

ELENCO ESAMI CITOGENETICA

CODICE ASL	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	METODO	TEMPI DI CONSEGNA
91.35.4 91.35.3 91.31.4 91.30.5	Analisi del cariotipo da Villi coriali	Villi coriali da villocentesi	Coltura diretta QFQ 300 bande coltura mesenchimale QFQ 400 bande	Diretta 5 gg Coltura 21 gg
91.33.4 91.31.1 91.32.5	Analisi del cariotipo da liquido amniotico	Liquido amniotico da amniocentesi	Coltura in situ QFQ 400 bande	15 gg
91.31.2 91.34.4 91.32.2	Analisi del cariotipo da sangue fetale	Sangue fetale da funicolocentesi	Microcoltura 48-72h sincronizzata GTG/QFQ 400 bande	6 gg
91.35.1 91.35.3 91.31.4 91.30.5	Analisi del cariotipo da materiale abortivo	Villi coriali da revisione uterina	Coltura diretta QFQ 300 bande coltura mesenchimale QFQ 400 bande	20 gg
91.34.5 91.31.2 91.32.2	Analisi del cariotipo standard da linfociti periferici	Prelievo ematico in eparina sodica	Microcoltura 72h sincronizzata GTG/QFQ 400 bande	10 gg
91.34.5 91.30.4 91.32.3	Analisi del cariotipo da linfociti periferici ad alta risoluzione	Prelievo ematico in eparina sodica	Microcoltura 72h sincronizzata con intercalante GTG 550 bande +QFQ	10 gg
91.34.5 91.28.4 91.32.2	Analisi citogenetica per studio mosaicismo da linfociti periferici	Prelievo ematico in eparina sodica	Microcoltura 72h-GTG/QFQ 400 bade (100 metafasi)	10 gg
91.34.1 91.30.5 91.32.2	Analisi del cariotipo da fibroblasti cutanei	Biopsia cutanea	Coltura da espanto GTG 400 bande	20 gg
91.33.5	Culture cellulari di altri tessuti	Altri tessuti	Culture cellulari da vari tessuti	8-15 gg
91.37.4	Ibridazione. in situ (FISH) (sonde alfoidi e altre ripetute)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.5	Ibridazione in situ (FISH) (sonde painting)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.3	Ibridazione. in situ (FISH) (singola copia in cosmide)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.2	Ibridazione in situ (FISH) (sonde YAC)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.3 91.37.4x2	Ibridazione in situ (FISH) interfascia su cellule non coltivate	Liq amniotico, villi	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	24-48 h
91.34.5 91.37.2x2	Ibridazione in situ (FISH) pannello sonde subtelomeriche	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	30 gg

I tempo di risposta può prolungarsi nel caso in cui si renda necessario l'allestimento di tecniche particolari.

MODALITÀ DI RACCOLTA, TRASPORTO E CONSERVAZIONE CAMPIONI PER CITOGENETICA

Tutti i prelievi dovranno pervenire accompagnati da modulo di richiesta specifica per indagine citogenetica e modulo di consenso informato firmato dal paziente.

VILLI CORIALI:

Prelievo:

Quantità ottimale 15 mg. I villi possono essere trasferiti nelle provette contenenti possibilmente il terreno di trasporto fornito dal laboratorio oppure soluzione fisiologica sterile. La quantità minima di villi accettata è di 5 mg. Per quantità inferiori si accetta il campione concordando il da farsi con il medico inviante.

Per ogni paziente 1 provetta conica sterile di polipropilene da 15 ml con tappo a vite (tipo falcon) sterilizzate a raggi γ . Sulla provetta deve essere attaccata l'etichetta con riportato nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale. Il materiale deve essere trasferito sterilmente nelle provette. Gli aghi e le siringhe sterilizzati a raggi γ , non con ossido di etilene. E' richiesto prelievo emocromo materno.

Conservazione:

Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

Trasporto:

Secondo le norme per il trasporto di materiale biologico e assicurando protezione da shock termici, mediante borsa termica. Insieme a richiesta per cariotipo.

LIQUIDO AMNIOTICO:

Prelievo:

Quantità ottimale: 15-20 ml, la quantità minima non inferiore a 10 ml. 2 provette per ogni paziente in polistirene da coltura cellulare fondo conico sterilizzate a raggi γ .

Gli aghi e le siringhe utilizzate per il prelievo possibilmente sterilizzate a raggi γ , no ossido di etilene. Il materiale deve essere trasferito nelle provette in condizioni il più possibili sterili. Sulle provette devono essere attaccate le etichette con riportato nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale.

Per i prelievi ematici o torbidi: si avvisa il professionista che non si assicura il successo dell'analisi.

Conservazione:

Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

Trasporto:

Secondo le norme per il trasporto di materiale biologico e assicurando protezione da shock termici, mediante borsa termica. Insieme a richiesta per cariotipo.

SANGUE FETALE:

Prelievo:

Stesse modalità del prelievo ematico. Data la peculiarità del prelievo e del materiale per quantità inferiori ai 2-3 ml si mette comunque in coltura il materiale avvisando il medico della possibilità del mancato successo dell'analisi.

I prelievi devono essere accompagnati dal prelievo dell'emocromo materno.

Conservazione:

Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

Trasporto:

Secondo le norme per il trasporto di materiale biologico e assicurando protezione da shock termici, mediante borsa termica. Insieme a richiesta per cariotipo. Per il sangue fetale e' opportuno inviare il materiale al laboratorio il prima possibile dal momento del prelievo.

MATERIALE ABORTIVO, BIOPSIE CUTANEE E/O ALTRI TESSUTI:

Prelievo:

Nel caso di biopsie cutanee la cute non deve essere disinfettata con alcool. Contenitori sterili (sterilizzati a raggi γ). Il materiale deve essere trasferito sterilmente negli appositi contenitori contenente terreno di coltura. Sui contenitori devono essere attaccate le etichette con riportato nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale. I campioni inadeguati per assenza di materiale embrionale o fetale o campioni in evidente stato di macerazione, non vengono coltivati.

Conservazione:

Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

Trasporto:

Secondo le norme per il trasporto di materiale biologico e assicurando protezione da shock termici, mediante borsa termica. Insieme a richiesta per cariotipo.

SANGUE PERIFERICO:

Prelievo:

In provetta per paziente con anticoagulante sodio eparina: la quantità ottimale è di 5 ml, la quantità minima accettata è di 3 ml. Non è richiesto il digiuno. Non EDTA come anticoagulante, o provette prive di anticoagulante; Sulle provette devono essere attaccate le etichette con riportato nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale.

Conservazione:

Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

Trasporto:

Secondo le norme per il trasporto di materiale biologico e assicurando protezione da shock termici, mediante borsa termica. Insieme a richiesta per cariotipo.

ELENCO ESAMI CITOGENETICA MOLECOLARE

CODICE ASL	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	METODO	TEMPI DI CONSEGNA
91.37.4	Ibridazione. in situ (FISH) (sonde alfoidi e altre ripetute)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.5	Ibridazione in situ (FISH) (sonde painting)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.3	Ibridazione. in situ (FISH) (singola copia in cosmide)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.2	Ibridazione in situ (FISH) (sonde YAC)	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	10 gg
91.37.9	Ibridazione in situ (FISH) interfasica su cellule non coltivate	Liq amniotico, villi	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	24-48 h
91.36.9	Ibridazione in situ (FISH) pannello sonde subtelomeriche	Prelievo ematico in eparina sodica	Ibridazione <i>in situ</i> fluorescente	30 gg

MODALITÀ DI RACCOLTA, TRASPORTO E CONSERVAZIONE CAMPIONI PER FISH

Villi Coriali:

Se richiesto anche l'esame citogenetico stesso materiale per l'indagine citogenetica: 1 provetta contenete il liquido di coltura per la raccolta ed il trasporto contenete i villi q.tà 10 mg. (non meno di 5 mg).

Liquido Amniotico:

4 ml di liquido amniotico: es aggiuntivi a quelli del cariotipo (ideale FISH + cariotipo: 20 ml). Stesse modalità viste per l'indagine del cariotipo.

Sangue Periferico:

Come esame di approfondimento al cariotipo viene utilizzato il materiale già in possesso del laboratorio. Se richiesto un prelievo: vedere le stesse modalità del cariotipo su sangue.

ELENCO PRINCIPALI ESAMI GENETICA MOLECOLARE

CODICE TARIFFARIO	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	NOTE TECNICHE	TEMPI DI CONSEGNA
91.36.5 91.30.1 (x4) (x6)	Fibrosi Cistica (CFTR) Analisi di 38 mutazioni+ 22 mutazioni regionali italiane	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle principali mutazioni del gene CFTR e mutazioni regionali italiane mediante reverse dot blot	7 gg
91.36.5 91.29.4 91.29.x2	X- fragile (FMR1)	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca espansione triplette gene FMR1 mediante TP-PCR	21 gg
91.36.5 91.30.1 (x3)	Beta-Talassemia	Prelievo ematico in EDTA	Analisi delle 23 principali mutazioni mediante RDB	7 gg
91.36.5 91.30.1 (x3)	Alfa-Talassemia	Prelievo ematico in EDTA	Analisi delle 21 principali mutazioni mediante RDB	7 gg
91.36.5 91.29.3	Distrofia Muscolare Duchenne/Becker	Prelievo ematico EDTA	Analisi delle più frequenti delezioni del gene Distrofina	15 gg
91.36.5 91.29.3 91.30.3	Sordità congenita, 35delG-M34T	Prelievo ematico EDTA	Ricerca mutazione 35delG/M34T	15gg
91.36.5 91.30.1(X2)	Pannello CVD malattie cardiovascolari-metaboliche-trombotiche (FV di Leiden, FV R2, Protrombina, Fattore XIII, B-Fibrinogeno, PAI1, HPA1 MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, ACE, Apo B, ApoE)	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle mutazioni associate ai geni (FV di Leiden, FV R2, Protrombina, Fattore XIII, B-Fibrinogeno, PAI1, HPA1 MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, ACE, Apo B, Apo E), mediante reverse dot blot.	7 gg
91.36.5 91.30.3(x5)	Favismo (Deficit G6P-DH)	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca mutazioni gene G6P-DH mediante sequenziamento automatico	7 gg
	Indagini di paternità	Prelievo ematico in EDTA, Tampone buccale, Tracce ematiche su diverse matrici	Analisi di frammenti (STR) mediante sequenziamento automatico	7 gg
91.36.5 91.30.3(x2)	Emocromatosi (HFE) principali mutazioni H63D +S65C+C282Y	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle principali mutazioni HFE associate all'emocromatosi, mediante sequenziamento automatico.	7 gg
91.36.5 91.29.3 (x3)	Microdelezioni cromosoma Y (AZF)	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio.	7 gg
91.36.5 90.78.2 90.78.4 90.79.1	HLA Classe I (loci A, B, C) bassa risoluzione	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 90.81.1 90.80.3	HLA Classe II (loci DR, DQ) bassa risoluzione	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 91.29.3	HLA (locus B27) tipizzazione	Prelievo ematico in EDTA	Analisi regione B27 mediante reverse dot blot	7 gg

CODICE TARIFFARIO	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	NOTE TECNICHE	TEMPI DI CONSEGNA
91.36.5 90.80.2 90.80.4 90.81.2	Tipizzazione HLA DQ per celiachia	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7 gg
91.36.5 91.30.03	Analisi di mutazione dei geni K-RAS e BRAF	DNA, Biopsie	Analisi di sequenza degli esoni più frequentemente mutati	7 gg
91.36.5 91.30.2x2	QF- PCR (Analisi aneuploidie)	Liquido amniotico, Villi coriali	Analisi delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y mediante PCR e analisi dei frammenti al sequenziatore automatico	24-48 h

MODALITÀ DI RACCOLTA, TRASPORTO E CONSERVAZIONE PRELIEVI PER BIOLOGIA MOLECOLARE

INDAGINI PRENATALI:

Liquido Amniotico:

4 ml di liquido amniotico per ciascun esame aggiuntivi a quelli del cariotipo.

Villi Coriali:

5 mg di villi minimo per esame in 1 provetta tipo falcon da 15 ml tappo a vite sterili. Sulle provette devono essere attaccate le etichette che riportano: nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale.

INDAGINI POSTNATALI (Es: Fibrosi Cistica, FRAXA, Fattori coagulazione, Microdelezioni del cromosoma Y, estrazione del DNA per l'analisi di altre patologie geniche):

Sangue periferico:

3 ml in 1 provetta sterile tipo vacutainer anticoagulante K2EDTA (K2E) tappo viola. Sulle provette devono essere attaccate le etichette che riportano: nome e cognome del paziente, data di nascita, data del prelievo e tipo di materiale.

Modalità di conservazione e consegna: conservare a +4 – 8°C immediatamente dopo il prelievo. Per i prelievi esterni: le provette tappate vanno riposte immediatamente in un idoneo contenitore porta provette refrigerato (con ghiaccio) a temperatura tra +2 e +6°C e consegnate al più presto al laboratorio.