



## MODALITÀ DI RICHIESTA ANALISI MOLECOLARI E INVIO CAMPIONI

L'iter diagnostico previsto dalla SC Malattie Rare Scheletriche dell'istituto Ortopedico Rizzoli si articola in due step consequenziali finalizzati alla corretta formulazione di una diagnosi e a garantire uniformità al momento dell'accettazione del campione per il quale verrà emesso un referto di indagine molecolare. I test disponibili presso il Laboratorio di Genetica Molecolare sono riportati nel **catalogo delle prestazioni** allegato al presente documento e disponibile sul sito [www.ior.it](http://www.ior.it).

### VERIFICA APPROPRIATEZZA DELLA RICHIESTA (step 1)

Prima dell'invio del materiale biologico è necessario **contattare la Dott.ssa Elisabetta Abelli** allo **051-6366039 (ogni giorno dalle 11.30 alle 13)** e **inviarle** via fax (051-4689923) oppure via mail ([laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)) il **Modulo raccolta dati anagrafici e clinici (allegato)** per ogni persona di cui si intenda richiedere l'analisi molecolare, al fine di valutare l'appropriatezza della richiesta.

In seguito a conferma di presa visione di tutta la documentazione da parte della genetista, **Dott.ssa Maria Gnoli**, e in accordo con il laboratorio è possibile procedere all'invio dei campioni da analizzare secondo le istruzioni riportate di seguito.

### INVIO CAMPIONI (step 2)

I campioni per le analisi molecolari corredati dei documenti richiesti dovranno essere inviati al seguente indirizzo:

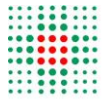
**LABORATORIO DI GENETICA MOLECOLARE  
SC MALATTIE RARE SCHELETRICHE  
ISTITUTO DI RICERCA CODIVILLA – PUTTI (SCALA B - 1° PIANO)  
ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI  
VIA DI BARBIANO, 1/10  
40136 BOLOGNA**

### MODULISTICA

Per ogni persona di cui si richiede l'analisi è obbligatorio inviare:

***Impegnative: per le richieste provenienti dalla regione Emilia Romagna consultare il tariffario regionale (Drg. 1299\_2014) per le richieste extra regionali contattare il laboratorio alla mail [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it) che provvederà a fornire indicazioni per la compilazione.***

In riferimento alle patologie per le quali sono previsti più livelli di indagine, è consigliabile inviare **tutte** le richieste relative alla patologia in esame in modo da poter procedere **subito**, in caso di risultato negativo, all'analisi del gene successivo. Qualora, invece, fosse riscontrata una mutazione patologica, le impegnative relative ai livelli successivi di indagine verranno eliminate.



Per le richieste di analisi fatte dall'Ente/Istituzione, che pagherà la prestazione in seguito a **fatturazione diretta**, bisognerà inviare invece solo la richiesta relativa alla prima indagine seguita, in caso di risultato negativo, dalle successive.

**IMPORTANTE: ogni autorizzazione sanitaria deve riportare timbro e firma del medico richiedente e timbro e firma della direzione sanitaria**

### *Informative e Consensi Informati*

**TEST GENETICI:** è obbligatorio inviare Informativa e consenso TEST GENETICI per procedere all'indagine molecolare ai fini diagnostici.

#### **Consensi aggiuntivi:**

- **BIOBANCA:** è necessario inviare consenso e informativa Biobanche per poter conservare il campione biologico inviato;
- **REGISTRO DI PATOLOGIA:** è necessario inviare consenso e informativa Registro per poter conservare ed utilizzare le informazioni raccolte per ricerca.

Tutti i consensi vanno correttamente e integralmente compilati e sottoscritti dal paziente. Nel caso di minori, il consenso dovrà essere compilato in tutte le sue parti, firmato da entrambi i genitori/tutori e riportare i dati relativi al minore.

*Inviare copia del documento di identità e tessera sanitaria.*

### **CAMPIONE**

- **Campione di sangue (opzione preferibile):** sono richiesti ca. **6 ml** di sangue in EDTA da spedire, se conservato a temperatura ambiente, entro 24 ore dal prelievo., altrimenti, congelare e spedire in ghiaccio secco.
- **Campione di DNA (opzione alternativa):** l'invio dei campioni di DNA è da effettuarsi solo in caso di impossibilità ad effettuare il prelievo. Il quantitativo di materiale necessario è variabile a seconda delle indagini richieste e va preventivamente concordato contattando il laboratorio all'indirizzo [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)
- **In caso di diagnosi prenatale** si accetta esclusivamente l'invio di **1 µg** di DNA fetale con allegata **dichiarazione di esclusione di contaminazione materna** (questa analisi **NON** viene effettuata presso il nostro Laboratorio), referto obbligatorio per poter avviare l'analisi.



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA - ROMAGNA  
Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna  
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico



Struttura Complessa Malattie Rare Scheletriche

**Prima della spedizione si prega di avvisare ([laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it) oppure 051-6366039).**

**TUTTI I DOCUMENTI SONO NECESSARI PER EFFETTUARE L'ANALISI E DEVONO ESSERE SEMPRE SPEDITI INSIEME AL CAMPIONE.**

**IN CASO DI ASSENTE, INCOMPLETA O NON CORRETTA COMPILAZIONE DEI DOCUMENTI (MODULO RACCOLTA DATI CLINICI, , IMPEGNATIVE/AUTIRIZZAZIONE SANITARIA, INFORMATIVA E CONSENSO) NON SIAMO AUTORIZZATI A PROCEDERE CON L'ACCETTAZIONE DEL CAMPIONE.**

**IN PARTICOLARE IL CONSENSO INFORMATO FIRMATO DOVRÀ PERVENIRE ALLA NOSTRA ATTENZIONE ENTRO 30 GIORNI DALLA RICEZIONE DEL CAMPIONE, OLTRE I QUALI IL MATERIALE SARÀ RISPEDITO AL MITTENTE.**

### **TEMPI DI REFERTAZIONE (vedi catalogo delle prestazioni)**

**Per qualsiasi informazioni contattare il laboratorio (Dott.ssa Elisabetta Abelli) allo 051-6366039 ogni giorno dalle 11.30 alle 13, oppure scrivere a [laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)**

Dott. Luca Sangiorgi  
Responsabile della SC di Malattie Rare Scheletriche

**SC Malattie Rare Scheletriche**  
Via Pupilli, 1 – 40136 Bologna  
Tel. +39-051-6366681 – Fax +39-051-4689927  
[genetica@ior.it](mailto:genetica@ior.it)  
**Laboratorio di Genetica Molecolare**  
Via di Barbiano, 1/10 – 40136 Bologna  
Tel. +39-051-6366039 – Fax +39-051-4689923  
[laboratorio.genetica@ior.it](mailto:laboratorio.genetica@ior.it)

**Istituto Ortopedico Rizzoli**  
**Sede legale** Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
**Ospedale** Via G. C. Pupilli, 1 - 40136 Bologna  
**Centro di Ricerca** Via Di Barbiano, 1/10 - 40136 Bologna  
Tel. 051/6366111 - Fax 051/580453 [www.ior.it](http://www.ior.it)  
Codice Fiscale e Partita IVA 00302030374