

# CARTA DEI SERVIZI

*Laboratorio BioRep*

La presente Carta dei Servizi informa utenti, pazienti, specialisti prescriventi e strutture sanitarie sui servizi erogati da BioRep, sulle modalità di accesso, sugli standard di qualità, sui meccanismi di tutela e sui canali di partecipazione e reclamo.

## 1. Scopo, quadro normativo e validità

La Carta dei Servizi del Laboratorio BioRep è adottata quale strumento di informazione, trasparenza, tutela, partecipazione e miglioramento continuo nei confronti degli utenti e delle strutture sanitarie che si avvalgono delle prestazioni BioRep.

La Carta è redatta tenendo conto, per quanto applicabile alla natura dei servizi erogati, dei principi della Direttiva del Presidente del Consiglio dei Ministri 27 gennaio 1994, dello Schema generale della Carta dei servizi pubblici sanitari di cui al D.P.C.M. 19 maggio 1995, delle Linee guida n. 2/1995 per l'attuazione della Carta dei Servizi nel Servizio sanitario nazionale, del D.Lgs. 502/1992 e s.m.i. in tema di partecipazione e tutela dei cittadini, nonché della normativa applicabile in materia di protezione dei dati personali e organizzazione sanitaria.

La Carta è riesaminata periodicamente e comunque in occasione di modifiche rilevanti dei servizi, dell'organizzazione, degli standard di qualità, dei riferimenti di contatto o della normativa applicabile. La versione aggiornata è resa disponibile tramite i canali informativi aziendali.

In coerenza con lo schema generale della Carta dei servizi pubblici sanitari, il documento è strutturato per rendere espliciti: informazioni sui servizi, modalità di accesso, standard e indicatori di qualità, strumenti di tutela, partecipazione dell'utente e modalità di verifica degli impegni.

La Carta non sostituisce consensi informati, informative privacy, prescrizioni specialistiche, condizioni contrattuali o istruzioni operative specifiche dei singoli test, che restano documenti autonomi e prevalenti per gli aspetti tecnico-clinici e regolatori di dettaglio.

## 2. Principi fondamentali

**Eguaglianza e imparzialità:** I servizi sono forniti senza distinzione di nazionalità, sesso, razza, lingua, religione, opinioni, condizioni personali o sociali. BioRep assicura parità di trattamento tra le diverse categorie di utilizzatori.

**Continuità:** BioRep assicura la funzionalità e la continuità nell'erogazione dei servizi. In caso di interruzioni non imputabili alla Società, si impegna a ridurre i possibili disagi e a informare tempestivamente i soggetti interessati.

**Diritto di scelta:** All'utente è riconosciuto il diritto di scegliere liberamente l'erogatore delle prestazioni, secondo la normativa applicabile e le indicazioni del proprio medico o specialista.

**Partecipazione:** L'utente può presentare osservazioni, suggerimenti, elogi o reclami; tali informazioni contribuiscono al miglioramento della qualità dei servizi erogati.

**Efficienza ed efficacia:** I servizi sono realizzati con uso appropriato delle risorse e nel rispetto degli standard più aggiornati di qualità, sicurezza e controllo dei processi.

**Rispetto e centralità della persona:** BioRep promuove un'interazione attenta, cortese e rispettosa della dignità dell'utente, con particolare attenzione alla chiarezza delle informazioni e alla riservatezza delle comunicazioni sanitarie.

**Trasparenza e responsabilità:** BioRep si impegna a rendere comprensibili il percorso del campione, i limiti dei test, i tempi indicativi di risposta, le responsabilità della struttura e le condizioni in cui possono essere richieste integrazioni o ripetizioni.

### 3. Presentazione dell'azienda

#### 3.1. Chi è BioRep

BioRep è una società del Gruppo Sapio, nata nel 2003 a Milano come centro di risorse in grado di fornire a Istituti di Ricerca e Aziende Farmaceutiche servizi conto terzi per la conservazione di materiale biologico.

Nel 2012 BioRep è stata autorizzata dal Ministero della Salute a svolgere, in qualità di parte terza, attività di trasporto, stoccaggio e conservazione di cellule staminali e tessuti riproduttivi come supporto al Piano di Emergenza (Disaster Recovery Plan). Nel 2013 si è trasferita presso il Dipartimento di Biotecnologie dell'Ospedale San Raffaele di Milano, sviluppando servizi di biologia molecolare e cellulare.

BioRep è inoltre struttura sanitaria accreditata da Regione Lombardia come Laboratorio Specialistico di Genetica Medica con area di Genetica Molecolare. In tale ambito eroga prestazioni di genetica medica e biologia molecolare, con attività di screening, analisi e supporto interpretativo per percorsi pre- e post-natali, per la coppia, per carrier screening e per ambiti clinici specialistici, inclusa la genetica in ambito oncologico, secondo le autorizzazioni, gli accreditamenti e le procedure del Sistema di Gestione Qualità applicabili.

Attraverso laboratori dedicati, BioRep svolge anche attività di isolamento, immortalizzazione e distribuzione di linee cellulari e del DNA da queste derivate per progetti di ricerca, con particolare riferimento a malattie neurodegenerative quali Malattia di Huntington e Malattia di Parkinson.

#### 3.2. Mission

La missione di BioRep è applicare e sviluppare processi tecnologici di biologia molecolare e cellulare a supporto della ricerca biomedica e della fornitura di test genetici diagnostici e di screening. Le attività sono svolte con elevati standard di qualità e orientate alla promozione della salute, alla soddisfazione delle richieste diagnostiche dei pazienti, dei medici curanti e delle strutture sanitarie.

### 3.3. Organizzazione e responsabilità

| Ruolo                                                     | Responsabile / Referente |
|-----------------------------------------------------------|--------------------------|
| Direttore Generale                                        | Dott. Michele Piovella   |
| Direttore della Biobanca                                  | Dr.ssa Paola Casalin     |
| Direttore Responsabile del Laboratorio di Genetica Medica | Dott.ssa Sara Botti      |
| Biologo Genetista                                         | Dott.ssa Sara Botti      |
| Medico Genetista                                          | Dott.ssa Irene Iezzi     |
| Responsabile Sistema Gestione Qualità                     | Fabio Iannaccone         |

L'organizzazione è supportata da procedure interne, formazione del personale, attribuzione di responsabilità e sistemi informatici dedicati alla tracciabilità delle attività. Eventuali variazioni dei referenti sono recepite in occasione del riesame della Carta o della documentazione del Sistema Qualità.

## 4. Ambito di applicazione e servizi erogati

La Carta si applica alle prestazioni di medicina di laboratorio e genetica medica erogate direttamente da BioRep o, ove previsto, mediante service presso laboratori esterni accreditati e contrattualizzati. L'elenco delle prestazioni distingue le attività eseguite in sede da quelle eseguite in service. Per le prestazioni diagnostiche eseguite in service, il laboratorio che ha effettivamente effettuato l'analisi è identificato nel referto, in conformità alle disposizioni regionali applicabili.

BioRep distingue tra prestazioni eseguite integralmente in sede, prestazioni con specifiche fasi del processo analitico eseguite in service e prestazioni interamente eseguite in service. Tale modalità è indicata nell'elenco delle prestazioni e, per le prestazioni diagnostiche eseguite in service, nel referto.

### 4.1. Attività di laboratorio di genetica e screening

Dal 2016 BioRep offre il test prenatale non invasivo NIPT, denominato "NATIVA", per lo screening delle principali aneuploidie e anomalie cromosomiche fetali. Dal 2026 BioRep amplia la propria offerta diagnostica attraverso prestazioni di medicina di laboratorio erogate, ove previsto, mediante service presso laboratori esterni accreditati.

Tali prestazioni comprendono esami di genetica, genomica, biologia molecolare, microbiologia e chimica clinica. Le attività affidate in service sono gestite mediante rapporti formalizzati e secondo procedure condivise, nel rispetto dei requisiti applicabili di qualità, tracciabilità e sicurezza.

Le tipologie di esame, i requisiti del campione, le modalità di trasporto, i tempi di refertazione e le eventuali limitazioni sono riportati nella documentazione tecnica e informativa specifica di ciascun test.

#### 4.2. NIPT / NATIVA

Il NIPT (Non Invasive Prenatal Test) è un test di screening genetico prenatale non invasivo basato sull'analisi del DNA fetale libero circolante (cfDNA) nel sangue materno. L'analisi è eseguita mediante sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution.

Il test può rilevare, in funzione della tipologia scelta, trisomie 21, 18 e 13, aneuploidie dei cromosomi sessuali, aneuploidie autosomiche rare, delezioni e duplicazioni di dimensioni rilevanti, microdelezioni specifiche e sesso fetale, ove richiesto o previsto dal test. Il Test NIPT NATIVA è una prestazione erogata in sede. Il livello di approfondimento dell'analisi e le informazioni riportate nel referto variano in funzione della tipologia di test prescelta, secondo le caratteristiche e le indicazioni previste per ciascun profilo di analisi. Il test si esegue mediante prelievo di sangue materno a partire dall'età gestazionale 10+0 e supporta l'identificazione delle gravidanze per le quali può essere indicato il ricorso a metodiche diagnostiche invasive, quali villocentesi o amniocentesi. Il NIPT è un test di screening e non sostituisce la diagnosi prenatale invasiva.

Il test non è raccomandato o richiede valutazione specialistica in particolari condizioni cliniche o anamnestiche, quali gravidanza gemellare complessa, vanishing twin, patologie materne o trattamenti che possono interferire con l'analisi, secondo quanto riportato nella documentazione informativa specifica del test.

#### 4.3. Prestazioni di medicina di laboratorio eseguite in service

BioRep offre inoltre prestazioni di medicina di laboratorio eseguite in service presso laboratori esterni autorizzati, accreditati e contrattualizzati nei seguenti ambiti:

- genetica e genomica;
- biologia molecolare;
- microbiologia;
- chimica clinica;
- ulteriori indagini specialistiche di laboratorio secondo i cataloghi periodicamente aggiornati.

Le attività analitiche in service sono eseguite presso laboratori esterni accreditati, selezionati e qualificati secondo la normativa vigente. BioRep assicura la presa in carico della prestazione, il coordinamento del servizio, la gestione amministrativa, la relazione con l'utente o con la struttura sanitaria inviante e la tracciabilità del processo, per quanto di propria competenza.

L'elenco aggiornato delle prestazioni indica le modalità di esecuzione, i tempi di refertazione, le metodiche, i sistemi analitici e i materiali biologici richiesti. Per le

prestazioni diagnostiche eseguite in service, la denominazione del laboratorio che ha effettivamente effettuato l'analisi è riportata nel referto.

#### 4.4. Attività amministrative, informatiche e commerciali

Il settore amministrativo gestisce servizi amministrativi, fatturazione e documentazione contrattuale relativa alle prestazioni. Il servizio informatico e di archiviazione utilizza l'infrastruttura informatica del Gruppo Sapio e gestisce la documentazione e i dati secondo le procedure interne e la normativa applicabile. L'ufficio commerciale cura i rapporti con enti, strutture pubbliche e private e partner per la presentazione dei servizi offerti da BioRep.

### 5. Accesso alle prestazioni e percorso dell'utente

#### 5.1. Percorso sintetico dell'utente e del campione

| Fase                        | Contenuto operativo                                                                                                  | Responsabilità principale                                  |
|-----------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| Informazione e prescrizione | Informazioni sul test, indicazione clinica, eventuale consulenza pre-test e raccolta del consenso.                   | Specialista prescrivente / BioRep per supporto informativo |
| Prelievo e documentazione   | Raccolta del campione, compilazione modulistica, identificazione e preparazione alla spedizione.                     | Centro prelievo / specialista / struttura inviante         |
| Accettazione e analisi      | Verifica idoneità campione, tracciabilità, esecuzione analitica e controlli di qualità.                              | BioRep e, ove previsto, laboratorio partner qualificato    |
| Refertazione e supporto     | Validazione, eventuale consulenza post-test, consegna sicura del referto e supporto interpretativo allo specialista. | BioRep / genetisti / specialista prescrivente              |
| Follow-up e miglioramento   | Gestione segnalazioni, questionari, non conformità e azioni di miglioramento.                                        | BioRep - Sistema Qualità                                   |

#### 5.2. Informazione e orientamento

BioRep fornisce informazioni chiare e aggiornate su caratteristiche dei test, finalità, limiti, condizioni di accesso, modalità di raccolta e spedizione dei campioni, tempi indicativi di refertazione, modalità di consegna del referto e canali di assistenza.

Per i test genetici e per gli screening prenatali, l'utente deve ricevere adeguata informazione pre-test dallo specialista prescrivente e sottoscrivere, ove previsto, il consenso informato e l'informativa privacy prima dell'esecuzione del test.

### 5.3. Prenotazione, prescrizione e prelievo

Le prestazioni sono accessibili tramite specialisti prescriventi, studi medici, centri medici, strutture sanitarie invianti, prestazioni domiciliari o altri canali contrattualizzati. Il laboratorio BioRep non è aperto al pubblico e non dispone di un centro prelievi. Le condizioni operative, la documentazione richiesta, la tipologia di campione, il materiale di raccolta, le modalità di conservazione e spedizione e le eventuali limitazioni sono indicate nella documentazione specifica del test.

### 5.4. Invio e accettazione campioni

Per il test NIPT NATIVA, il campione è costituito da sangue materno raccolto in provetta dedicata a partire dall'età gestazionale 10+0. Il campione deve essere mantenuto a temperatura ambiente, non refrigerato e non congelato; la spedizione deve avvenire con il materiale fornito nel kit spedito secondo le istruzioni presenti.

Il laboratorio verifica l'idoneità del campione prima dell'analisi. In caso di campione non conforme, insufficiente, deteriorato, documentazione incompleta o risultato non conclusivo, BioRep può richiedere integrazioni documentali o un nuovo prelievo, informando lo specialista o il centro inviante secondo le procedure applicabili.

## 6. Consenso informato, consulenza genetica e limiti dei test

I test genetici e gli screening prenatali devono essere inseriti in un percorso clinico concordato con il medico curante o con lo specialista prescrivente. BioRep non sostituisce il giudizio clinico dello specialista e non fornisce indicazioni terapeutiche dirette al paziente al di fuori dei percorsi di consulenza previsti.

BioRep mette a disposizione supporto pre-test per illustrare finalità, tipologie e limiti dei test genetici e supporto post-test tramite il proprio team di genetisti. Le consulenze genetiche in collegamento diretto possono essere richieste telefonicamente e sono erogate previo appuntamento.

In caso di risultato compatibile con anomalia genetica o cromosomica, il referto deve essere valutato nel contesto clinico e, ove indicato, confermato mediante consulenza genetica e test diagnostici appropriati.

Le comunicazioni sanitarie relative a chiarimenti clinici, referti o risultati che richiedono particolare attenzione sono indirizzate ai soggetti autorizzati e allo specialista prescrivente, nel rispetto delle informative sottoscritte e delle procedure interne.

## 7. Refertazione e consegna dei referti

I tempi di refertazione decorrono dalla ricezione del campione idoneo in laboratorio e dalla disponibilità della documentazione completa. Per NATIVA, NATIVA 23 e NATIVA NEXT i tempi stimati sono di 5-7 giorni lavorativi; per NATIVA PLUS, NATIVA KARYON e NATIVA COMPLETE i tempi stimati sono di 7-10 giorni lavorativi. I tempi possono variare in caso di ripetizioni tecniche, campioni non conformi, documentazione da integrare, necessità di approfondimento, risultati non conclusivi o cause non imputabili a BioRep.

Per le prestazioni eseguite in service, i tempi di refertazione decorrono dalla ricezione del campione idoneo e della documentazione completa e possono variare in funzione dell'esame richiesto. Eventuali ritardi dovuti a necessità tecniche, approfondimenti diagnostici, ripetizioni analitiche o integrazioni documentali sono comunicati ai soggetti interessati secondo le procedure aziendali. I referti sono resi disponibili tramite canali sicuri e tracciabili, nel rispetto della normativa sulla protezione dei dati personali.

Ogni variazione significativa che comporti ritardo nella refertazione, ad esempio guasto strumentale, inadeguatezza del campione o necessità di approfondimento, viene comunicata all'utente o allo specialista/centro inviante attraverso i canali aziendali previsti.

Eventuali richieste di copia, rettifica di dati anagrafici o documentazione amministrativa sono gestite tramite i canali aziendali dedicati, previa identificazione del richiedente e verifica della legittimazione all'accesso.

## 8. Standard di qualità, controlli e indicatori

### 8.1. Sistemi di gestione per la qualità e accreditamento

Per garantire la conformità delle attività eseguite, i laboratori BioRep sono certificati UNI EN ISO 9001 e accreditati da Regione Lombardia come Laboratorio Specialistico di Genetica Medica con area Genetica Molecolare.

### 8.2. Controlli di qualità

La qualità in termini di esattezza e precisione dei risultati è verificata mediante procedure di Controllo Interno di Qualità (CQI) e partecipazione a programmi di Valutazione Esterna di Qualità (VEQ), ove applicabili.

### 8.3. Impegni e indicatori di monitoraggio

| Area                   | Impegno / indicatore                                                                                                                            |
|------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Informazione e accesso | Disponibilità di modulistica, informative e istruzioni operative aggiornate; supporto a specialisti e centri invianti.                          |
| Fase pre-analitica     | Verifica della tracciabilità del campione, della conformità documentale, dell'idoneità del materiale biologico e delle condizioni di trasporto. |
| Fase analitica         | Utilizzo di procedure validate, controlli interni di qualità e partecipazione a programmi di valutazione esterna ove applicabili.               |
| Fase post-analitica    | Controllo del referto, gestione dei risultati critici o positivi secondo procedure interne e consulenza genetica.                               |
| Tempi di risposta      | Monitoraggio dei tempi di refertazione e analisi delle cause di eventuali ritardi.                                                              |
| Tutela dell'utente     | Registrazione e analisi di reclami, suggerimenti, non conformità e azioni di miglioramento.                                                     |

La misurazione degli standard comprende indicatori relativi alla fase pre-analitica, analitica e post-analitica e alla qualità percepita dall'utente. Gli esiti delle verifiche sono utilizzati per individuare azioni correttive, preventive e di miglioramento continuo.

### 8.4. Fattori di qualità e modalità di verifica

| Fattore di qualità        | Standard / impegno                                                                  | Modalità di verifica                                                |
|---------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|
| Accessibilità informativa | Informazioni aggiornate su test, limiti, campione, consenso, tempi e contatti.      | Riesame documentale e controllo dei canali informativi.             |
| Tracciabilità             | Identificazione univoca del campione e collegamento alla documentazione ricevuta.   | Controlli di accettazione, registrazioni e gestione non conformità. |
| Sicurezza e riservatezza  | Canali sicuri per dati sanitari e referti; accesso limitato a soggetti autorizzati. | Audit interni, controlli informatici e gestione autorizzazioni.     |
| Tempestività              | Monitoraggio dei tempi di refertazione e delle cause di ritardo.                    | Indicatori periodici di TAT e analisi scostamenti.                  |
| Qualità analitica         | Procedure validate, CQI e VEQ ove applicabili.                                      | Registrazioni di controllo qualità e riesame dei risultati.         |

| Fattore di qualità | Standard / impegno                                                     | Modalità di verifica                                                  |
|--------------------|------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| Partecipazione     | Gestione strutturata di reclami, suggerimenti e customer satisfaction. | Analisi periodica delle segnalazioni e delle azioni di miglioramento. |

## 9. Tutela, partecipazione e diritti dell'utente

### 9.1. Diritti dell'utente

- ☞ ricevere informazioni comprensibili sulle prestazioni e sui relativi limiti;
- ☞ essere trattato con rispetto, imparzialità e attenzione alla riservatezza;
- ☞ ottenere la corretta gestione e tracciabilità del campione biologico;
- ☞ conoscere i tempi indicativi di refertazione e le modalità di consegna del referto;
- ☞ ricevere informazioni comprensibili sui risultati dei test eseguiti
- ☞ presentare osservazioni, suggerimenti, encomi o reclami e ricevere riscontro.

### 9.2. Doveri dell'utente, dello specialista e della struttura inviante

- ☞ fornire dati corretti, completi e aggiornati;
- ☞ consegnare modulistica, consensi e informative richiesti;
- ☞ rispettare le istruzioni di raccolta, conservazione e spedizione del campione;
- ☞ comunicare informazioni cliniche rilevanti per l'esecuzione e l'interpretazione del test;
- ☞ utilizzare in modo appropriato i canali di assistenza messi a disposizione da BioRep.

### 9.3. Reclami, suggerimenti e customer satisfaction

L'utente può presentare osservazioni, suggerimenti, encomi o reclami telefonicamente al Servizio Clienti oppure scrivendo a [nipr@biorep.it](mailto:nipr@biorep.it). BioRep fornisce riscontro ai reclami entro 30 giorni dal ricevimento. Le segnalazioni che evidenziano situazioni gravi o potenziali rischi per la salute o la sicurezza sono prese in carico tempestivamente, in funzione della priorità valutata.

È disponibile un questionario di soddisfazione del cliente che gli utenti sono invitati a compilare dopo la consultazione del referto. Le indicazioni derivanti dai questionari e dai reclami vengono periodicamente analizzate per il miglioramento della qualità dei servizi.

La Carta dei Servizi è resa disponibile agli utenti e alle strutture interessate in formato aggiornato. I riferimenti di contatto riportati di seguito costituiscono i canali principali per informazioni operative, supporto su campioni e referti, suggerimenti e reclami.

Ogni reclamo è registrato, classificato per tipologia e valutato ai fini dell'eventuale adozione di correzioni, azioni correttive o azioni di miglioramento.

La customer satisfaction è utilizzata come indicatore della qualità percepita e viene riesaminata congiuntamente ai dati di processo, ai tempi di risposta, alle non conformità e alle segnalazioni provenienti dagli utenti o dalle strutture inviante.

## 10. Protezione dei dati personali, riservatezza e archiviazione

BioRep tratta dati personali, dati relativi alla salute e, ove applicabile, dati genetici nel rispetto del Regolamento (UE) 2016/679, del D.Lgs. 196/2003 come modificato dal D.Lgs. 101/2018 e delle informative rese agli interessati. I dati sono trattati con misure tecniche e organizzative idonee a garantirne sicurezza, riservatezza, integrità e tracciabilità.

I campioni biologici sono identificati mediante codici univoci e gestiti secondo procedure volte a garantirne qualità, integrità, rintracciabilità e protezione da accessi non autorizzati. La documentazione cartacea relativa ai pazienti è conservata sotto la responsabilità di BioRep secondo le procedure interne applicabili.

## 11. Continuità del servizio, modello organizzativo e riferimenti

### 11.1. Continuità del servizio

BioRep adotta misure organizzative e tecniche per garantire continuità, sicurezza e affidabilità delle prestazioni. In caso di eventi non imputabili alla Società, guasti, indisponibilità temporanee o altre interruzioni, BioRep si impegna a ridurre il disagio per l'utente, a informare tempestivamente i soggetti interessati e ad attivare le procedure di ripristino e continuità previste.

### 11.2. Modello 231

BioRep ha adottato un modello organizzativo ai sensi del D.Lgs. 8 giugno 2001, n. 231, nominando un Organismo di Vigilanza.

### 11.3. Riferimenti normativi essenziali

- ☞ Direttiva del Presidente del Consiglio dei Ministri 27 gennaio 1994, “Principi sull'erogazione dei servizi pubblici”;
- ☞ D.P.C.M. 19 maggio 1995, “Schema generale di riferimento della Carta dei servizi pubblici sanitari”;
- ☞ Linee guida n. 2/1995, “Attuazione della Carta dei servizi nel Servizio sanitario nazionale”;
- ☞ D.Lgs. 502/1992 e s.m.i.;
- ☞ L. 241/1990 e L. 273/1995;
- ☞ Regolamento (UE) 2016/679; D.Lgs. 196/2003 come modificato dal D.Lgs. 101/2018;
- ☞ normativa regionale, autorizzativa, di accreditamento e di certificazione applicabile.

## 12. Contatti

| Canale                     | Riferimento                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|----------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Sede legale e operativa    | BioRep S.r.l. - Via Olgettina, 60 c/o DIBIT2, Palazzina S. Michele 1, 20132 Milano (MI), Italia                                                                                                                                                                             |
| Servizio Clienti e reclami | +39 02 58014369 (tasto 1)<br>Orari: lunedì-giovedì 08:30-12:30 e 13:30-16:30; venerdì 08:30-12:30.<br>Il laboratorio non è aperto al pubblico. Le consulenze genetiche in collegamento diretto sono richiedibili telefonicamente e vengono programmate previo appuntamento. |
| E-mail generale            | <a href="mailto:info@biorep.it">info@biorep.it</a>                                                                                                                                                                                                                          |
| E-mail NIPT e reclami      | <a href="mailto:nipt@biorep.it">nipt@biorep.it</a>                                                                                                                                                                                                                          |
| Sito web                   | <a href="http://www.biorep.it">www.biorep.it</a> – <a href="http://www.nativaprenatale.it">www.nativaprenatale.it</a>                                                                                                                                                       |
| Uffici amministrativi      | Via S. Pellico, 48 - 20900 Monza   Tel. +39 039 83981                                                                                                                                                                                                                       |

# ELENCO DELLE PRESTAZIONI

Laboratorio BioRep

| Descrizione della prestazione                                                                                                                                                                                                                                                                              | Tempo di refertazione | Metodo                                                                                         | Materiale        |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| <b>NATIVA BASE:</b> Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Edwards), Trisomia 13 (Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali. Determinazione del sesso fetale (facoltativa)                                                                                                                          | 5-7 gg                | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |
| <b>NATIVA 23:</b> Trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali e degli altri cromosomi. Determinazione del sesso fetale (facoltativa)                                                                                             | 5-7 gg                | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |
| <b>NATIVA NEXT:</b> Trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali e degli altri cromosomi; analisi delle duplicazioni e delezioni cromosomiche parziali (CNV) di dimensioni > 7 Mb. Determinazione del sesso fetale (facoltativa). | 5-7 gg                | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |
| <b>NATIVA PLUS</b> Trisomia 21 (Sindrome di Down), Trisomia 18 (Edwards), Trisomia 13 (Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali; analisi di 5 sindromi da microdelezione <sup>&amp;</sup> . Determinazione del sesso fetale.                                                                             | 7-10 gg               | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |
| <b>NATIVA KARYON:</b> Trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali e degli altri cromosomi; analisi di 5 sindromi da microdelezione <sup>&amp;</sup> ; Determinazione del sesso fetale.                                           | 7-10 gg               | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |

| Descrizione della prestazione                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Tempo di refertazione | Metodo                                                                                         | Materiale        |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| <b>NATIVA COMPLETE 5:</b> Trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali e degli altri cromosomi; analisi delle duplicazioni e delezioni cromosomiche parziali (CNV) di dimensioni > 7 Mb; analisi di 5 sindromi da microdelezione <sup>&amp;</sup> ; determinazione del sesso fetale.   | 7-10 gg               | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |
| <b>NATIVA COMPLETE 11:</b> Trisomie 21 (sindrome di Down), 18 (sindrome di Edwards) e 13 (sindrome di Patau); aneuploidie dei cromosomi sessuali e degli altri cromosomi; analisi delle duplicazioni e delezioni cromosomiche parziali (CNV) di dimensioni > 7 Mb; analisi di 11 sindromi da microdelezione <sup>&amp;</sup> ; determinazione del sesso fetale. | 7-10 gg               | Sequenziamento massivo parallelo (NGS) utilizzando il sistema analitico VeriSeq™ NIPT Solution | 1 provetta cfDNA |

(&) Per i pannelli relativi a 5 o 11 sindromi da microdelezione, la fase bioinformatica del processo analitico è eseguita in service presso un laboratorio esterno accreditato e contrattualizzato da BioRep.

*Le prestazioni riportate nella sezione seguente sono eseguite in service presso un laboratorio esterno accreditato e contrattualizzato da BioRep. Per ciascuna prestazione diagnostica, la denominazione del laboratorio che ha effettivamente effettuato l'analisi è riportata nel referto.*

| Descrizione della prestazione                                                                                        | Tempo di refertazione | Metodo               | Materiale        |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------------------|------------------|
| <b>EmbryoCheck: test non invasivo su DNA fetale a seguito di aborto spontaneo (gravidanza di almeno 5 settimane)</b> | 5 gg lavorativi       | Sequenziamento (NGS) | 2 provette cfDNA |
| <b>ClearViewDNA: trisomie 21, 18, 13 e determinazione del sesso fetale</b>                                           | 5 gg lavorativi       | Digital PCR          | 2 provette cfDNA |

| Descrizione della prestazione                                                                | Tempo di refertazione | Metodo                                  | Materiale        |
|----------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|-----------------------------------------|------------------|
| <b>XY Test: determinazione del sesso fetale eseguibile dall'8ª settimana di gestazione</b>   | 5 gg lavorativi       | Digital PCR                             | 2 provette cfDNA |
| <b>Cariotipo molecolare Low-Pass Whole Genome 1MB</b>                                        | 7 gg lavorativi       | Sequenziamento (NGS)                    | EDTA             |
| <b>Heredity Carrier: sequenziamento WES di 254 geni per patologie monogeniche ereditarie</b> | 15 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS)                    | EDTA o saliva    |
| <b>Pannello Trombofilia 4 mutazioni</b>                                                      | 7 gg lavorativi       | Sanger                                  | EDTA o saliva    |
| <b>Pannello Trombofilia 5 mutazioni</b>                                                      | 7 gg lavorativi       | Sanger                                  | EDTA o saliva    |
| <b>Pannello Trombofilia 13 mutazioni</b>                                                     | 7 gg lavorativi       | Sanger                                  | EDTA o saliva    |
| <b>Pannello Trombofilia 15 mutazioni</b>                                                     | 7 gg lavorativi       | Sanger                                  | EDTA o saliva    |
| <b>Ricerca singole mutazioni Trombofilia</b>                                                 | 7 gg lavorativi       | Sanger                                  | EDTA o saliva    |
| <b>Fibrosi Cistica 188 mutazioni</b>                                                         | 20 gg lavorativi      | Real Time PCR - Elettroforesi capillare | EDTA o saliva    |
| <b>Fibrosi Cistica intero gene CFTR</b>                                                      | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS)                    | EDTA o saliva    |
| <b>Beta Talassemia HBB intero gene</b>                                                       | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS)                    | EDTA o saliva    |
| <b>Emocromatosi - principali mutazioni (HFE C282Y, S65C, H63D)</b>                           | 7 gg lavorativi       | Sanger                                  | EDTA o saliva    |
| <b>Emocromatosi - intero gene HFE</b>                                                        | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS)                    | EDTA o saliva    |
| <b>X-Fragile FMR1 FRAXA - I livello</b>                                                      | 15 gg lavorativi      | Long-Range PCR                          | EDTA             |
| <b>X-Fragile FMR1 FRAXA - II livello</b>                                                     | 15 gg lavorativi      | Long-Range PCR                          | EDTA             |
| <b>Ricerca molecolare HLA-B27</b>                                                            | 10 gg lavorativi      | PCR                                     | EDTA o saliva    |
| <b>Ricerca molecolare HLA-B51</b>                                                            | 10 gg lavorativi      | PCR                                     | EDTA o saliva    |
| <b>Gene JAK2 - identificazione qualitativa V617F</b>                                         | 10 gg lavorativi      | PCR                                     | EDTA o saliva    |
| <b>HLA-G</b>                                                                                 | 10 gg lavorativi      | PCR                                     | EDTA o saliva    |
| <b>Ricerca microdelezioni del cromosoma Y</b>                                                | 10 gg lavorativi      | PCR                                     | EDTA o saliva    |

| Descrizione della prestazione                                                                 | Tempo di refertazione | Metodo               | Materiale                         |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------------------|-----------------------------------|
| <b>Tunel Test: frammentazione del DNA spermatico</b>                                          | 15 gg lavorativi      | Real Time PCR        | Liquido seminale                  |
| <b>Pink Care: sequenziamento dei geni BRCA1 e BRCA2</b>                                       | 20 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                     |
| <b>Heredity Cancer: sequenziamento WES di 88 geni associati a predisposizione oncologica</b>  | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>Oncovery Liquid: biopsia liquida oncologica</b>                                            | 20 gg lavorativi      | Biopsia liquida      | 2 provette cfDNA                  |
| <b>Miobioma Intestinal Care: analisi del microbiota intestinale (batteri, virus e miceti)</b> | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | Feci                              |
| <b>Miobioma Vaginal Care: analisi del microbiota vaginale (batteri, virus e miceti)</b>       | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | Tampone vaginale                  |
| <b>Miobioma Intestinal + Vaginal Care</b>                                                     | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | Feci + tampone vaginale           |
| <b>Miobioma Endometrial Care: analisi del microbiota endometriale</b>                         | 20 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | Tampone endometriale / endometrio |
| <b>Sequenziamento NGS intero gene (geni presenti nei pannelli Heredity Carrier e Cancer)</b>  | 30 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>Sequenziamento NGS intero gene (geni non presenti nei pannelli)</b>                        | 30 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>Sequenziamento NGS pannello 2-25 geni</b>                                                  | 30 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>Sequenziamento NGS pannello 26-125 geni</b>                                                | 30 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>Sequenziamento NGS pannello &gt;125 geni</b>                                               | 30 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>WES - Sequenziamento esoma completo</b>                                                    | 60 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>NUTRIGEN Weight Control</b>                                                                | 15 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                     |
| <b>LACTOGEN: predisposizione genetica all'intolleranza al lattosio</b>                        | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                     |
| <b>GLUTIGEN: predisposizione genetica alla celiachia (HLA DQ2/DQ8)</b>                        | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                     |
| <b>Intolleranza genetica al nichel</b>                                                        | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                     |
| <b>Intolleranza genetica al fruttosio</b>                                                     | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                     |
| <b>Intolleranza genetica ai solfiti</b>                                                       | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                     |

| Descrizione della prestazione                                                                                      | Tempo di refertazione | Metodo               | Materiale                     |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|----------------------|-------------------------------|
| <b>Intolleranza genetica alla caffeina</b>                                                                         | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                 |
| <b>Sensibilità all'istamina (DAO genetico)</b>                                                                     | 10 gg lavorativi      | Sanger               | EDTA o saliva                 |
| <b>Pannello completo delle intolleranze genetiche</b>                                                              | 10 gg lavorativi      | Sequenziamento (NGS) | EDTA o saliva                 |
| <b>Tampone vaginale/cervicale/uretrale/endometriale base: ricerca germi comuni, miceti e Gardnerella vaginalis</b> | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Tampone cervico-vaginale base</b>                                                                               | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 2 tamponi eSwab               |
| <b>Ricerca molecolare PCR 1 patogeno</b>                                                                           | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Ricerca molecolare PCR 8 patogeni</b>                                                                           | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Tampone vaginale base + PCR 8 patogeni</b>                                                                      | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Tampone cervico-vaginale base + PCR 8 patogeni</b>                                                              | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 2 tamponi eSwab               |
| <b>Ricerca molecolare PCR 28 patogeni</b>                                                                          | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Ricerca Streptococcus agalactiae su tampone vaginale</b>                                                        | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Ricerca Streptococcus agalactiae su tampone rettale</b>                                                         | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Ricerca Streptococcus agalactiae su tampone rettale/vaginale</b>                                                | 3 gg lavorativi       | Real Time PCR        | 1 tampone eSwab               |
| <b>Antibiogramma (ATB) Vitek 2</b>                                                                                 | Non specificato       | Vitek 2              | EDTA, saliva, urine o tampone |
| <b>CMV DNA qualitativo e quantitativo</b>                                                                          | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR        | EDTA, saliva, urine o tampone |
| <b>HBV DNA qualitativo e quantitativo</b>                                                                          | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR        | EDTA, saliva, urine o tampone |
| <b>HCV RNA qualitativo e quantitativo</b>                                                                          | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR        | EDTA, saliva, urine o tampone |
| <b>HIV RNA qualitativo e quantitativo</b>                                                                          | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR        | EDTA, saliva, urine o tampone |

| Descrizione della prestazione                                                       | Tempo di refertazione | Metodo                                     | Materiale                                     |
|-------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|--------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| <b>HSV 1/2 qualitativo</b>                                                          | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR                              | EDTA, saliva, urine o tampone                 |
| <b>Rubeovirus</b>                                                                   | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR                              | EDTA, saliva, urine o tampone                 |
| <b>Varicella Zoster Virus</b>                                                       | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR                              | EDTA, saliva, urine o tampone                 |
| <b>Parvovirus B19</b>                                                               | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR                              | EDTA, saliva, urine o tampone                 |
| <b>Pap Test in fase liquida (ThinPrep Hologic)</b>                                  | 10 gg lavorativi      | Citologia in fase liquida ThinPrep Hologic | ThinPrep                                      |
| <b>ScreenPap: ThinPrep + ricerca e tipizzazione HPV DNA ad alto e basso rischio</b> | 10 gg lavorativi      | ThinPrep Hologic + HPV DNA                 | ThinPrep                                      |
| <b>HPV DNA ricerca e tipizzazione (30 genotipi)</b>                                 | 7 gg lavorativi       | Real Time PCR                              | ThinPrep, biopsia, tampone o liquido seminale |
| <b>HPV RNA</b>                                                                      | 10 gg lavorativi      | Real Time PCR                              | ThinPrep, biopsia, tampone o liquido seminale |
| <b>ANTIGEN 130: intolleranze alimentari IgG4 (130 alimenti)</b>                     | 7 gg lavorativi       | Elisa                                      | Siero o sangue capillare                      |
| <b>ANTIGEN 60: intolleranze alimentari IgG4 (60 alimenti)</b>                       | 7 gg lavorativi       | Elisa                                      | Siero o sangue capillare                      |
| <b>ANTIGEN VEG: intolleranze alimentari IgG4 (86 alimenti)</b>                      | 7 gg lavorativi       | Elisa                                      | Siero o sangue capillare                      |
| <b>ALEX2 Test: pannello di circa 300 allergeni IgE</b>                              | 7 gg lavorativi       | Immunoblot                                 | Siero                                         |
| <b>Calprotectina fecale</b>                                                         | 3 gg lavorativi       | Immunocromatografia                        | Feci                                          |