mail: rpd.aopd@aopd.veneto.it.

Oltre ad esercitare i diritti sopra elencati, l'interessato ha anche il diritto di proporre reclamo all'Autorità di Controllo competente in materia, Garante per la Protezione dei Dati Personali (www.garanteprivacy.it).