



SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE -REGIONE BASILICATA-
AZIENDA SANITARIA LOCALE MATERA
OSPEDALE "MADONNA DELLE GRAZIE"



Unità Operativa Semplice Dipartimentale di "citogenetica e genetica molecolare"

Responsabile Dott. Domenico Dell'Edera

C.da Cattedra Ambulante – 75100 Matera

tel e fax 0835/253439-863

Attualmente la Unità Operativa Semplice Dipartimentale di Citogenetica e Genetica Molecolare (UOD) rappresenta una delle cinque Unità Operative che compongono il Dipartimento dei Servizi Diagnostici del Presidio Ospedaliero "Madonna delle Grazie" di Matera. La UOD si occupa prevalentemente di tematiche di citogenetica, citogenetica molecolare, biologia molecolare e di farmacogenetica. Nell'ambito di questi temi il laboratorio è Centro di Riferimento Regionale per la diagnosi predittiva e prenatale delle malattie ereditarie con particolare riferimento alle cromosomopatie (es. trisomia 21, 13, 18) e ad alcune patologie monogeniche (esempio diagnosi pre e post natale di talassemia alfa e beta, di fibrosi cistica, ecc.). Inoltre, il laboratorio è stato inserito nella rete Orphanet (Orphanet è gestito da un consorzio di 40 paesi, coordinato dal team francese dell'INSERM) e mediante CGH-array è possibile identificare patologie genetiche legate a difetti genomici. Quanto detto è stato istituzionalizzato mediante delibera Regionale di Giunta n.971 del 09/08/2016 che ha individuato il suddetto laboratorio come unico Centro in Regione deputato all'esecuzione degli esami di citogenetica, di genetica molecolare e di farmacogenetica.

La struttura semplice dipartimentale di "Laboratorio di citogenetica e genetica molecolare" è ubicata al piano -1 del corpo C del P.O. "Madonna delle Grazie" di Matera

NOTIZIE UTILI

Responsabile : Dott. Domenico DELL'EDERA, Biologo.

- specialista. in Genetica Applicata e Biologia Molecolare.
- specialista in Biologia e Tecnologie della Riproduzione Assistita.

Giorni ed orari di attività: dal lunedì al sabato, dalle ore 7.50 alle ore 14.10. Telefono: 0835/253439 – 0835/253481 – fax 0835/253863.

Per la prenotazione degli esami bisogna contattare il C.U.P. ai seguenti numeri telefonici:

- da rete fissa bisogna telefonare al numero 848821821.
- da cellulare bisogna telefonare al numero 0971/471373.

Per esami urgenti contattare la segreteria del laboratorio: tel. 0835253439.

Il Laboratorio è sede di attività di tirocinio per laureati e laureandi Medici, Biologi, Biotecnologi e per Tecnici di Laboratorio biomedico. Al tirocinio si accede tramite domanda all'Ufficio formazione dell'Azienda Sanitaria di Matera corredata della necessaria documentazione attestante i titoli posseduti e l'assicurazione valida per il periodo di tirocinio.

SETTORIALIZZAZIONE

Le attività del laboratorio sono suddivise nei seguenti settori:

- consulenza genetica collegata ai tests genetici.
- Laboratorio di citogenetica.
- Laboratorio di genetica molecolare.
- laboratorio di genomica (CGH-array).
- laboratorio di oncogenetica ed oncoematologia.
- Screening prenatale eseguibile nel primo trimestre di gravidanza per lo studio delle principali patologie cromosomiche (sindrome di Down, di Edward e di Patau).

PRESTAZIONI EROGATE:

- Consulenza genetica collegata ai test genetici : colloquio di tipo informativo sui test genetici eseguiti.
- Documentazione rilasciata all'utente: copia del consenso informato/informativa relativa al test eseguito e copia del referto.
- Documentazione rilasciata al clinico richiedente l'esame: relazione tecnica.

ESAMI di FARMACOGENETICA IN ONCOLOGIA			
Gene studiato	Tipologia di campione	Metodica utilizzata	Steps
EGFR	tessuto fissato in formalina ed incluso in blocco	Real time PCR	1. Estrazione del DNA. 2. Quantificazione del DNA. 3. Real Time PCR 4. Interpretazione dei risultati e refertazione. 5. Conservazione del DNA.
ALK	tessuto, fissato in formalina ed	Real time PCR	
KRAS	tessuto, fissato in formalina ed	Real time PCR	
NRAS	tessuto, fissato in formalina ed	Real time PCR	
BRAF	tessuto, fissato in formalina ed	Real time PCR	
ESAMI di FARMACOGENETICA IN ONCOEMATOLOGIA			
Gene di fusione BCR/ABL qualitativo associato a	Sangue midollare o venoso	Real time PCR	
BCR/ABL quantitativo (per monitorare la malattia minima residua)	Sangue midollare o venoso	Real time PCR	
JAK2 qualitativo (V617F)	Sangue venoso	Real time PCR	
JAK2 quantitativo (per monitorare la malattia minima residua)	Sangue venoso	Real time PCR	
ESAMI di FARMACOGENETICA			Note
Resistenza agli anticoagulanti (codice 91.36.5+91.29.4 x2 + 91.36.1)	3 ml Sangue venoso in EDTA.	Real time PCR	Analisi di mutazioni nei geni per il citocromo P450 (CYP2C9) e per il gene del complesso 1 della vitamina K ossido
Interleuchina 28-B (codice 91.36.5+91.29.4 x2 + 91.36.1)	3 ml Sangue venoso in EDTA.	Real time PCR	Polimorfismi del singolo nucleotide (SNP) presenti nel gene della interleuchina associati alla risposta alla terapia interferonica in pazienti affetti da HCV
Gene per enzima tiopurina S-metiltransferasi (TPMT)	3 ml Sangue venoso in EDTA.	Reverse Dot Blot	Alleli TPMT *1, *2, *3A, *3B e *3C.

ESAMI DI GENETICA MOLECOLARE

Gene studiato	Tipologia di campione	Metodica utilizzata
Gene CFTR (Fibrosi Cistica) (codice 91.36.5+91.29.4 x4 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico.	Analisi di 60 mutazioni definite mediante Reverse Dot
Gene HFE, gene della ferroportina e gene TFR2 (Emocromatosi ereditaria) (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	Analisi di 12 mutazioni nel gene HFE, 4 mutazioni nel gene TFR2 e 2 mutazioni nel gene della ferroportina mediante Reverse Dot Blot
Sordità congenita non sindromica (codice 91.36.5+91.29.4 x2 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	gene connexina 26: mutazione 35delG. gene per la connexina 30 ricerca della delezione "delta GJB6-D13S183.
Analisi mutazione del fattore V di Leiden (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.	Mutazione ricercata: G1691A o R506Q
Analisi mutazione fattore II o anche denominato Protrombina (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.	Mutazione ricercata: G20210A.
Analisi di mutazione del gene metilen-tetraidrofolato- Reduttasi (MTHFR) (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA	Mutazioni ricercate: C677T; A1298C
Gene beta globinico (beta talassemia) (codice 91.36.5+91.29.4 x2 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	Analisi di 60 mutazioni definite mediante Reverse Dot Blot.
Gene alfa globinico (alfa talassemia)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico.	Analisi di mutazioni definite mediante Reverse Dot Blot
Microdelezioni regione AZF localizzata sul cromosoma Yq (oligo-azoospermia) (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.	Analisi di mutazioni definite mediante Reverse Dot Blot
Iperplasia surrenalica congenita (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.	Analisi di mutazioni nel gene CYP21A2 definite mediante Reverse Dot Blot
Febbre mediterranea familiare (gene MEFV) (codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.	Analisi di mutazioni nel gene MEFV definite mediante Reverse Dot Blot

<p>Screening molecolare per intolleranza al lattosio</p> <p>(codice 91.36.5+91.29.4 x1 + 91.36.1)</p>	<p><input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.</p>	<p>Analisi di mutazioni nel gene beta galattosidasi definite mediante Reverse Dot Blot</p>
<p>Cistationina Beta Sintetasi (CBS:844ins68), Enzima di conversione dell'Angiotensina (ACE: I/D), Angiotensinogeno (AGT:M235T), Recettore dell'Angiotensina II (ATR-1-A1166C)</p>	<p><input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.</p>	<p>Analisi di mutazioni definite mediante Reverse Dot Blot</p>
<p>HLA DQ2 e HLA DQ8 suscettibilità alla celiachia</p> <p>(codice 91.36.5+91.29.4 x2 + 91.36.1)</p>	<p><input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.</p>	<p>Analisi di mutazioni definite mediante Reverse Dot Blot</p>

ESAMI DI GENETICA MOLECOLARE		
Gene studiato	Tipologia di campione	Metodica utilizzata
Galattosemia a (codice 91.36.5+91.29.4 x2 + 91.36.4)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA.	Screening mutazioni gene GALT metodo Reverse dot
Atrofia Muscolare Spinale (SMA)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	Valutazione della delezione degli esoni 7 – 8 del gene SMN1, associate alla patologia.
Disomia Uniparentale (Sindromi di Prader-Willi, Angelman, Beckwith-Wiedeman, Russell-)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	Studio di marcatori genetici STR mediante PCR fluorescente e genotipizzazione
Analisi aneuploidie cromosomi 13,18,21,X,Y	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	CGH-ARRAY (in fase di acquisizione)
X-Fragile o Sindrome di Martin-Bell (FRAXA/FRAXE)	<input type="checkbox"/> 3 ml Sangue venoso in EDTA. <input type="checkbox"/> 15 ml di Liquido amniotico. <input type="checkbox"/> 20 mg di Villi coriali.	Valutazione dell'espansione patologica di triplette nucleotidiche associate alla sindrome di Martin-Bell.

INDAGINI DI PATERNITÀ E GENETICA FORENSE		
Analisi	Campione	Note
	Tipo	
Analisi completa (Madre, Figlio e Presunto Padre biologico)	<input type="checkbox"/> 200 ng DNA <input type="checkbox"/> 5ml sangue venoso in EDTA <input type="checkbox"/> Tampone boccale	Studio di marcatori genetici tipo microsatelliti per la valutazione della compatibilità genetica a fini di paternità. Risultati corredata da relazione

INDAGINI BIOCHIMICHE		
Analisi	Campione	Note
Dosaggio ed elettroforesi del Glucosio 6 fosfato deidrogenasi	3 ml di sangue venoso	favismo
Bitest nel I trimestre di gravidanza	6 ml di sangue intero	Screening prenatale per le principali cromosomopatie (trisomia 21, 13 e

INDAGINI CITOGENETICHE

Analisi	Campione	Note
	Tipo	
Cariotipo da sangue venoso	<input type="checkbox"/> 5 ml Sangue venoso in eparina	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali.
Cariotipo da midollo osseo	<input type="checkbox"/> 5 ml di sangue midollare in eparina	Identificazione di riarrangiamenti cromosomici correlati all'estrinsecazione di alcune patologie oncoematologiche
Cariotipo da liquido amniotico	<input type="checkbox"/> 20 ml di Liquido amniotico	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali.
Cariotipo da materiale abortivo	<input type="checkbox"/> Materiale abortivo <input type="checkbox"/> 20 mg Villi coriali	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali.
Cariotipo su villi coriali (metodo diretto + coltura)	<input type="checkbox"/> 20 mg Villi coriali	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali.
FISH con sonde painting	<input type="checkbox"/> 10 ml sangue in eparina <input type="checkbox"/> 5 ml Liquido amniotico <input type="checkbox"/> 20 mg Villi coriali <input type="checkbox"/> 20 mg Materiale	Caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici strutturali.
FISH con sonde a sequenza unica	<input type="checkbox"/> 10 ml sangue in eparina <input type="checkbox"/> 5 ml Liquido amniotico <input type="checkbox"/> 20 mg Villi coriali <input type="checkbox"/> 20 mg Materiale abortivo	Identificazione delle principali sindromi determinate da microdelezioni e/o micro duplicazioni cromosomiche Caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici strutturali.
Array-CGH (Array-based Comparative Genomic Hybridization)	<input type="checkbox"/> 5 ml Sangue in eparina <input type="checkbox"/> 5 ml Sangue in EDTA	Analisi dello sbilanciamento del numero di copie di sequenze genomiche. (In fase di acquisizione)

Esami citogenetica molecolare (CGH-array)

Analisi	Campione	Note
	Tipo	
*Diagnosi prenatale invasiva precoce mediante utilizzo della metodica	<input type="checkbox"/> 5 ml di Liquido amniotico <input type="checkbox"/> Villi coriali	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali submicroscopiche (<5Mb)
*Diagnosi postnatale i per identificare piccole perdite (microdelezioni) o piccole acquisizioni (microduplicazioni) di materiale cromosomico	3ml di sangue in EDTA	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali submicroscopiche (<5Mb)

*Mediante tecniche di citogenetica molecolare come l'Array-CGH (Array Comparative Genomic Hybridization)", è possibile eseguire un'analisi fine e dettagliata dei cromosomi, evidenziando anomalie (microdelezioni, microduplicazioni, ...) che non sono rilevabili con il cariotipo standard. Indicazioni all'esecuzione dell'Array-CGH su sangue periferico possono essere il ritardo mentale in soggetti con cariotipo tradizionale normale o la necessità di caratterizzare in maniera più fine anomalie cromosomiche (delezioni, duplicazioni, ...) trovate con il cariotipo standard. Per le indicazioni alla corretta prescrizione dell'analisi CGH-array in diagnosi prenatale e/o postnatale consultare le linee guida della Società Italiana di Genetica Umana.