

Stempelsteuer auf dem Original in virtueller Form im Ausmaß von 48,00 Euro angewandt (Gen. Ag. Einnahmen BZ Nr. 9448/2006).

**VERTRAGSABKOMMEN  
zwischen  
DEM SANITÄTSBETRIEB DER AUTONOMEN  
PROVINZ BOZEN,**

in der Folge **Sanitätsbetrieb** genannt, mit Sitz in Bozen, Sparkassenstraße Nr. 4, St.Nr./MwSt.Nr. 00773750211, vertreten durch den Generaldirektor Dr. Florian Zerzer,

und

**der Stiftung "Casa Sollievo della Sofferenza – Opera di San Pio da Pietralcina" von San Giovanni Rotondo (FG) ,**

vertreten durch Dr. Michele Giuliani, als Generaldirektor und gesetzlicher Vertreter derselbe Stiftung, MWSt.-Nummer und Steuercodex 00138660717, mit Sitz in Cappuccini-Allee, San Giovanni Rotondo (FG) und dazu gesetzlicher Vertreter des gleichnamigen Krankenhauses „Casa Sollievo della Sofferenza I.R.C.C.S.“ von San Giovanni Rotondo (F) und des medizinischen Genetiken Labors „Istituto C.S.S. Mendel“ mit Sitz in Königen Margherita – Allee 261 in Rom, im Folgenden kurz „**CSS**“ genannt;

**zwecks Leistungen der zytogenetischen  
und biochemischen Analysen**

vorausgeschickt, dass:

- **CSS**, auch in seiner Zweigstelle „Istituto CSS-Mendel“ in Rom, sowohl wissenschaftliche Forschung als auch instrumental-diagnostische- und Labortätigkeit im Bereich der Medizinischen und Humangenetik durchführt;
- die Labore und Ambulatorien des „Istituto CSS-Mendel“ von Rom, angemessen ausgerüstet sind und mittels der notwendigen technologischen Ausstattung, eine effiziente Durchführung der Tätigkeit bezüglich zytogenetischer Diagnose, Molekulargenetik und genetischer Beratung gewährleisten;
- es für das **Sanitätsbetrieb** und das **CSS** von gegenseitigem Interesse ist, ein Abkommen bezüglich einer Zusammenarbeit, die mittels der Teilung von technologischen Ressourcen und Berufserfahrungen, die Verstärkung und die Erweiterung der wissenschaftlichen Forschung und der diesbezüglichen diagnostischen Leistungen ermöglicht;
- die vom „Istituto CSS-Mendel“ von Rom durchgeführte Tätigkeit jene der Dienste für Kinder- und Jugendneuropsychiatrie und für genetische Beratung des **Sanitätsbetriebs** effizient ergänzen kann, mit Rücksicht auf den ethischen und religiösen Grundsätzen des **CSS**;
- beide Parteien ermächtigt sind, Abkommen für Zusammenarbeiten zu unterzeichnen, in Einklang mit den institutionellen Aufgaben, im Bereich der Forschung und der Betreuung;
- der **Sanitätsbetrieb** die Entscheidung

Imposta di bollo assolta sull'originale in modo virtuale (Aut. Ag. Entrate BZ n. 9448/2006) nella misura di 48,00 Euro.

**ACCORDO CONTRATTUALE  
fra  
L'AZIENDA SANITARIA DELLA PROVINCIA  
AUTONOMA DI BOLZANO,**

in seguito denominata **Azienda Sanitaria**, con sede in Bolzano, via Cassa di Risparmio n. 4, cod.fisc./P.IVA 00773750211, rappresentata dal Direttore Generale dott. Florian Zerzer,

e

**la Fondazione "Casa Sollievo della Sofferenza" Opera di San Pio da Pietralcina di San Giovanni Rotondo,**

rappresentata dal Dott. Michele Giuliani, nella sua qualità di Direttore Generale e Legale Rappresentante della medesima Fondazione, P.IVA e C.F. 00138660717, con sede legale in Viale dei Cappuccini, Snc San Giovanni Rotondo (FG), quindi legale rappresentante dell'omonimo Ospedale "Casa Sollievo della Sofferenza" I.R.C.C.S. di San Giovanni Rotondo (FG) e del Poliambulatorio Specialistico e Laboratorio Specializzato di Genetica Medica denominato "Istituto C.S.S. Mendel" e sito in Viale Regina Margherita n. 261 Roma, di seguito, per brevità, anche soltanto **CSS**,

**per prestazioni di analisi biochimiche, analisi  
di genetica molecolare e citogenetiche**

Premesso che:

- **CSS** svolge anche nella sua sede "Istituto CSS-Mendel" di Roma sia attività di ricerca scientifica che attività di diagnostica strumentale e di laboratorio nel settore della genetica medica/umana;
- i laboratori e gli ambulatori esistenti presso l'"Istituto CSS-Mendel" di Roma sono convenientemente attrezzati e garantiscono le dotazioni tecnologiche indispensabili allo svolgimento efficiente di attività di diagnosi citogenetica, di genetica molecolare e di consulenza genetica;
- è interesse reciproco della **CSS** e dell'**Azienda Sanitaria** stipulare un accordo di collaborazione che, attraverso la condivisione delle risorse tecnologiche e delle competenze professionali esistenti presso entrambe le istituzioni, consenta di potenziare ed ampliare le attività di ricerca scientifica e le prestazioni diagnostiche erogabili nel predetto settore;
- l'attività espletata presso l'"Istituto CSS-Mendel" di Roma può efficacemente integrare l'attività svolta dall'**Azienda Sanitaria** presso i suoi servizi di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza e di consulenza genetica nel rispetto dei principi etici e religiosi della **CSS**;
- entrambe le parti sono abilitate a porre in essere accordi di collaborazione in sintonia con i compiti istituzionali nel settore della ricerca scientifica e dell'assistenza;
- l'**Azienda Sanitaria** è venuta nella

getroffen hat, die Tätigkeit des **CSS** für die Durchführung von den, im genetischen Bereich hochwertigen, diagnostischen Leistungen in Anspruch zu nehmen;

determinazione di avvalersi dell'attività della **CSS** al fine di effettuare prestazioni diagnostiche di elevata qualità in campo genetico;

dies alles vorausgeschickt  
wird es folgendes vereinbart und festgesetzt:

tutto ciò premesso  
si conviene e si stipula quanto segue:

#### **Art. 1 - Prämissen**

Die Prämissen gelten als wesentlicher Bestandteil dieser Maßnahme.

#### **Art. 2 - Leistungen**

**CSS** verpflichtet sich für den **Sanitätsbetrieb** folgende Leistungen zu den Tarifen der nationalen Tariftabelle -15% durchzuführen, an welchen eine Ermäßigung von 5% angewandt wird:

#### **Art. 1 - Premesse**

Le premesse fanno parte integrante del presente atto.

#### **Art. 2 - Prestazioni**

**CSS** si impegna ad eseguire per l' **Azienda Sanitaria** le prestazioni, di seguito indicate, al costo indicato dal tariffario nazionale vigente tempo per tempo -15% di sconto a cui andrà applicato un ulteriore sconto del 5%:

- **ricerca riarrangiamenti cromosomici (CGH ARRAY)**; (comprendente: ibridazione in situ con sequenze genomiche YAC - 91372 x 4);

- **diagnosi molecolare di acondroplasia/ipocondroplasia**; analisi molecolare mediante sequenziamento gene FGFR3 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di segmenti DNA mediante sequenziamento - 91303x1);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare tipo 1**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene ATXN1 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare tipo 2**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene ATXN2 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare tipo 3**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene ATXN3 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare tipo 6**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene CACNA1A (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare tipo 7**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene ATXN7 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare tipo 8**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene ATXN8 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolari di Atassie Spinocerebellari autosomiche dominanti (ADSCA)**; Analisi molecolare per espansione di triplette CAG geni: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7 e ATXN8 (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x7);

- **diagnosi molecolare di Atassia Spinocerebellare di tipo 17**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene TBP (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x1);

- **diagnosi molecolare di Atrofia muscolare spinale**; ricerca di delezioni del gene SMN1 mediante MLPA (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) - 91294x1);

- **diagnosi molecolare di sindrome di Beckwith-Wiedemann**; ricerca di delezioni, duplicazioni e difetti di metilazione della regione BWS/SRS mediante MS-MLPA (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) - 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) - 91294x1; digestione DNA - 91364x1);

- **diagnosi molecolare di sindrome di Beckwith-Wiedemann**; studio della disomia uniparentale del cromosoma 11 mediante analisi di marcatori microsatellite polimorfici (comprendente: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) - 91302x4);

- **diagnosi molecolare di ciliopatie**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli di geni ciliopatie (esclusi geni ciliopatie renali) (comprende: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) - 91303x15);

**Geni analizzati:** ACVR2B, AHI1, ALMS1, ARL13B, ARL6, ARMC4, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C21orf59, C2CD3, C21orf2, C5orf42, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CEP120, CEP290, CEP41, CFAP53, CFC1, CRELD1, CSPP1, DDX59, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DRC1, DYNC2H1, DNAAF4, DYNC2LI1, EVC, EVC2, FUZ, GDF1, GLI3, HYDIN, HYL51, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT80, IFT81, INPP5E, IQCB1, KIF7, LBR, LRRC6, LZTFL1, MCIDAS, MKKS, MKS1, NEK1, NME8, NODAL, NPHP1, NPHP4, OFD1, PDE6D, POC1B, RPGR, RPGRIP1L, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, SBDS, SCLT1, SDCCAG8, SPAG1, TBC1D32, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDR34, WDR35, WDR60, ZIC3, ZMYND10, ZNF423;

- **diagnosi molecolare di craniosinostosi**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli di geni craniosinostosi (comprende: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) - 91303x15);

**Geni analizzati:** ALPL, ASXL1, CCBE1, COLEC11, CYP26B1, EFNB1, ESCO2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, IFT122, IFT43, IL11RA, IMPAD1, BPNT2, MASP1, MSX2, POR, RAB23, RECQL4, TWIST1, WDR19, WDR35, ZIC1;

- **diagnosi molecolare di discinesia ciliare primaria**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli di geni discinesia ciliare primaria (comprende: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) - 91303x15);

**Geni analizzati:** ARMC4, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65 (DRC2), CCNO, DNAAF1 (LRRC50), DNAAF2 (KTU), DNAAF3, DNAAF4 (DYX1C1), DNAAF5 (HEATR2), DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1 (CCDC164), GAS8, LRRC6 (DNAAF11), MCIDAS, NME8, OFD1, PIH1D3 (DNAAF6), RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, TTC25, ZMYND10;

- **diagnosi molecolare di disomia uniparentale**; analisi di marcatori microsatellite polimorfici cromosoma 2 o 6 o 14 o 15 o 16 o 20 (comprende: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) 91302x4);

- **diagnosi molecolare di displasia scheletrica**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli di geni displasie scheletriche (comprende: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) - 91303x15);

**Geni analizzati:** AGPS, ALPL, ARSE, BMP1, CEP120, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COMP, CRTAP, DLL3, DYNC2H1, EBP, EVC, EVC2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, GNPAT, HSPG2, IFITM5, IFT172, INPPL1, KIAA0586, LBR, P3H1, LIFR, NEK1, PEX7, PLOD2, POR, PPIB, RUNX2, SERPINH1, SLC26A2, SLC35D1, SOX9, TMEM38B, TRIP11, TRPV4, TTC21B, WDR34, WDR35;

- **diagnosi molecolare di distonie**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli di geni distonie (comprende: estrazione di DNA - 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) - 91303x15);

**Geni analizzati:** ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, RAB39B, SNCA, SYNJ1, VPS13C, VPS35, ANO3, ATP1A3, GCH1, GNAL, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TUBB4A;

- **diagnosi molecolare di distrofia muscolare di Duchenne**; ricerca di delezioni e duplicazioni del gene DMD mediante analisi di frammenti (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) 91293x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) 91302x1);

- **diagnosi molecolare di epilessia**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli di geni distonie (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** AARS, ADGRV1, ADRA2B, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP3B2, ARHGEF9, ARX, ARV1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, BRAT1, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CAD, CASK, CASR, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRN2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNM2, CNTN2, CNTN4, CNTNAP2, CPA6, CRBN, CSNK1G1, CSTB, CTSD, DENND5A, DEPDC5, DLAT, DNAJC5, DNM1, DOCK7, EEF1A2, EFHC1, EPM2A, FGF12, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRRS1L, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG1, GABRG2, GAMT, GATM, GLDC, GNAO1, GNB1, GOSR2, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HACE1, HCN1, HNRNPU, IER3IP1, IQSEC2, ITPA, KANSL1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNJ10, KCNK18, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, LIAS, MAGI2, MBD5, MDH2, MECP2, MEF2C, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MPC1, MTHFR, MTOR, NECAP1, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, PC, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDP1, PIGA, PIGN, PIGT, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, PURA, QARS, RELN, ROGDI, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SIK1, SLC12A5, SLC1A3, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TMLHE, TPP1, TSC1, TSC2, TSEN2, UBA5, UBE3A, WWOX, WDR45, ZEB2;

- **diagnosi molecolare di esostosi multiple ereditarie**; analisi molecolare mediante sequenziamento geni EXT1 e EXT2 (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** EXT1, EXT2;

- **diagnosi molecolare di esostosi multiple ereditarie**; analisi di delezioni e duplicazioni dei geni EXT1 e EXT2 mediante MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) 91294x1);

- **diagnosi molecolare di fibrosi cistica**; analisi di mutazioni note nel gene CFTR-NML38 mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x2);

- **diagnosi molecolare di fibrosi cistica**; analisi di mutazioni note nel gene CFTR-NML PLUS mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x1);

- **diagnosi molecolare di fibrosi cistica**; analisi di mutazioni note nel gene CFTR-NML DEL mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x1);

- **diagnosi molecolare di malattia di Huntington**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene HTT (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x2);

- **diagnosi molecolare di malattia di Huntington-like**; analisi molecolare per espansione esanucleotide GGGGCC gene C9orf72 (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x);

- **diagnosi molecolare di insensibilità agli androgeni**; analisi di mutazione del gene AR mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x7);

**Geni analizzati:** gene AR;

- **diagnosi molecolare di sindrome di Kennedy**; analisi molecolare per espansione tripletta CAG gene AR (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x1; Analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x);

- **diagnosi molecolare di sindrome di Legius**; analisi di delezioni/duplicazioni gene SPRED1 mediante MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1);

- **diagnosi molecolare di microdelezioni cromosoma Y**; analisi delle microdelezioni del cromosoma Y mediante PCR (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x4);

- **diagnosi molecolare di miotonia congenita di Thomsen/Becker**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannello gene CLCN1 (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x7);

**Gene analizzati:** CLCN1;

- **diagnosi molecolare di miotonia congenita di Thomsen/Becker**; analisi di delezioni/duplicazioni gene CLCN1 mediante MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1);

- **diagnosi molecolare di neoplasie endocrine multiple tipo 2**; analisi molecolare mediante sequenziamento gene RET (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x7);

**Geni analizzati:** RET;

- **diagnosi molecolare di neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** ATP13A2, CoASY, C19orf12, FA2H, PANK2, PLA2G6, WDR45;

- **diagnosi molecolare di neurofibromatosi tipo 1/sindrome di Legius**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni NF1 e SPRED1 (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** NF1, SPRED1;

- **diagnosi molecolare di neurofibromatosi tipo 2/Schwannomatosi**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni NF2, SMARCB1 e LZTR1 (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** NF2, SMARCB1, LZTR1;

- **diagnosi molecolare di neuropatie ereditarie**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni neuropatie (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** AARS, AIFM1, ATL1, ATL3, ATP7A, BSCL2, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1A, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MORC2, MPZ, MTR2, NDRG1, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SH3TC2, SLC52A2, SLC52A3, SLC25A46, SLC5A7, SPTLC1, SPTLC2, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, WNK1, YARS;

- **diagnosi molecolare di malattia di Parkinson**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni malattia di Parkinson (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK7, PRKN, PINK1, PLA2G6, POLG, RAB39B, SNCA, SYNJ1, VPS13C, VPS35;

- **diagnosi molecolare di malattia di Parkinson**; analisi di delezioni/duplicazioni geni malattia Parkinson mediante MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x2);

- **diagnosi molecolare di patologie oculari**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni patologie oculari (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** ADGRA3, ARL3, ATF6, CEP290, CHM, CISD2, CNGA1, DHDDS, FAM161A, GRK1, HGSNAT, KIAA1549, KIZ, MAK, OPA1, PITPNM3, POC1B, PROM1, RIMS1, RPGR, SLC24A1, SLC25A46, SPATA7, TRNT1, TTC8, TULP1, ABCA4, ACO2, ADAM9, AFG3L2, AGLB5, AIPL1, ARL2BP, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C12ORF65, C2ORF71, C8ORF37, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CRB1, CRX, CYP4V2, DHX38, DRAM2, EMC1, EYS, FSCN2, GNAT1, GPR179, GRM6, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, IQCB1, KCNJ13, KLHL7, LCA5, LRAT, LRIT3, MERTK, MFN2, MVK, MT-ND1, MT-ND4 e MT-ND6, NEK2, NEUROD1, NMNAT1, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OFD1, OPA3, OPN1LW, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RD3, RDH12, RDH5, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGRIP1, RS1, RTN4IP1, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPG7, SPP2, TIMM8A, TMEM126A, TOPORS, TRPM1, TLL5, UNC119, USH2A, WFS1, ZNF408, ZNF513;

- **diagnosi molecolare di sindrome Prader Willi**; ricerca di delezioni, duplicazioni e difetti di metilazione della regione PWS/AS mediante MS-MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1); digestione DNA – 91364);

- **diagnosi molecolare di disomia uniparentale cromosoma 15**; analisi di marcatori microsatellite polimorfici cromosoma 15 mediante analisi di marcatori microsatellite polimorfici (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x4);

- **diagnosi molecolare di RASopatie: Sindrome di Noonan, Sindrome di Noonan con lentigini multiple (LEOPARD), Sindrome CardioFacioCutanea, Sindrome di Costello, Sindrome Noonan-like con capelli in fase anagen, Sindromi Noonan-Like**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni RASopatie (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** PTPN11, SOS1, RAF1, SHOC2, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, CBL, RIT1, NRAS, KRAS, HRAS, RRAS, SOS2, LZTR1, PPP1CB, CDC42, MAPK1, MRAS, RRAS2, SPRED2, NF1, SPRED1;

- **diagnosi molecolare di disturbi del neurosviluppo**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni del neurosviluppo (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** ACTB, ACTG1, ADNP, AHDC1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ARX, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD3A, ATP1A3, ATP7A, ATRX, AUTS2, BRAF, BRAT1, BRPF1, CACNA1A, CASK, CBL, CC2D2A, CDH15, CDK13, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CHL1, CLCN4, CNTNAP2, COL4A1, CREBBP, CTNBN1, DDC, DDX3X, DEAF1, DHCR7, DLG3, DNMT3A, DOCK8, DPF2, DYNC1H1, DYRK1A, EBF3, EEF1A2, EFTUD2, EHMT1, EP300, FGD1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, GABRG2, GAMT, GATAD2B, GDI1, GNAO1, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HDAC8, HIVEP2, HNRNPK, HNRNPU, HRAS, HUWE1, IL1RAPL1, IQSEC2, ITPR1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KCNB1, KCNQ2, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF1A, KIRREL3, KMT2A, KMT2B, KMT2D, KRAS, LZTR1, MAGEL2, MAP2K1, MAP2K2, MBD5, MECP2, MED12, MED13L, MED23, MEF2C, MID1, MTOR, NAA15, NALCN, NF1, NFIA, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NPC1, NR2F1, NRAS, NRXN1, NSD1, OPHN1, OTC, PACS1, PAK3, PCDH19, PDHA1, PMM2, PPM1D, PPP1CB, PPP2R5D, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, PURA, RAB39B, RAD21, RAF1, RAI1, RERE, RIT1, RPS6KA3, SCN1A, SATB2, SCN8A, SETBP1, SETD5, SHANK3, SHOC2, SLC16A2, SLC2A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMARCA4, SMC1A, SMC3, SON, SOS1, SOS2, SPAST, SRPX2, STAG1, STXBP1, SURF1, SYNGAP1, SYP, TAF1, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TCF20, TCF4, TECR, TRAPPC9, TRIO, TSC1, TSC2, TSPAN7, TUBA1A, UBE2A, UBE3A, UPF3B, USP9X, VPS13B, WDR45, YWHAE, YY1, ZBTB18, ZBTB20, ZDHHC9, ZEB2, ZMYND11;

- **diagnosi molecolare di malformazioni craniofacciali**; analisi molecolare mediante sequenziamento pannelli geni patologie craniofacciali (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** POLR1D, TCOF1, POLR1C, GNAI3, EDN1, PLCB4, EYA1, SIX1, SIX5, DHODH, SF3B4, SALL1, CHD7, EFTUD2;

- **diagnosi molecolare di sindrome Silver-Russell**; ricerca di delezioni, duplicazioni e difetti di metilazione della regione BWS/SRS mediante MS-MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1); digestione DNA – 91364x1);

- **diagnosi molecolare di disomia uniparentale cromosoma 7**; mediante analisi di marcatori microsatellite polimorfici cromosoma 7 (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; Analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x4);
- **diagnosi molecolare di sordità neurosensoriale mitocondriale non sindromica**; analisi di mutazione nota del DNA mitocondriale (gene MTRNR1) mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x1);
- **diagnosi molecolare di sordità neurosensoriale**; analisi delle delezioni ricorrenti dei geni GJB2 e GJB6 mediante PCR multiplex ed elettroforesi capillare (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) –91302x1);
- **diagnosi molecolare di sordità neurosensoriale**; analisi mutazionale del gene GJB2 mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x1);
- **diagnosi molecolare di sordità neurosensoriale**; analisi di mutazione nota esone 1 nel gene GJB2 mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x1);
- **diagnosi molecolare di talassemia alfa**; analisi di mutazioni note del gene HBA mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x2);
- **diagnosi molecolare di talassemia alfa**; ricerca di delezioni/duplicazioni locus alfa-globinico mediante MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1);
- **diagnosi molecolare di talassemia alfa**; analisi mutazionale del gene HBA mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x5);
- **diagnosi molecolare di talassemia beta**; analisi di 25 mutazioni ricorrenti del gene HBB mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x2);
- **diagnosi molecolare di talassemia beta**; analisi di 14 mutazioni ricorrenti del gene HBB mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x1);
- **diagnosi molecolare di talassemia beta**; ricerca di delezioni/duplicazioni locus HBB mediante MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1);
- **diagnosi molecolare di talassemia beta**; analisi mutazionale del gene HBB mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);
- **diagnosi molecolare di trombofilia**; analisi di 7 mutazioni note predisponenti la trombofilia mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x1);
- **diagnosi molecolare di trombofilia**; analisi di 14 mutazioni note predisponenti la trombofilia mediante reverse dot blot (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (reverse dot blot da 2 a 10 mutazioni) 91301x2);
- **diagnosi molecolare di sindrome X fragile**; analisi molecolare per espansione tripletta CGG del gene FMR1 (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x1);

- **diagnosi molecolare di sindrome X fragile**; analisi di metilazione del gene FMR1 mediante PCR (comprendente: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x1; digestione DNA 91364x1);

- **diagnosi molecolare di sindrome X fragile**; ricerca di delezioni, duplicazioni e difetti di metilazione del promotore del gene FMR1 mediante MS-MLPA (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi mutaz DNA (PCR ed elettroforesi) – 91293x2; analisi mutaz DNA (PCR ed ibridaz sonde non radiom) – 91294x1); digestione DNA – 91364x1);

- **studio dell'esoma clinico**; analisi molecolare di pannelli di geni virtuali (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x15);

**Geni analizzati:** fino a 6743 geni malattia;

- **esclusione della contaminazione materna**; analisi di marcatori microsatellite polimorfici (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di polimorfismo (Str + VNTR) con PCR (per locus) – 91302x2);

- **analisi molecolare per ricerca di mutazione familiare**; analisi di mutazione nota mediante sequenziamento (comprende: estrazione di DNA – 91365x1; analisi di segmenti DNA med sequenziamento (400 bp) – 91303x1);

Falls die DNS der zu analysierenden Probe bereits extrahiert wurde, wird den dementsprechenden Posten (Euro 38,63) nicht zurückerstattet.

Die Tarife beinhaltet auch eventuelle Untersuchungen bei den Eltern.

Qualora il DNA del campione da analizzare fosse già stato estratto, la relativa voce (Euro 38,63) non verrà rimborsata.

La tariffa comprende anche gli eventuali accertamenti sui genitori.

### **Art. 3 - Verantwortliche**

Die Verantwortlichen der entsprechenden Bereiche für den **Sanitätsbetrieb** sind:

- Dienst für Kinder- und Jugendneuropsychiatrie, Dr. Michela Salandin, tel. 0471 466601 – fax 0471466609;

- Dienst für Genetische Beratung, Dr. Franco Stanzial, tel. 0471 907100 – fax 0471 907101;

wohingegen, für das „Istituto CSS-Mendel“ von Rom sind:

- Diagnostisches Zytogenetischlabor, Frau Dr. Laura Bernardini, tel 06-44160502/501, fax 06-44160548;

- Diagnostisches Molekulargenetischlabor Dr. Alessandro De Luca, tel 06-44160510, fax 06-44160548.

### **Art. 4 – Technische und wissenschaftliche Unterstützung**

**CSS** stellt sich zur Verfügung um technische und wissenschaftliche Unterstützung zu geben, sowohl für Fälle die eine weitere Recherche benötigen, als auch für jene die ein negatives Resultat ergeben, besonders für die Unterscheidung zwischen den Normalvarianten ohne pathologische Bedeutung und den pathogenetischen Mutationen. Diese Unterstützungsarbeit muss ein Verzeichnis der Gene beinhalten, die sich in den eventuell deletierten/duplizierten genomischen Regionen befinden und eventuelle weitere Untersuchungsmöglichkeiten vorschlagen.

### **Art. 3 - Responsabili**

I responsabili dei relativi settori saranno per l'**Azienda Sanitaria**:

- Servizio di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza, la dott.ssa Salandin Michela, tel. 0471 466601 – fax 0471466609;

- Servizio di Consulenza Genetica, il Dr. Franco Stanzial, tel. 0471 907100 – fax 0471 907101;

mentre, per l'„Istituto CSS-Mendel“ di Roma saranno:

- Laboratorio Diagnostico di Citogenetica, la Dott.ssa Laura Bernardini, tel 06-44160502/501, fax 06-44160548;

- Laboratorio Diagnostico di Genetica Molecolare, il Dott. Alessandro De Luca, tel 06-44160510, fax 06-44160548.

### **Art. 4 - Supporto tecnico - scientifico**

**CSS** si rende disponibile a fornire supporto tecnico – scientifico sia su casi che necessitano di approfondimenti che su quelli negativi, in particolare per la distinzione tra le varianti della normalità senza significato patologico e le mutazioni patogenetiche. Tale supporto dovrà includere l'elenco dei geni compresi nelle regioni genomiche eventualmente delete/duplicate e la formulazione di proposte su eventuali approfondimenti.



## Art. 5 – Versand der Proben

Der **Sanitätsbetrieb** wird auf eigene Kosten für die Entnahme, Verpackung und Versand der Proben sorgen, mit der genauen Angabe der durchzuführenden Untersuchung.

Die Zusendung der Proben seitens des **Sanitätsbetriebs** muss nach vorheriger Vereinbarung und gemäß der vom „Istituto CSS-Mendel“ von Rom angewendeten Prozedur, durchgeführt werden.

Die termingemäße Mitteilung der Hinweise und der Art des angeforderten Tests stehen unter eigener Verantwortung der Struktur/Labor zu, die die Proben verschickt.

Der **Sanitätsbetrieb**, der die Proben verschickt, ist ebenfalls für eventuelle Fehler/Missstände/Verspätungen einer korrekten Diagnosestellung, als Folge einer fehlerhaften Datenmitteilung, verantwortlich.

## Art. 6 - Ergebniszeit

**CSS** gewährleistet für die CGH Array-Untersuchung eine Ergebniszeit innerhalb von 120 Tagen, ausgenommen Dringlichkeitsfälle (Kinder die in der Intensivstation aufgenommen sind oder schwangere Mutter des Probanden), für welche eine Ergebniszeit innerhalb von 20 Tagen gewährleistet wird. Für das Noonan-Syndrom ist die durchschnittliche Ergebniszeit von 90 Tagen.

## Art. 7 – Besondere Leistungen

**CSS** versichert ein durchschnittliches Auflösungs-niveau (durchschnittlicher Abstand der Oligonucleotide) von 75Kb, 105Kb, 244Kb, 180Kb, laut spezifischer Anforderung des **Sanitätsbetriebes**.

Die Molekulardiagnose für das Noonan-Syndrom sieht die Suche nach Mutationen im Gen PTPN11 vor, mittels DHPLC- Methodik und Sequenzierungsanalyse, mit einer diagnostische Sensibilität von ca. 50%. Je nach Fall, kann für Forschungszwecke, eine Erweiterung der Analyse auf weitere Gene, die mit dem Noonan-Syndrom assoziiert sind, vorgesehen werden.

## Art. 8 – Zahlungen

**CSS** stellt monatlich die Rechnung aus und der Sanitätsbetrieb verpflichtet sich dieselbe innerhalb von 60 Tagen ab Empfangsdatum, zu bezahlen.

Die Rechnung muss obligatorisch in elektronisches Format laut geltenden Bestimmungen ausgestellt werden.

Die Rechnung wird als zahlbar erachtet, nur nachdem der **Sanitätsbetrieb** die vollständige Dokumentation für die Kontrolle, die jede einzelne Leistung und die Identifikationsdaten des Patienten aufzeigt, erhalten hat.

Bei Auslassung oder ungenauer Vorstellung der obengenannten Dokumentation wird automatisch die Zahlung der Rechnung,

## Art. 5 – Invio campioni

L'**Azienda Sanitaria** provvederà a proprie cure e spese al prelievo, confezionamento ed invio dei campioni da esaminare specificando altresì il tipo di esame da effettuare.

L'invio dei campioni da parte dell' **Azienda Sanitaria** dovrà avvenire previa intesa e in conformità alle procedure in vigore presso l' "Istituto CSS-Mendel" di Roma.

La puntuale comunicazione delle indicazioni al test e del tipo di test richiesto competono, sotto la propria responsabilità, alla struttura/laboratorio che invia i campioni.

L'**Azienda Sanitaria** che invia i campioni da analizzare è altresì responsabile di eventuali errori/disfunzioni/ritardi nella corretta formulazione della diagnosi, conseguenti da errata comunicazione.

## Art. 6 - Tempi di refertazione

**CSS** garantisce per la CGH Array tempi certi di refertazione entro 120 gg., escluso le urgenze ( bambini ricoverati in terapia intensiva o madre del probando in gravidanza) per le quali i tempi sono garantiti entro 20 gg.

Per la Sindrome di Noonan i tempi di refertazione medi sono di 90 gg.

## Art. 7 – Esami particolari

**CSS** assicura un livello medio di risoluzione del test di CGH Array (spaziatura media degli oligonucleotidi) a 75Kb, 105Kb, 244Kb, 180Kb, secondo richiesta specifica dell' **Azienda Sanitaria**.

La diagnosi molecolare per la sindrome di Noonan prevede la ricerca di mutazioni nel gene PTPN11, con metodica DHPLC e analisi di sequenza, con sensibilità diagnostica di circa il 50%. Potrà essere valutata di caso in caso, l'estensione dell'analisi ad altri geni associati alla s. di Noonan, a fini di ricerca.

## Art. 8 – Pagamenti

**CSS** emetterà mensilmente la fattura che l'Azienda Sanitaria si obbliga al pagamento entro 60 giorni dalla data di ricevimento della stessa. La fattura sarà emessa obbligatoriamente in formato elettronico secondo la normativa vigente.

La fattura sarà considerata pagabile solo quando perverrà all'**Azienda Sanitaria** tutta la documentazione necessaria al suo controllo, riportante la singola prestazione con gli estremi identificativi del paziente.

L'omessa od inesatta presentazione della documentazione di cui sopra sospenderà automaticamente (senza alcun onere di preventiva contestazione) l'obbligo da parte dell'**Azienda Sanitaria** di pagare entro 60 giorni dalla data di

innerhalb der festgelegten 60 Tage, eingestellt (ohne vorherige Beanstandung). Diese Unterbrechung wird bis vollständige Erfüllung der obgenannten Verpflichtungen, dauern.

#### **Art. 9 - Datenverarbeitung**

Die Vertragspartner verpflichten sich zur Einhaltung der gültigen Bestimmungen im Bereich des Schutzes der personenbezogenen Daten (EU-Verordnung Nr. 679/2016 und GVD Nr. 196/2003, abgeändert durch das GVD Nr. 101/2018).

Die Vertragspartner vereinbaren, dass der **Sanitätsbetrieb** als Verantwortlicher der personenbezogenen Daten der Patienten, durch einen getrennten Akt den **CSS** als Auftragsverarbeiter der Verarbeitung der personenbezogenen Daten gemäß Art. 28 der EU Verordnung Nr. 679/2016 ernennen wird.

#### **Art. 10 - Verwaltungszuständigkeit**

Die gesamten verwaltungsmäßigen, ökonomischen, sanitären und technischen Verhältnisse bezüglich des Inhaltes des vorliegenden Abkommens, werden ausschließlich zwischen der Verwaltung des **CSS** und jener des **Sanitätsbetriebs** ausgemacht.

#### **Art. 11 - Haftungsausschluss**

**CSS** übernimmt jegliche Haftung für Schäden, die aufgrund seiner eigenen Unterlassung, Nachlässigkeit oder Nichterfüllung bei der Ausführung der vertraglich vereinbarten Leistungen entstehen und verpflichtet sich, den LGD von etwaigen Schadensersatzforderungen Dritter, die ihm gegenüber aufgrund von Handlungen, Unterlassungen oder Ereignissen bei der Ausführung des vorliegenden Abkommens geltend gemacht werden, schadlos zu halten.

#### **Art. 12 - Ethikkodex, Dreijahresplanes zur Vorbeugung der Korruption und Kodex der Dienst- u. Verhaltenspflichten**

**CSS** erklärt, dass er in den Inhalt des Ethikkodex vom **Sanitätsbetrieb** sowie des Dreijahresplanes zur Vorbeugung der Korruption laut Gesetz Nr. 190/2012 und vom Kodex der Dienst- u. Verhaltenspflichten laut DPR Nr. 62/2013 kennt, die auf der Webseite des Gesundheitsbetriebes veröffentlicht sind, eingesehen haben und inhaltlich annimmt.

**CSS** verpflichtet sich, bei der Durchführung der Tätigkeiten in Zusammenhang mit dieser Vereinbarung, sich gemäß den Grundsätzen der oben angeführten Maßnahmen zu benehmen und sind sich bewusst, dass die Verletzung der darin enthaltenen gesetzlichen Bestimmungen und Bedingungen Nichterfüllung des Vertrages darstellt; diese kann in Verhältnis zur Schwere bis zur Auslösung der Abkommens bestraft werden.

ricevimento della fattura. La sospensione opera fino al giorno in cui i predetti obblighi saranno adempiuti.

#### **Art. 9 – Trattamento dei dati**

Le parti si impegnano ad osservare le disposizioni vigenti in materia di protezione dei dati personali (Regolamento UE n. 679/2016 e D.lgs n. 196/2003 così come modificato dal D.lgs n. 101/2018)

Le parti convengono che l'**Azienda Sanitaria** in qualità di titolare del trattamento dei dati personali dei pazienti provvederà, con atto separato alla presente, alla nomina di **CSS** a responsabile del trattamento dei dati così come previsto dall'art. 28 del Regolamento UE n. 679/2016.

#### **Art. 10 – Competenza Amministrativa**

Tutti i rapporti di carattere amministrativo, economico, sanitario e tecnico per la materia regolata dal presente accordo intercorreranno esclusivamente tra l'Amministrazione di **CSS** e l'Amministrazione dell'**Azienda Sanitaria**.

#### **Art. 11 – Clausola di manleva**

**CSS** assume ogni responsabilità per qualsiasi danno causato da propria omissione, negligenza o altra inadempienza nell'esecuzione delle prestazioni contrattate e si obbliga ad esonerare il SSP da eventuali pretese risarcitorie di terzi nei confronti di questo, avanzate a causa di fatti, omissioni o eventi derivanti dall'esecuzione del presente accordo.

#### **Art. 12 – Codice etico, Piano triennale di prevenzione e corruzione e Codice di Comportamento**

**CSS** dichiara di aver preso visione del contenuto del Codice Etico dell'**Azienda Sanitaria** nonché del Piano triennale di prevenzione della corruzione ai sensi della L. n. 190/2012 e del Codice di Comportamento ai sensi del D.P.R. n.62/2013 pubblicati sul sito aziendale.

**CSS** si impegna ad adottare, nello svolgimento delle funzioni connesse all'accordo in oggetto, comportamenti conformi alle previsioni contenute in quanto sopra illustrato ed è consapevole che la violazione delle disposizioni normative contenute nei documenti su indicati nonché nelle normative citate, costituirà inadempimento contrattuale e sarà sanzionata in misura proporzionale alla gravità sino alla risoluzione del presente contratto.

### **Art. 13 - Stempelgebühr**

Die Stempelgebühren gehen zu Lasten von **CSS** und werden in virtueller Form von **Sanitätsbetrieb vorgestreckt**. Der **Sanitätsbetrieb** wird sie vom **CSS** eintreiben.

Im Sinne von Artikel 5, Absatz 2, des D.P.R. 26.04.1986, Nr. 131 unterliegt vorliegende Abmachung der Registrierungspflicht im Falle des Gebrauches.

### **Art. 14 - Gesetzliche Regelung**

Dieses Abkommen und die daraus folgenden Rechte und Pflichten der Parteien fußen auf die geltenden Rechtsvorschriften und müssen nach diesen interpretiert werden. Für alles was nicht ausdrücklich von dieser Vereinbarung vorgesehen ist, verweisen die Parteien auf die Bestimmungen der Gesetzesbücher und der geltenden Sondergesetze.

### **Art. 15 - Gültigkeit**

Das vorliegende Vertragsabkommen ist mit Wirkung ab 1.1.2022 bis zum 31.12.2023 gültig, es sei denn erfolgt der vorherige Rücktritt eines der beiden Vertragspartner, mittels zertifizierten E-Mail, unter Einhaltung einer Kündigungsfrist von 60 Tagen.

Die Vertragspartner behalten sich für jeden Augenblick die Möglichkeit vor, das vorliegende Fachgebiet, angesichts allfälliger Gesetzesakte oder anderer, hinsichtlich des hier behandelten Gebietes, bedeutender Rechtsbeziehungen, sowie im Falle von Maßnahme für die organisatorische Neugestaltung des Bereichs, welcher Gegenstand dieser Vereinbarung ist, neu zu überprüfen.

### **Art. 16 - Benachteiligte Klausel**

Im Sinne und für die Wirkungen von Artt. 1322 - 1341 und 1342 ZGB erklärt das **CSS** in Person des gesetzlichen Vertreters die Art. 8, 11,12, 14 und 15 dieser Abmachung eingesehen zu haben und ausdrücklich anzunehmen.

Gelesen, bestätigt und unterschrieben:

Für die Stiftung „Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG)“  
Per la Fondazione "Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG)  
Der Generaldirektor – Il Direttore Generale  
Dr. Michele Giuliani (digitale Unterschrift – firma digitale)

Für den Sanitätsbetrieb der Autonomen Provinz Bozen  
Per l'Azienda Sanitaria della Provincia Autonoma di Bolzano  
Der Generaldirektor – Il Direttore Generale  
Dr. Florian Zerzer (digitale Unterschrift – firma digitale)

### **Art. 13 – Spese di bollo**

Le spese di bollo sono a carico di **CSS** e sono assolte in modo virtuale dall'**Azienda Sanitaria** che provvederà a recuperarle da **CSS**.

Ai sensi dell'art. 5, comma 2, del D.P.R. 26.4.1986 n. 131 il presente accordo è soggetto a registrazione in caso di uso.

### **Art. 14 - Legge Regolatrice**

Il presente accordo ed i diritti e gli obblighi delle parti dallo stesso derivanti saranno retti ed interpretati secondo la legislazione vigente. Per quanto non espressamente previsto dal presente accordo le parti fanno espresso rinvio alle norme codicistiche e alle leggi speciali vigenti.

### **Art. 15 – Validità**

Il presente accordo contrattuale vale dall'1.1.2022 fino al 31.12.2023, salvo disdetta da una delle parti da comunicarsi tramite PEC con preavviso di 60 giorni.

Le parti si riservano di riesaminare in qualsiasi momento la presente disciplina alla luce di eventuali atti legislativi o di altri atti rilevanti ai fini della materia qui trattata nonché in caso di provvedimenti di riassetto organizzativo del settore oggetto dell'accordo.

### **Art. 16 - Clausole vessatorie**

Ai sensi e per gli effetti di cui agli artt. 1322 – 1341 e 14342 C.C., la **CSS** nella persona del suo legale rappresentante dichiara di aver preso visione e di approvare specificatamente il disposto di cui agli articoli: 8,11,12,14 e 15 dell'accordo.

Letto, confermato e sottoscritto: