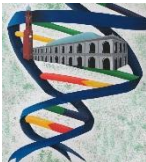
	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

PRESENTAZIONE U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica

MISSION

L'Unità Operativa Semplice Dipartimentale Diagnostica Genetica e Genomica svolge la sua attività nell'ambito della diagnostica della patologia congenita pre e postnatale e della patologia acquisita nei disordini oncoematologici ai fini assistenziali e di prevenzione.

L'attività si realizza in:

- analisi genetica postnatale mediante tecniche di citogenetica convenzionale, citogenetica molecolare (tecnologie FISH, M-FISH), citogenomica (array-CGH e SNP-array) e genetica molecolare (tecnologie MLPA, RDB, analisi di frammenti, NGS)
- analisi genetica oncoematologica mediante tecniche di citogenetica convenzionale, citogenetica molecolare (tecnologie FISH, M-FISH), citogenomica (array-CGH e SNP-array), genetica molecolare (tecnologie analisi di frammenti, RT-qPCR, MLPA, sequenziamento Sanger e NGS)
- analisi genetica prenatale mediante tecniche di citogenetica convenzionale, citogenetica molecolare (tecnologie FISH, M-FISH), citogenomica (array-CGH e SNP-array) e genetica molecolare (tecnologie MLPA, analisi QF-PCR).

A tutti gli utenti che accedono all'ambulatorio della Struttura per l'esecuzione di indagini genetiche è offerta consulenza genetica pre-test; agli stessi è inoltre offerta consulenza clinica laddove necessari inquadramento diagnostico, follow-up assistenziale, definizione del rischio riproduttivo, supporto nel processo decisionale in casi di gravidanza a rischio per patologie genetiche.

L'attività è rivolta a utenti ambulatoriali esterni e pazienti interni (attività trasversale per Unità Operative della nostra Azienda Ospedaliera).


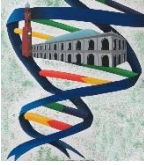
A partire dal 2014 viene inoltre accentrata presso il Laboratorio l'attività di genetica svolta dalle altre ULSS e Aziende Ospedaliere della Regione Veneto.

VISION

L'obiettivo dell'attività della U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica è la realizzazione di assistenza di qualità e di un servizio su misura fondati sul suo punto cardine, il paziente.

Punti di forza della nostra attività vogliono essere:

- professionalità e continua tendenza al miglioramento
- crescente innovazione tecnologica e costante aggiornamento della dotazione strumentale ai più recenti avanzamenti tecnologici e diagnostici

	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

- automazione delle fasi analitiche per aumentare il livello qualitativo e quantitativo degli esami e di conseguenza la qualità dei risultati.
- confronto con gli altri specialisti per poter soddisfare le loro esigenze nell'ambito della diagnostica genetico-molecolare

L'arricchimento del servizio offerto all'utente si completa mediante l'inserimento nell'equipe della figura del Genetista clinico allo scopo di offrire la consulenza genetica per la comunicazione e spiegazione del risultato patologico dei test eseguiti e per determinare la correlazione genotipo-fenotipo e il rischio di ricorrenza.

Negli oltre 40 anni di attività il continuo ampliamento è stato possibile grazie ad un costante rinnovamento delle attrezzature ed all'applicazione di tecniche di analisi all'avanguardia, oltre che alla qualificazione, alla professionalità e all'aggiornamento costante del personale dedicato. Inoltre, la comunicazione con altre strutture qualificate del territorio nazionale consente di offrire agli utenti un'indicazione adeguata per l'identificazione di centri di riferimento laddove per la diagnosi di malattie genetiche siano necessari test non eseguiti presso la U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica.

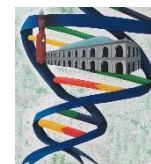
L'attività diagnostica del centro è recensita da Orphanet, la rete europea per le malattie rare.

Tutti i test di laboratorio (analisi di citogenetica convenzionale, di citogenetica molecolare, di citogenomica e di genetica molecolare) vengono eseguiti in accordo con le linee guida e le raccomandazioni della Società Italiana di Genetica Umana e con i protocolli internazionali.

La U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica verifica la qualità del risultato delle proprie analisi partecipando ai controlli di qualità esterni (VEQ) nazionali, promossi dall'Istituto Superiore della Sanità, e a quelli internazionali: Genomics Quality Assessment (GenQA), European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) e UK-NEQAS.

A partire dal 2012 il centro ha perseguito l'obiettivo di migliorare efficienza ed efficacia della propria attività, sviluppando il sistema di gestione orientato alla Qualità in accordo con il modello ISO 9001:2008 e secondo i parametri "Qualità in medicina di Laboratorio:2013" e in accordo con il Disciplinare della Società Italiana di Genetica Umana, per i quali ha ottenuto le rispettive certificazioni nel 2013. Dal 2018 per la realizzazione del Sistema di Gestione per la qualità sono stati utilizzati i criteri di riferimento contenuti nelle norma UNI EN ISO 9001:2015, ultima edizione disponibile.

Gli operatori della U.O.S.D. partecipano ai gruppi di lavoro della Società Italiana di Genetica Umana nei settori di Citogenomica, Genetica Prenatale e Riproduttiva, Genetica Clinica, Forense, Scienze Omiche e Sanità; inoltre sono inseriti nel progetto CLL regione Veneto e nel gruppo di lavoro Labnet FC; gli operatori



Carta dei servizi

sono attivamente coinvolti nel percorso formativo di laureandi e di specializzandi delle Università di Padova e di Verona.

IL NOSTRO STAFF

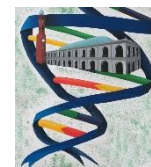
Il gruppo di operatori è costituito da Biologi e Medici specialisti in Genetica Medica e da Tecnici di Laboratorio Biomedico. Il laboratorio è frequentato inoltre da studenti delle scuole superiori nello svolgimento di incontri didattici e da laureandi e specializzandi che qui eseguono il loro tirocinio e la loro formazione professionale.

RESPONSABILE : dott. Omar Perbellini

PERSONALE MEDICO: dott.ssa Valentina Fumini
dott.ssa Valeria Brasson

PERSONALE BIOLOGO: dott.ssa Romina Bonora
dott.ssa Carlotta Caprara
dott.ssa Paola Celli
dott. Nicola Guercini
dott.ssa Barbara Mancini
dott.ssa Elisabetta Novella
dott.ssa Donatella Saccilotto
dott.ssa Anna Zilio

PERSONALE TECNICO: Federica Bogotto
Elena Bolle
Marica Cappelletto
Elisabetta Formentin
Laura Gemmiti
Sabrina Magrin
Novella Marcato
Katsiaryna Nikitsenka



Carta dei servizi

Sara Pigato
Giuliana Pilotto
Ilaria Visonà
Paola Zanotto
Daniela Clelia Zarantonello

PERSONALE AMMINISTRATIVO Stefano Di Michele
Raffaella Fiorese

ATTIVITA'

L'attività di diagnostica genetica è rivolta a:

- utenti esterni
- Unità Operative della nostra Azienda ULSS 8 Berica
- Unità Operative di altre ULSS o Aziende Ospedaliere convenzionate della Regione Veneto
- Cell factories convenzionate

ATTIVITA' RIVOLTA ALL'UTENZA ESTERNA

In accordo con le linee guida nazionali ed internazionali, gli esami di laboratorio sono sempre preceduti da **consulenza genetica collegata al test**, nel corso della quale:


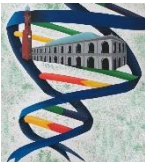
- sono illustrati all'utente, o ai suoi tutori nel caso di minori o di persone impossibilitate, il significato, le caratteristiche ed i possibili risultati dell'esame stesso, riportati anche per iscritto in un foglio di note informative
- si raccoglie il consenso all'esecuzione dell'indagine genetica.

CARIOTIPO COSTITUTIVO

L'esame del cariotipo costitutivo consiste nello studio dei cromosomi mediante colorazioni specifiche, finalizzato ad evidenziarne eventuali anomalie di numero o di struttura.

L'analisi è eseguita generalmente su sangue periferico (limitatamente a situazioni particolari su fibroblasti di cute).

Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

INDAGINE GENETICA PER LO STUDIO DELLE REGIONI SUBTELOMERICHE MEDIANTE FISH

L'esame delle regioni subtelomeriche consiste nello studio delle regioni terminali dei cromosomi mediante tecniche specifiche, finalizzato ad evidenziarne eventuali anomalie di struttura non risolvibili con lo studio del cariotipo costitutivo.

L'analisi è eseguita su sangue periferico, il cui prelievo non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

ANALISI ARRAY-CGH IN EPOCA POSTNATALE (CARIOTIPO MOLECOLARE)

L'analisi array-CGH, basandosi sull'identificazione delle variazioni di numero di copie del DNA dell'intero genoma, permette la rilevazione di riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, quali delezioni e duplicazioni, ad una risoluzione molto maggiore rispetto all'analisi del cariotipo convenzionale.

L'analisi è eseguita su DNA estratto da sangue periferico. Il prelievo di sangue periferico non richiede digiuno né precauzioni specifiche.

CARIOTIPO FETALE DA VILLI CORIALI

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie numeriche e/o strutturali dei cromosomi fetali.

L'esame si esegue su un campione di villi coriali attraverso il prelievo denominato villocentesi (effettuata generalmente intorno all'11^a settimana di gestazione): del campione si esaminano 2 componenti cellulari diverse attraverso il preparato diretto ed il preparato colturale.

CARIOTIPO FETALE DA LIQUIDO AMNIOTICO

L'indagine citogenetica prenatale ha lo scopo di accertare la presenza di anomalie numeriche e/o strutturali dei cromosomi fetali.

L'esame si esegue su un campione di liquido amniotico attraverso il prelievo denominato amniocentesi (effettuata generalmente intorno alla 16^a settimana di gestazione): del campione si esamina la componente cellulare (cellule di sfaldamento della placenta e degli epiteli fetali), da cui si ottengono più colture indipendenti.

ANALISI ARRAY-CGH TARGET IN EPOCA PRENATALE (CARIOTIPO FETALE MOLECOLARE)

L'analisi array-CGH target si esegue ad integrazione del cariotipo fetale per la rilevazione di anomalie cromosomiche di piccole dimensioni (inferiori a 1 megabase), a carico di regioni cromosomiche associate a oltre 100 sindromi genetiche da microdelezione/microduplicazione.

L'analisi viene eseguita su DNA estratto da cellule fetali ottenute da villi coriali o da amniociti.

ANALISI ARRAY-CGH GENOMICO IN EPOCA PRENATALE (CARIOTIPO FETALE MOLECOLARE)

L'analisi array-CGH genomico si esegue ad integrazione del cariotipo fetale per la rilevazione di riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, quali delezioni o duplicazioni, di piccole dimensioni (~500 kb).

L'analisi viene eseguita su DNA estratto da cellule fetali ottenute da villi coriali o da amniociti.

SCREENING DEL PORTATORE SANO DI FIBROSI CISTICA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO NGS

La fibrosi cistica è una patologia caratterizzata dalla presenza di due copie del gene CFTR mutato; individui che presentano una sola copia mutata vengono definiti portatori sani.

Il test di screening per la fibrosi cistica permette di individuare le più frequenti mutazioni del gene CFTR allo scopo di evidenziare lo stato di portatore sano di tale patologia.

L'analisi viene eseguita su un campione di DNA estratto da sangue periferico per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.



Carta dei servizi

RICERCA MICRODELEZIONI CROMOSOMA Y MEDIANTE PCR E MLPA

L'analisi delle "microdelezioni" del cromosoma Y mediante PCR consente di valutare se eventi di delezione hanno eliminato almeno una delle tre subregioni del cromosoma Y (AZFa, AZFb, AZFc completa o parziale di tipo gr/gr), la cui mancanza è associata a difetti della spermatogenesi e dunque a infertilità. In caso di positività la delezione viene risolta mediante tecnica di MLPA.

L'analisi viene eseguita su un campione di DNA estratto sangue periferico, per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

ANALISI DELLA REGIONE 5'UTR DEL GENE FMR1 MEDIANTE PCR (Sindrome X-fragile, FXTAS, FXPOI)

L'analisi definisce il grado di espansione di questa regione correlato principalmente alla sindrome X-fragile ma anche a forme di tremore/atassia (FXTAS) o di insufficienza ovarica precoce (FXPOI). Questa tecnica permette la risoluzione di tutte le espansioni normali e di quelle appartenenti all'intervallo definito di premutazione. Dimensioni superiori a tale soglia, non rilevabili mediante tecnica PCR, vengono risolte con altre tecniche.

L'analisi viene eseguita su DNA estratto da sangue periferico, per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

TEST DI METILAZIONE MEDIANTE MLPA in S.Prader – Willi / S. Angelman e S. Beckwith-Wiedemann / S. Silver – Russell

Le sindromi Prader-Willi e Angelman sono patologie distinte sottoposte ad imprinting differenziale della stessa regione genica in 15q11-13. Lo stesso meccanismo ereditario causa le sindromi Beckwith-Wiedemann e Silver–Russell nelle quali l'imprinting differenziale avviene nella regione 11p15.5.

L'analisi MLPA permette di rilevare eventuali delezioni e stato di metilazione delle regioni critiche associate a queste patologie fornendo dati indicativi per la diagnosi.

L'analisi viene eseguita su un campione di DNA estratto da sangue periferico per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

ANALISI MLPA PER RICERCA DI DELEZIONI NEL GENE SHOX

Le delezioni del gene SHOX e/o delle sequenze regolative possono essere causa di fenotipo caratterizzato da bassa statura e anomalie di accrescimento. L'analisi MLPA permette di rilevare tali delezioni fornendo dati utili per la diagnosi.

L'analisi viene eseguita su un campione di DNA estratto da sangue periferico per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

EMOCROMATOSI EREDITARIA

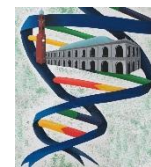
L'analisi prevede:

- a) lo screening delle 3 varianti del gene HFE più frequentemente riscontrate tra i pazienti italiani
- b) lo screening di 18 varianti/mutazioni a carico dei geni HFE, Transferrina e Ferroportina, per l'analisi di forme più rare.

L'esame viene eseguito su un campione di sangue periferico, per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

ANALISI QF-PCR - LIQUIDO AMNIOTICO

L'analisi QF-PCR è un test molecolare utilizzato in diagnosi prenatale per evidenziare le più comuni anomalie cromosomiche numeriche del feto (trisomia 21, trisomia 13, trisomia 18, anomalie di numero dei cromosomi sessuali): tale tecnica rappresenta un test rapido supplementare e non sostitutivo dell'analisi citogenetica



Carta dei servizi

tradizionale e trova la maggiore indicazione nei prelievi eseguiti oltre la 19 settimana di gestazione per anomalie malformative evidenziate ecograficamente.

Il test si esegue su un'aliquota del liquido amniotico prelevato mediante amniocentesi per lo studio del cariotipo fetale.

ANALISI QF-PCR EXTEND - MATERIALE ABORTIVO

L'analisi QF-PCR viene utilizzata per evidenziare le più comuni anomalie cromosomiche numeriche negli aborti (trisomia dei cromosomi 13, 15, 16, 18, 21, 22 e anomalie di numero dei cromosomi sessuali).

Il test si esegue su villi coriali o biopsia cutanea del materiale abortivo.

SCREENING DI ANEUPLOIDIE CROMOSOMICHE IN MATERIALE ABORTIVO MEDIANTE MLPA

L'analisi MLPA consente lo screening di aneuploidie di tutti i cromosomi in campioni di materiale abortivo e viene eseguito in combinazione con l'indagine citogenetica.

L'analisi viene eseguita su DNA estratto da materiale abortivo.

SEQUENZIAMENTO NGS DI GENI ASSOCIATI A RENE POLICISTICO

L'analisi NGS (*Next Generation Sequencing*) consente di sequenziare in parallelo milioni di frammenti di DNA e quindi contemporaneamente numerosi geni associati a diverse patologie genetiche. Il rilevamento mediante NGS di varianti con significato patogenetico noto nei geni PKD1 e PKD2 associati a Rene Policistico permette di definire correttamente diagnosi e trattamento.

L'analisi viene eseguita su un campione di DNA estratto da sangue periferico per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

ANALISI MOLECOLARE DEFICIT DIIDROPIRIMIDINA DEIDROGENASI

Il 5-Fluorouracile (5-FU) è un analogo pirimidinico con attività antineoplastica utilizzato nei protocolli di chemioterapia dei tumori solidi. Questo farmaco viene inattivato dall'enzima Diidropirimidina Deidrogenasi (DPYD) principalmente a livello del fegato; esiste tuttavia una grande eterogeneità individuale dell'attività enzimatica e sono stati evidenziati molti polimorfismi nel gene DPYD responsabili di un inefficiente metabolismo del farmaco con conseguente aumento del rischio di tossicità grave anche potenzialmente fatale.

L'analisi molecolare Deficit Diidropirimidina Deidrogenasi consente di valutare la presenza di polimorfismi associati al deficit di questo enzima.

L'analisi viene eseguita su un campione di DNA estratto da sangue periferico per il prelievo del quale non sono richiesti digiuno né precauzioni specifiche.

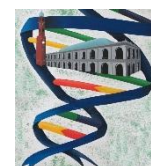
CARIOTIPO DA SANGUE MIDOLLARE

L'esame del cariotipo da midollo osseo rappresenta un'indagine citogenetica di fondamentale importanza per la diagnosi e la prognosi di diverse patologie ematologiche. Questa indagine serve a identificare anomalie numeriche e strutturali dei cromosomi nelle cellule del midollo osseo per diagnosticare malattie ematologiche come leucemie, linfomi e mielodisplasie.

Generalmente lo studio viene eseguito da un campione di midollo osseo prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale.

ANALISI FISH PER LA PATOLOGIA ONCOEMATOLOGICA

L'analisi mediante ibridazione in situ fluorescente (FISH) rappresenta una tecnica di citogenetica molecolare di notevole rilevanza in ambito oncoematologico. Essa consente l'identificazione di specifiche anomalie cromosomiche, fornendo informazioni di natura diagnostica, prognostica e di monitoraggio terapeutico in diverse neoplasie del sangue, tra cui leucemie, linfomi e mielodisplasie.



Carta dei servizi

Generalmente l'analisi viene eseguita da un campione di midollo osseo prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

ANALISI MOLECOLARE PER LA RICERCA DI RIARRANGIAMENTI GENETICI O MUTAZIONI GENETICHE RICORRENTI NELLA DIAGNOSI DI LEUCEMIA ACUTA

L'analisi si esegue nei pazienti con diagnosi di leucemia acuta per poter stabilire in modo preciso il sottotipo di malattia. Il test si esegue su RNA estratto da cellule di midollo osseo o di sangue periferico e permette di vedere mediante PCR e/o elettroforesi capillare e/o sequenziamento Sanger, la presenza delle anomalie genetiche ricorrenti: BCR::ABL, RUNX1::RUNX1T1, PML::RARA, PLZF::RARA, CBFβ::MYH11, le più frequenti traslocazioni coinvolgenti il gene KMT2A, mutazioni di NPM1, mutazioni di FLT3: FLT3-ITD e FLT3-TKD, mutazioni di IDH1/2.

ANALISI MOLECOLARE PER LA RICERCA DELLE MUTAZIONI DRIVER DELLE NEOPLASIE MIELOPROLIFERATIVE CRONICHE

L'analisi si esegue nei pazienti con sospetta diagnosi di neoplasia mieloproliferativa cronica: policitemia vera, trombocitemia essenziale, mielofibrosi idiopatica, mastocitosi sistemica. Il test si esegue generalmente su DNA da granulociti purificati da sangue periferico e mira a identificare le mutazioni driver delle suddette patologie: mutazioni di JAK2 (V617F, e mutazioni dell'esone 12), mutazioni di CALR, di MPL, di KIT (D816V).

SEQUENZIAMENTO NGS DI GENI ASSOCIATI A NEOPLASIE MIELOIDI

L'analisi NGS (Next Generation Sequencing) consente di sequenziare in parallelo milioni di frammenti di DNA e quindi contemporaneamente numerosi geni associati alle patologie della linea emopoietica mieloide: leucemia acute, neoplasie mieloproliferative croniche e sindromi mielodisplastiche. Il rilevamento mediante NGS di varianti con significato patogenetico dei geni studiati (ABL1, ASXL1, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2) permette di rifinire la diagnosi e la prognosi delle suddette patologie e di dare indicazioni per il trattamento.

Lo studio si esegue su DNA generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

SEQUENZIAMENTO NGS DELLE FUSIONI GENICHE ASSOCIATI A NEOPLASIE MIELOIDI


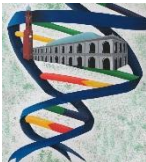
L'analisi NGS (Next Generation Sequencing) consente di sequenziare in parallelo milioni di frammenti di RNA per rilevare la presenza di riarrangiamenti genici associati alle patologie della linea emopoietica mieloide: leucemia acute, neoplasie mieloproliferative croniche e sindromi mielodisplastiche. Il rilevamento mediante NGS di tali riarrangiamenti (119 geni di fusione) permette di rifinire la diagnosi e la prognosi delle suddette patologie e di dare indicazioni per il trattamento.

Lo studio si esegue su RNA generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

STUDIO MEDIANTE NGS DELLE MUTAZIONI DI TP53

Mediante analisi NGS è possibile studiare le mutazioni di TP53. Il riscontro di mutazioni di TP53 fornisce informazioni prognostiche e sul tipo di trattamento da utilizzare nelle principali patologie oncoematologiche.

Lo studio si esegue su DNA generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

ANALISI DELLO STATO MUTAZIONALE DEI GENI DELLE IMMUNOGLOBULINE (IGHV)

Lo studio dello stato mutazionale dei geni IGHV delle immunoglobuline fornisce informazioni prognostiche nei pazienti affetti da leucemia linfatica cronica.

Lo studio si esegue su RNA da sangue periferico mediante PCR, elettroforesi capillare e sequenziamento Sanger.

Lo studio si esegue su RNA generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

ANALISI ARRAY-CGH IN ONCOEMATOLOGIA (CARIOTIPO MOLECOLARE)

L'analisi array-CGH, basandosi sull'identificazione delle variazioni di numero di copie del DNA dell'intero genoma, permette la rilevazione di riarrangiamenti cromosomici sbilanciati, quali delezioni e duplicazioni, ad una risoluzione molto maggiore rispetto all'analisi del cariotipo convenzionale.

Lo studio si esegue su DNA generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

ANALISI MLPA IN ONCOEMATOLOGIA

L'analisi MLPA (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification) è una tecnica di genomica molecolare utilizzata principalmente per rilevare anomalie del numero di copie del DNA in regioni specifiche del genoma.

Lo studio si esegue su DNA generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

MONITORAGGIO DELLA MALATTIA MINIMA RESIDUA MEDIANTE RT-qPCR

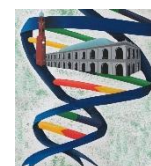
L'analisi quantitativa mediante real-time PCR permette di quantificare durante il follow-up dei pazienti la presenza di una determinata anomalie genetica (riarrangiamenti o mutazioni geniche) riscontrata al momento della diagnosi.

Lo studio si esegue per monitorare principalmente le anomalie riscontrate alla diagnosi nelle leucemie acute, ma è impiegato anche in altre patologie come ad esempio nella leucemia mieloide cronica.

Lo studio si esegue su DNA o RNA (dipende dal tipo di anomalie riscontrata) generalmente estratto da cellule da midollo osseo, prelevato mediante agoaspirato midollare da cresta iliaca o sterno in anestesia locale, o da un campione di sangue periferico; non richiede digiuno, né precauzioni specifiche.

GENETICA CLINICA

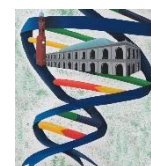
Il medico Genetista in servizio presso l'U.O.S.D. esegue consulenze genetiche in ambito prenatale e pre-concezionale per gli utenti afferenti all'U.O.S. Medicina Prenatale della nostra Azienda ULSS. Vengono inoltre eseguite consulenze genetiche in ambito postnatale in collaborazione con i reparti di Neurologia, Pediatria, Cardiochirurgia, Cardiologia e Nefrologia della nostra Azienda ULSS. Viene inoltre offerta la possibilità di consulenza genetica clinica agli utenti esterni per la spiegazione dei risultati delle indagini genetiche eseguite presso il Laboratorio.



Carta dei servizi

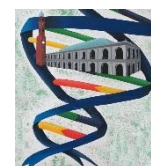
Prestazioni fornite

ESAME RICHIESTO	VOCE DEL CVP/CODICE CUP			TEMPO DI RISPOSTA
analisi del cariotipo costitutivo	91.34.5_0	coltura di linfociti periferici con PHA o altri mitogeni.	x1	28 gg
	91.31.2_0	cariotipo da metafasi linfocitarie	x1	
analisi genetica per fibrosi cistica	91.30.C_0	analisi genetica della fibrosi cistica	x1	20 gg
analisi genetica per X fragile	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	20 gg
	91.29.3_0	analisi di mutazione del DNA (PCR)	x2	
analisi delle microdelezioni del cromosoma Y	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.3_0	analisi di mutazione del DNA (PCR)	x2	
analisi genetica per emocromatosi	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.30.1_0	analisi mutazione del DNA (Reverse Dot Blot)	x1	
analisi array-CGH in epoca postnatale	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	60 gg
	91.37.2_0	ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti. mediante sequenze genomiche in YAC	x6	
indagine genetica per lo studio delle regioni subtelomeriche mediante fish	91.37.3_0	ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti. mediante sequenze genomiche COSMIDICHE	x6	28 gg
Cariotipo fetale da villi coriali	91.31.4_0	cariotipo da metafasi spontanee di villi coriali. 1 tecnica di bandeggio (risoluzione non inferiore alle 300 bande)	x2	21 gg
	91.35.3_0	coltura di villi coriali (a breve termine)	x1	
	91.35.4_0	coltura di villi coriali	x1	
Cariotipo fetale da liquido amniotico	91.33.4_0	coltura di amniociti	x1	21 gg
	91.31.1_0	cariotipo da metafasi di liquido amniotico. 1 tecnica di bandeggio (risoluzione non inferiore alle 320 bande)	x1	
analisi array-CGH target in epoca prenatale	804649 (codice CUP)	CARIOTIPO FETALE MOL.GOLDCHIP/CGH TARGET (esame in regime privatistico)	x1	diverso a seconda della tipologia di materiale analizzato
analisi array-CGH genomico in epoca prenatale	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	diverso a seconda della tipologia di



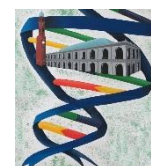
Carta dei servizi

	91.37.2_0	ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti. mediante sequenze genomiche in YAC	x6	materiale analizzato
Test di metilazione in S. Prader-Willi/Angelman e S. Beckwith-Wiedemann/Silver-Russel	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	X1	20 gg
	91.29.1_0	analisi del DNA (southern blot)	x3	
Ricerca di delezioni del gene SHOX	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	20 gg
	91.29.1_0	analisi del DNA (southern blot)	x3	
Analisi QF-PCR	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	4 gg
	91.30.2_0	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR). Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)	X1	
Analisi QF-PCR extended su materiale abortivo	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.30.2_0	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR). Con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi (per locus)	X1	
Screening con MLPA di aneuploidie cromosomiche su materiale abortivo	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.1_0	analisi del DNA (southern blot)	x3	
Sequenziamento NGS di geni associati a Rene Policistico	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	90 gg
	91.30.3_0	Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	x35	
Analisi Molecolare Deficit Diidropirimidina Deidrogenasi	91.36.5_0	estrazione di DNA o RNA	x1	10 gg
	91.29.3_0	analisi di mutazione del DNA (PCR)	x2	
Genetica clinica	89.7B.1	Prima visita di genetica medica	x1	n.a.
Cariotipo da midollo osseo	91.33.5_0	Coltura di cellule da altri tessuti	x1	7-10 gg
	91.31.3_0	Cariotipo da metafasi spontanee da midollo osseo	x1	
FISH oncoematologiche	91.37.3_0	Ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti mediante sonde molecolari a singola copia in cosmide	x cias cun a son da	7-10 gg
BCR::ABL	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-48 h
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	




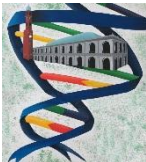
Carta dei servizi

RUNX1::RUNX1T1	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-48 h
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
PML::RARA	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-48 h
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
PLZF::RARA	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	48-72 h
	91.29.3	analisi di mutazione del DNA (PCR)	x2	
CBFB::MYH11	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-48 h
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
MUTAZIONI NPM1	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-48 h
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
FLT3-ITD	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-48 h
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
FLT3-TKD	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	24-72 h
	91.29.3	analisi di mutazione del DNA (PCR)	x2	
	91.30.3	Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	X2	
JAK2 V617F	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
JAK2 EX12	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
CALR	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	



Carta dei servizi

MPL	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
KIT D816V	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
	91.29.3	analisi di mutazione del DNA (PCR)	X1	
IDH 1 / 2	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	x1	30 gg
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	x2	
	91.29.3	analisi di mutazione del DNA (PCR)	X1	
TP53	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	30 gg
	91.30.3	Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	X8	
STATO MUTAZ. IGHV	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	30 gg
	91.29.3	analisi di mutazione del DNA (PCR)	X2	
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	X2	
	91.30.3	Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	X2	
CGH ARRAY ONCOEMAT.	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	30 gg
	91.37.2	ibridazione in situ (FISH) su metafasi, nuclei interfasci, tessuti. mediante sequenze genomiche in YAC	X6	
MLPA ONCOEMATOLOGIA	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	30 gg
	91.29.1	analisi del DNA (southern blot)	X3	
NGE MIELOIDE MUTAZIONI	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	30 gg
	91.30.3	Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	X15	
NGE MIELOIDE FUSIONI	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	30 gg
	91.30.3	Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento	X15	
MRD MOLECOLARE	91.36.5	estrazione di DNA o RNA	X1	dipende dal tipo di

	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

	91.29.3	analisi di mutazione del DNA (PCR)	X1	marcatore molecolare da seguire
	91.29.4	ANALISI di MUTAZIONE del DNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate	X2	

N.B. E indicato il tempo medio di risposta; in alcuni casi l'analisi rende necessaria l'applicazione di tecniche integrative, la ripetizione del prelievo o l'estensione dell'indagine ai genitori che prevedono tempi di analisi più lunghi.



Carta dei servizi

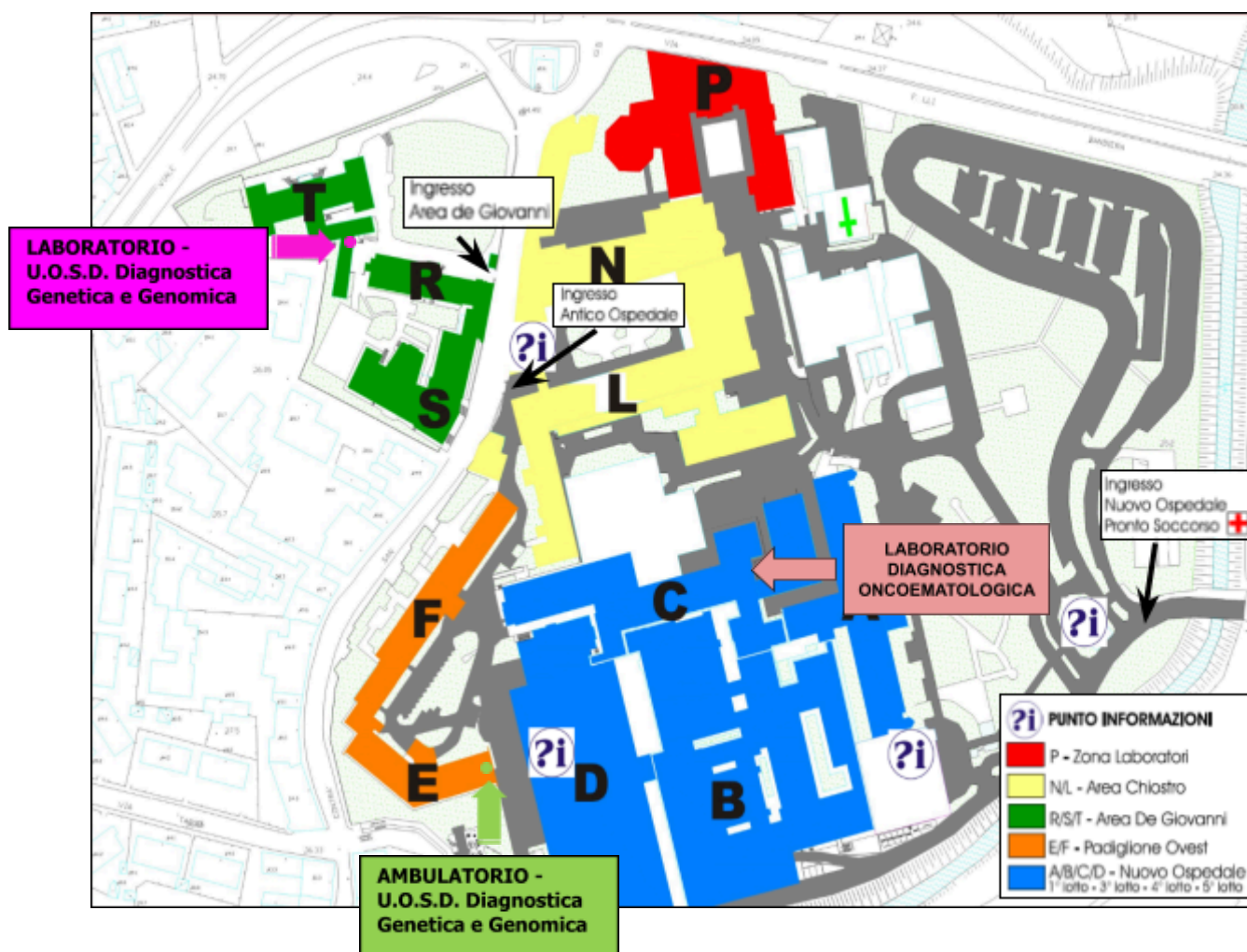
INFORMAZIONI GENERALI

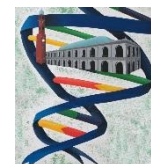
SEDE : Presidio Ospedaliero San Bortolo, Viale F. Rodolfi, 37 36100 Vicenza

Il Laboratorio dell'U.O.S.D. è ubicato al piano terra del complesso T - Area De Giovanni dell'Ospedale di Vicenza. L'ingresso dell'Area De Giovanni è situato in via San Bortolo 97-99, di fronte all'Ingresso dell'Antico Ospedale.

Un secondo laboratorio, dedicato alla diagnostica molecolare oncoematologica, si trova presso il laboratorio interno della UOC di Ematologia, secondo piano terzo lotto (area C)

L' Ambulatorio per le Visite di Genetica Medica dell'U.O.S.D. è ubicato al piano terra del complesso E dell'Ospedale di Vicenza.





Carta dei servizi

CONTATTI



Tel. 0444753785

e-mail genetica@aulss8.veneto.it

pec genetica.aulss8@pecveneto.it

PRENOTAZIONE ESAMI



Le analisi vengono eseguite su appuntamento

Diagnostica postnatale:

Per pazienti esterni

Per prenotare i seguenti esami genetici:

- cariotipo standard/mappa cromosomica
- analisi genetica per fibrosi cistica
- analisi genetica per X-fragile
- analisi delle microdelezioni del cromosoma Y
- analisi genetica per emocromatosi
- analisi array-CGH/cariotipo molecolare

contattare direttamente il CUP muniti di impegnativa per **consulenza collegata al test genetico Pre-Test** (codice CVP: 91.35.6_3) specificando nel quesito diagnostico dell'impegnativa l'elenco degli esami richiesti.

Per ulteriori informazioni sulle tempistiche di presa in carico e di refertazioni è possibile contattare la segreteria al seguente indirizzo email: prenotazioni.genetica@aulss8.veneto.it


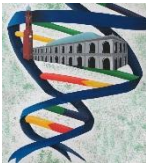
Per pazienti ricoverati presso UU.OO. dell'Azienda ULSS 8 o di altre ULSS

Per l'esecuzione di analisi genetiche deve essere sempre contattato il Laboratorio dell'U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica (tel.0444753360 o int. 3360). Su richiesta il Laboratorio fornisce le provette necessarie e i contenitori per il trasporto dei campioni.

I campioni devono consegnati al Laboratorio presso Area De Giovanni (Area T) dalle ore 8.00 alle 14.00.

Diagnostica prenatale:

Per prenotare gli esami genetici di diagnostica prenatale invasiva (villocentesi/amniocentesi), contattare il CUP Ginecologico telefonicamente o di persona:

	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

- prenotazione telefonica: 0444752755, dal lunedì al venerdì, ore 8.30-12.30
- prenotazione di persona: CUP Ginecologico - Sportello di Ginecologia, area D - piano terra, dal lunedì al venerdì, ore 8.30-12.30

Diagnostica oncoematologica:

La prenotazione dei prelievi dipende dall'organizzazione dei servizi di ematologia afferenti. I campioni per di tali prelievi vengono accettati secondo le seguenti modalità:

Campioni per indagini citogenetiche

I campioni per indagini citogenetiche (Cariotipo e FISH) saranno accettati dal lunedì al giovedì dalle 8.00 alle 14.30 presso il laboratorio di genetica molecolare oncoematologica situato presso il laboratorio interno della UOC Ematologia (secondo piano terzo lotto Ospedale S. Bortolo, v.le Rodolfi 37, Vicenza).

Qualora si conoscesse in anticipo la data di esecuzione del prelievo si prega di comunicarla preventivamente al laboratorio di genetica molecolare oncoematologica situato presso il laboratorio interno della UOC Ematologia per la programmazione dell'attività.

Non saranno accettati campioni per indagini citogenetiche al di fuori di queste fasce orarie.

Campioni per indagini molecolari e genomiche

I campioni per indagini molecolari saranno accettati dal lunedì al venerdì dalle ore 8.00 alle ore 14.30 presso il laboratorio di genetica molecolare oncoematologica situato presso il laboratorio interno della UOC Ematologia (secondo piano terzo lotto Ospedale S. Bortolo, v.le Rodolfi 37, Vicenza), e il sabato dalle ore 8.00 alle ore 12.00 presso il laboratorio della UOSD diagnostica genetica e genomica.


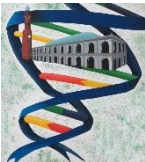
In caso di prelievi eseguiti oltre tale orario o nei giorni di domenica o nei giorni festivi, i campioni devono essere conservati a temperatura controllata (2-8°C) e consegnati il giorno lavorativo successivo (massimo lunedì mattina per campioni prelevati sabato pomeriggio).

PRENOTAZIONE VISITE



Le visite vengono eseguite su appuntamento

Per prenotare una prima visita genetica è necessario che contattare il CUP muniti di impegnativa per prima visita di genetica medica (codice CVP: 89.7B.1)

	<p>Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica Responsabile: Dott. Omar Perbellini</p>	
---	--	---

Carta dei servizi

Telefono: 800 403 960 (Numero Verde CUP) per prenotazioni e disdetta appuntamenti telefonici da rete fissa, attivo dal Lunedì al Venerdì dalle 8.00 alle 18.00

Telefono: 0444 933 600 per prenotazioni e disdetta appuntamenti telefonici da rete mobile (cellulare), attivo dal Lunedì al Venerdì dalle 8.00 alle 18.00

PAGAMENTO TICKET

Pagamento prestazioni: presso Sportelli Cassa - sede dell'Ospedale di Vicenza, lunedì-venerdì, ore 8.00-18.30 e sabato, ore 8.00-12.00

CONSEGNA REFERTI

I referti delle analisi richieste da pazienti esterni possono essere ritirati presso lo sportello Ritiro Referti dell'Ospedale di Vicenza (viale Rodolfi, 37 - area B piano terra, accanto alle casse) aperto dal lunedì al venerdì dalle ore 08:00 alle 16:30 (tel. 0444/753504 dalle ore 12:00 alle 16:30). In alternativa si può richiedere allo stesso sportello l'invio tramite indirizzo di posta elettronica, compilando e inoltrando all'email ritiroreferti.vicenza@aulss8.veneto.it l'apposito modulo che si può trovare sul sito dell'ospedale www.aulss8.veneto.it cliccando la prima voce che risulta inserendo nella barra di ricerca "ritiro referti".

Alternativamente i referti possono essere trasmessi tramite posta elettronica certificata -PEC- (previa cifratura delle informazioni trasmesse da realizzarsi con firma digitale) ad un indirizzo PEC comunicato dall'utente in sede di colloquio pre-test.

Per i test richiesti da specialisti interni o esterni alla ULSS 8 Berica, i referti saranno recapitati alla segreteria di afferenza o direttamente alla PEC personale del medico richiedente.

MODALITA' DI RECLAMO

Gli utenti possono presentare reclamo presso l'U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica o presso l'URP:

Ufficio Relazioni con il Pubblico (URP) - sede di Vicenza

viale Rodolfi, 37 - 36100 Vicenza

Orario:

REGIONE DEL VENETO



ULSS8
BERICA

Regione Veneto - U.L.SS. N. 8 BERICA – Ospedale San Bortolo
U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica
Responsabile: Dott. Omar Perbellini



Carta dei servizi

dal Lunedì al Venerdì dalle 9.00 alle 13.00

Telefono: 0444753535

Fax: 0444 931178

e-mail: urp@aulss8.veneto.it