carta dei servizi

LABORATORIO DI CITOGENETICA

Futura Diagnostica Medica

ISTITUTO POLISPECIALISTICO

futura
diagnostica medica

futuradiagnosticamedica.it

LABORATORIO DI GENETICA MEDICA

CARTA DEI SERVIZI // **3**

1. PRESENTAZIONE E MISSION // **4**

2. COME RAGGIUNGERE L'ISTITUTO // **5**

3. ORGANIZZAZIONE // **6**

4. INFORMAZIONI SUI SERVIZI FORNITI // **7**

4.1 CONSULENZA GENETICA // **7**

4.2 CITOGENETICA PRE-POSTNATALE // **8**

4.3 CITOGENETICA MOLECOLARE // **11**

4.4 GENETICA MOLECOLARE // **11**

5. MODALITÀ DI ACCESSO ALLE PRESTAZIONI // **12**

6. TRATTAMENTO DATI SENSIBILI E CONSENSO INFORMATO // **14**

6.1 ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO // **14**

6.2 MODALITA' DI CONSERVAZIONE ED ARCHIVIAZIONE DEI DATI // **15**

7. CONSERVAZIONE DEI CAMPIONI BIOLOGICI // **15**

8. MODALITA' DI ACCOGLIENZA // **16**

9. STANDARD E CONTROLLI DI QUALITA' // **17**

10. ELENCO DELLE ANALISI ESEGUIBILI // **18**

Gentile utente, la carta dei servizi è una guida per coloro che desiderano usufruire dei servizi offerti dal nostro Istituto. Essa raccoglie tutte le informazioni sull'attività svolta, sui servizi erogati e regolamenta il rapporto tra l'utente e la struttura. Si dichiarano pubblicamente i fini istituzionali dell'azienda, i servizi offerti, la loro qualità, la trasparenza dei propri obiettivi. E' uno strumento a tutela del diritto alla salute, in quanto attribuisce al cittadino-utente la possibilità di un controllo effettivo sui servizi erogati e sulla loro qualità.

E' un momento di incontro e confronto con il cittadino a garanzia di chiarezza e corretta informazione su quello che si è in grado di offrire.

1. PRESENTAZIONE DELL'ISTITUTO FUTURA DIAGNOSTICA MEDICA

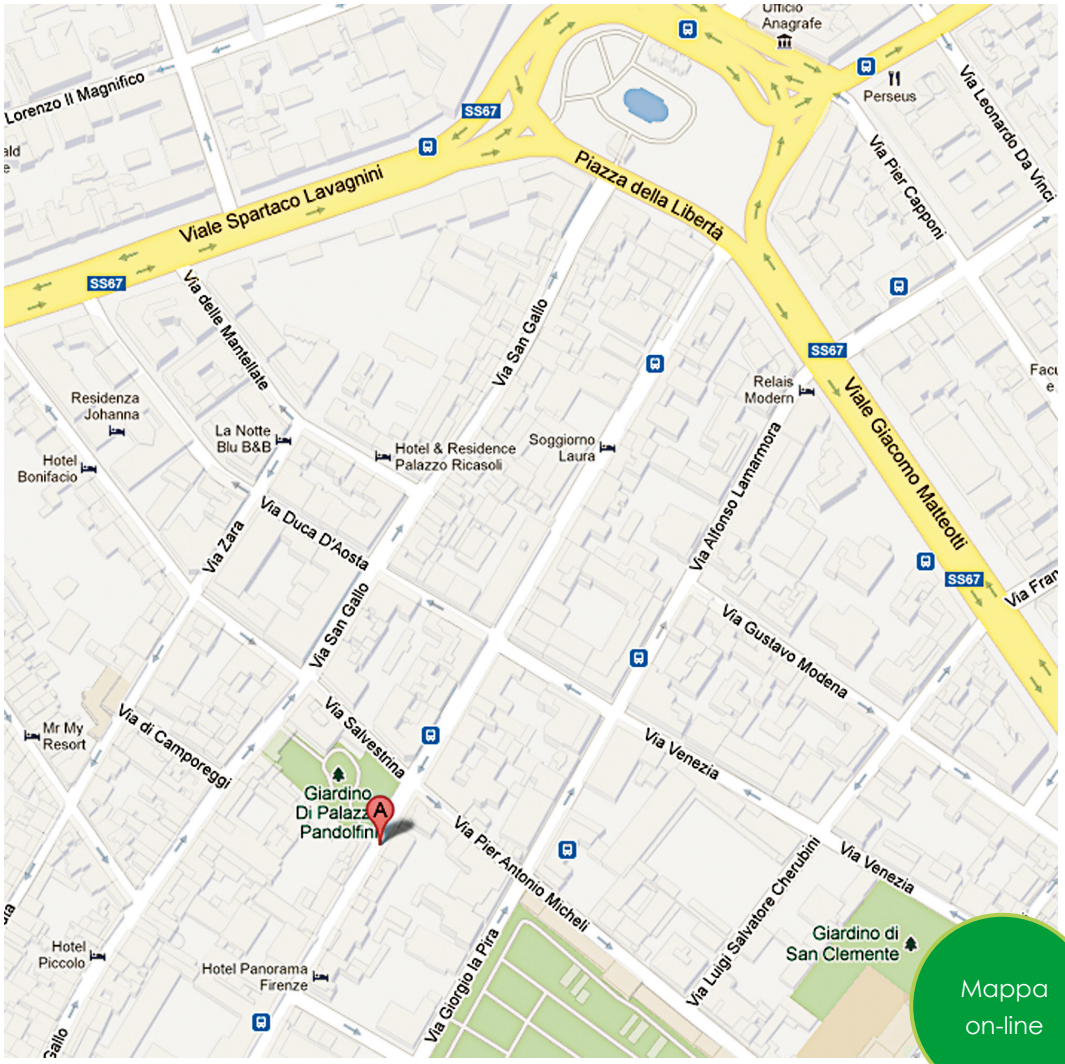
Presentazione e mission

L'Istituto Futura Diagnostica Medica è un centro Polispecialistico privato accreditato che, nella forma societaria attuale, ha ripreso ed ampliato l'attività dell'associazione fra professionisti .
L'Istituto Futura Diagnostica Medica svolge attività diagnostica ambulatoriale prevalentemente, ma non solo, in regime privato.

L'Istituto si avvale della collaborazione di esperti professionisti e dispone di tecnologie che consentono un'attività di diagnostica, affidabile ed accurata, garantendo la massima efficacia ed appropriatezza delle prestazioni offerte. Inoltre, offre un preparato team di operatrici front-office a disposizione dell'utenza per soddisfare ogni esigenza, con particolare attenzione alle prenotazioni degli appuntamenti, informazioni relative alle prestazioni, disponibilità di medici e specialisti e tutte le informazioni connesse alle attività dell'istituto.

La **Mission del Laboratorio specializzato di CITOGENETICA** è quella di diagnosticare e prevenire le malattie genetiche, offrendo prestazioni di alta specializzazione in citogenetica per la prevenzione e la ricerca delle malattie genetiche in epoca pre- e post-natale. Ciò costituisce per l'Istituto un impegno costante, ed allo stesso tempo uno strumento con cui contribuire alla crescita di tutti i collaboratori della struttura, degli altri specialisti e del cittadino nonché allo sviluppo della sanità del proprio territorio. L'Istituto Futura Diagnostica Medica è fortemente integrato in una rete di attività svolte in collaborazione con gli altri centri privati di Genetica della Toscana (Istituto Fanafani, Istituto Fiorentino Analisi, Laboratorio di Analisi Biogen , secondo l'accordo siglato il 12/7/2012) e con altri Laboratori ,fuori regione, certificati ed accreditati. (Laboratorio Genoma- Roma) .Collabora con la S.O.D. Diagnostica Genetica di Careggi, diretta dalla D.ssa Francesca Torricelli, per l'approfondimento diagnostico di secondo livello nonché della Consulenza Genetica, in modo da offrire all'utenza servizi di elevato livello qualitativo.

Dispone di personale altamente qualificato e costantemente aggiornato sulle novità analitiche e tecnologiche, nonché di strumentazioni moderne e di alta tecnologia. Per tutti i servizi è disponibile, a richiesta, personale in grado di fornire le necessarie informazioni



2. COME RAGGIUNGERE L'ISTITUTO FUTURA DIAGNOSTICA MEDICA

La sede del nostro centro è in **Via Cavour 72-74 PRIMO PIANO**, si trova in pieno centro storico a Firenze, a pochi passi dal duomo, e grazie alla sua posizione favorevole, è facilmente raggiungibile con ogni mezzo di trasporto.

In auto:

con parcheggio al Parterre o in Piazza Libertà.

Autolinee urbane A.T.A.F.

N.1 e 17 con fermata in Via la Marmora, oppure le linee N. 6, 20, 31, 32 con fermata in piazza S.Marco.

In treno:

10 minuti a piedi dalla Stazione Centrale di Santa Maria Novella.

Autostrade:

uscita Firenze Nord (A1), uscita Firenze Sud (A1), uscita Firenze (A11)

Aereoporto:

Dall'aeroporto A.Vespucci di Firenze, 20 minuti in auto.

3. ORGANIZZAZIONE

DIRETTORE SANITARIO

DOTT. MAURO MARZI - Specialista in igiene e medicina preventiva

AMMINISTRAZIONE E SEGRETERIA

Sig.ra Teresa Scarpino

Dr.ssa Alessandra Nori

Valentina Bartalucci

INFERMIERI

Maria Grazia Massimiani

Maria Nunzia Voce

LABORATORIO di CITOGENETICA

DOTT.SSA GIOVANNA GIORDANO, Biologo Specialista in Genetica Medica
Libero professionista

DOTT.SSA STEFANIA MELCHIORRI, Tecnico sanitario biomedico

DOTT.SSA DALILA RONDINELLA, Biologo in sostituzione d.ssa Melchiorri

4. INFORMAZIONI SUI SERVIZI FORNITI

LABORATORIO DI CITOGENETICA - TIPOLOGIA DELLE PRESTAZIONI FORNITE

I servizi previsti e svolti sono i seguenti:

- Consulenza Genetica
- Diagnosi citogenetica (prenatale e postnatale)
- Diagnosi Genetica molecolare (prenatale e postnatale)

4.1 CONSULENZA GENETICA

Si effettua il servizio di consulenza genetica pre test, post test e clinica . Consiste in un colloquio con un consulente Genetista, biologo o medico specialista in Genetica Medica, che valuterà la storia personale e familiare del paziente , informando i soggetti e le famiglie sulla natura, l'ereditarietà e le implicazioni delle malattie genetiche nonché tutte le informazioni relative ai test richiesti quali benefici, limiti e sgnificato dell'analisi . La consulenza è anche finalizzata a fornire un aiuto all'utente al fine di prendere decisioni informate d'ordine medico e personale.

Le consulenze genetiche si dividono in tre categorie:

- **Consulenze di primo livello (pre e post test genetico),** in cui il genetista chiarisce le modalità, i vantaggi ed i limiti di un test genetico a cui il probando desidera sottoporsi.
- **Consulenze di secondo livello,** in cui il genetista studia un caso clinico e la famiglia in cui sia stata già fatta una diagnosi precisa ,valutando la necessità di estendere esami specifici ad altri membri della famglia precisando il rischio di ricorrenza che esiste per quella genealogia in rapporto alla malattia genetica che si è manifestata.
- **Consulenza di terzo livello,** o di genetica clinica , in cui il genetista clinico esegue una visita medica ai soggetti affetti della famiglia e mediante ulteriri approfondimenti , emette una diagnosi specifica della patologia che si è manifestata.

La consulenza genetica correlata alla diagnosi di una patologia genetica viene svolta in collaborazione con la S.O.D. Diagnostica Genetica di Careggi ,diretta dalla D.ssa Francesca Torricelli .

4.2 CITOGENETICA PRE E POSTNATALE

La citogenetica è quella branca della genetica umana che studia il patrimonio cromosomico degli individui (cariotipo) allo scopo di identificare la presenza di eventuali anomalie che sono alla base di condizioni patologiche specifiche o di riduzione della fertilità. Lo studio dei cromosomi può essere eseguito sia in epoca prenatale sia in epoca postnatale:

L'analisi del cariotipo in epoca prenatale viene eseguita sulle cellule del liquido amniotico o su quelle dei villi coriali e permette di conoscere in modo certo se il feto è affetto da alterazioni del patrimonio cromosomico. L'esame citogenetico consiste nella visualizzazione dei singoli cromosomi attraverso l'acquisizione di immagini fotografiche che vengono memorizzate ed analizzate al computer. Questo permette di evidenziare eventuali anomalie cromosomiche sia numeriche (trisomie, monosomie presenza di marker),che strutturali(traslocazioni, delezioni, duplicazioni ed inversioni). In epoca postnatale l'analisi del cariotipo viene generalmente eseguita sui linfociti del sangue periferico e permette di riconoscere anomalie cromosomiche che si associano ad una condizione patologica, ad una riduzione della fertilità o ad una maggiore probabilità di generare figli affetti da patologia cromosomica.

Indicazioni alla diagnosi prenatale

Citogenetica Prenatale

Indicazioni alla diagnosi prenatale su villi coriali (primo trimestre) e liquido amniotico (secondo trimestre):

- Madri con età superiore ai 35 anni di età;
- Genitori con precedente figlio affetto da anomalia cromosomica o da malattia genetica diagnosticabile;
- Genitori portatori di riarrangiamento strutturale o da malattia genetica;
- Patologia fetale eco evidenziata:
- Test di screening positivo.

Le analisi in epoca prenatale:

Cariotipo su Villi Coriali

Metodo diretto o semi-diretto e allestimento dei preparati cromosomici
Coltura a lungo termine e allestimento dei preparati cromosomici
Diagnosi citogenetica con tecnica di colorazione GTG
Allegato fotografico del cariotipo fetale mediante appaiamento dei cromosomi omologhi.
Tempi di risposta: diretto dopo 24-48 ore.Coltura a lungo termine 15-20 giorni.

Cariotipo su Cellule del Liquido Amniotico

Colture cellulari "in situ" e flask, ed allestimento dei preparati cromosomici
Determinazione immunoenzimatica dell'alfa-fetoproteina.
Diagnosi citogenetica con tecnica di colorazione GTG
Allegato fotografico del cariotipo fetale mediante appaiamento dei cromosomi omologhi.
Tempi di risposta: 10-15 giorni.

Cariotipo su Sangue Fetale

Colture cellulari da linfociti di sangue fetale e allestimento dei preparati cromosomici
Diagnosi citogenetica con tecnica di colorazione GTG
Allegato fotografico del cariotipo fetale mediante appaiamento dei cromosomi omologhi.
Tempi di risposta: 4-10 giorni.

Cariotipo su Tessuto Abortivo

Metodo diretto e/o colture cellulari "in situ" e in flask" ed allestimento dei preparati cromosomici
Diagnosi citogenetica con tecnica di colorazione GTG
Allegato fotografico del cariotipo fetale mediante appaiamento dei cromosomi omologhi.
empi di risposta: 2-10 giorni.

Le analisi in epoca postnatale:

Indicazioni alla diagnosi postnatale su sangue periferico:

- presenza di un fenotipo riconducibile ad una sindrome cromosomica nota;
- presenza di difetti congeniti e/o ritardo mentale;
- presenza di ritardo di accrescimento;
- soggetti con sospetto clinico di sindrome da microdelezione/microduplicazione;
- soggetti con sospetto di sindrome da instabilità cromosomica;
- soggetti con genitali ambigui;
- genitori o familiari di un soggetto con anomalie cromosomiche;
- genitori di soggetti malformati o con sospetta sindrome cromosomica, deceduti senza diagnosi;
- genitori con feto portatore di un riarrangiamento cromosomico;
- coppie con poliabortività (due o più aborti spontanei);
- coppie con infertilità a causa non nota;
- femmine con amenorrea primaria, secondaria o menopausa precoce;
- femmine con malattie recessive legate all'X;
- decessi perinatali in presenza di dimorfismi o malformazioni;
- prodotti da aborti spontanei.

Cariotipo su Sangue Periferico

Colture cellulari da linfociti di sangue periferico ed allestimento dei preparati cromosomici
Diagnosi citogenetica con tecnica di colorazione GTG
Allegato fotografico del cariotipo fetale mediante appaiamento dei cromosomi omologhi.
Tempi di risposta: 10-15 giorni.

4.3 CITOGENETICA MOLECOLARE

La citogenetica molecolare è quella branca che ha permesso di applicare ai cromosomi tecniche diagnostiche proprie della genetica molecolare sfruttando la capacità delle sequenze nucleotidiche di riconoscere le sequenze complementari e di legarsi ad esse, formando molecole ibride Tra le varie tecniche quella più utilizzata è la FISH (*Fluorescent in situ hybridization*) può essere utilizzata per rilevare e localizzare la presenza o l'assenza di specifiche sequenze di DNA nei cromosomi. Essa utilizza delle sonde a fluorescenza che si legano in modo estremamente selettivo ad alcune specifiche regioni del cromosoma. Per individuare il sito di legame tra sonda e cromosoma si utilizzano tecniche di microscopia a fluorescenza.

Viene applicata all'analisi del cariotipo solo nei casi selezionati in base a specifici sospetti diagnostici o per approfondire determinate anomalie citogenetiche quali :

-sindromi da microdelezione o da microduplicazione,
-caratterizzazione di marker cromosomici,
-caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici, sia bilanciati che sbilanciati,
-studio delle delezioni subtelomeriche,
-determinazione della percentuale di mosaicismi cromosomici,
-valutazione di anomalie numeriche su amniociti non coltivati (FISH interfasica prenatale)

4.4 GENETICA MOLECOLARE (ESAMI ESEGUITI IN SERVICE)

L'Istituto si avvale della collaborazione di centri esterni accreditati e certificati, al fine di offrire all'utente un servizio completo e qualitativamente elevato.
La genetica molecolare è quel settore della genetica che si focalizza sullo studio della struttura e sulla funzione dei geni a livello molecolare. Le indagini di genetica molecolare consistono nello studio del DNA e dei suoi prodotti, RNA e proteine, le cui alterazioni possono essere correlate o responsabili di una particolare condizione genetica. Attraverso l'analisi molecolare è possibile individuare alterazioni (mutazioni) all'interno di una specifica regione genica di interesse, responsabili di malattie genetiche. Le analisi molecolari possono essere effettuate in epoca prenatale e postnatale a partire da diversi tipi di materiale biologico.

Le analisi molecolari in epoca **PRE-NATALE** possono essere eseguite a partire da:
villi coriali
cellule del liquido amniotico
sangue fetale
materiale abortivo

Le analisi molecolari in epoca POST-NATALE possono essere eseguite a partire da:

sangue periferico

5. MODALITÀ DI ACCESSO ALLE PRESTAZIONI

INFORMAZIONI E PRENOTAZIONI

Orario di apertura al pubblico : tutti i giorni dal lunedì al venerdì orario continuato 9,00-19.00; sabato dalle 9:00 alle 12.00.
Prelievi di sangue :tutti i giorni dal lunedì al venerdì dalle 7:30 alle 10:00; sabato dalle 8:00 alle 12:00

Prenotazione
I servizi offerti dall'Istituto si effettuano su prenotazione e non , presso l'ufficio di Segreteria fornendo i propri dati angrafici, con orario continuato dal lunedi al sabato.

Centralino - Informazioni e Prenotazioni

Telefono +39-055-210455/ +39-055-286005

Fax +39-055-2396192

E-mail: segreteria@futuradiagnosticamedica.it

Laboratorio CITOGENETICA
Telefono +39-055-2676509

Accettazione

Per poter usufruire delle prestazioni è sufficiente presentare un documento di identità in corso di validità, una richiesta da parte del Medico di Medicina Generale o dello specialista. La richieste deve riportare se possibile il quesito diagnostico o la motivazione clinica .

L'accesso ai servizi è subordinato alla presa visione delle modalità di trattamento dei dati personali e del materiale biologico e alla sottoscrizione di un modulo di consenso informato relativo al trattamento dei dati e alla specifica indagine.

In caso di prestazioni non disponibili presso l'Istituto, il personale può dare indicazione al paziente di altre strutture, oppure, se è a conoscenza di un gruppo di lavoro/ricerca dedicato, può mettere in contatto le due parti, potendosi far carico dell'invio del campione.

Il referto e l'esito dell'indagine di laboratorio vengono consegnati al paziente e, quando necessario, spiegati in sede di consulenza post-test.

In casi particolari il laboratorio è disponibile ad eseguire le prestazioni in orari e giorni diversi da quelli indicati, previo appuntamento.

I materiali biologici necessari per eseguire i test genetici disponibili,prelevati all'interno dell'Istituto previa Consulenza Genetica, sono i seguenti:

- **Prelievo di sangue venoso,** al paziente non è richiesta nessuna preparazione e non è necessario rispettare il digiuno
- **Tampone buccale**
- **Prelevi di Liquido Amniotico (tutti i martedì previo appuntamento, non occorre il digiuno))**

Giorni e orari di accettazione dei campioni provenienti da altre strutture:

Dal lunedì al giovedì dalle 8.00 alle 14.00.

Per invio di campioni urgenti sono necessari accordi telefonici con il Laboratorio.

Ritiro dei referti

I referti possono essere ritirati dal Lunedì al Venerdì dalle 9.00 alle 18.00.
come indicato dal personale amministrativo al momento dell'accettazione amministrativa o secondo indicazioni fornite al momento della consulenza

I tempi di consegna dei referti relativi alle diagnosi postnatali sono indicati nelle tabelle riassuntive delle diagnosi eseguibili, riportate nelle pagine successive.

In casi particolari i referti possono essere spediti per posta, previa autorizzazione del paziente (scritta e firmata).
I referti relativi alle diagnosi prenatali vengono consegnati non appena disponibili (entro 15 giorni per le indagini citogenetiche e 15- 20giorni per indagini molecolari su villi coriali) direttamente all'interessata, e/o al medico di riferimento e/o al centro di invio.
Il referto può essere consegnato anche a persone diverse dal paziente stesso, purché munite di delega firmata e fotocopia di un documento d'identità in corso di validità, che verranno conservati, unitamente a copia del referto, nel settore di riferimento.
É inoltre importante tenere presente che nel caso in cui si sia sprovvisti del documento di riconoscimento o della delega necessaria al ritiro gli operatori non potranno consegnare il referto.

Privacy
Al fine di garantire la riservatezza delle persone che effettuano gli esami, l'Istituto si attiene alle seguenti indicazioni:

- il referto è consegnato in modo da garantire la totale riservatezza del contenuto;
- Il referto può essere consegnato anche a persone diverse dal paziente stesso, purché munite di delega firmata e fotocopia di un documento d'identità in corso di validità, che verranno conservati, unitamente a copia del referto, nel settore di riferimento.

Al momento del ritiro del referto è sempre presente un biologo al quale rivolgersi in caso si desiderino chiarimenti

6. TRATTAMENTO DATI PERSONALI E SENSIBILI

E' designato il Responsabile del trattamento individuato tra soggetti che per esperienza, capacità ed affidabilità fornisca idonea garanzia del pieno rispetto delle vigenti disposizioni in materia di trattamento, ivi compreso il profilo relativo alla sicurezza.

L' accesso ai dati è protetto e tutelato con apposite password (D. Lgs. 196/03).

6.1 ACQUISIZIONE DEL CONSENSO INFORMATO

Il paziente, previa corretta informazione sui contenuti, tipologia di esame e rischi potenziali (se presenti) firma il consenso informato alla prestazione, nonché il consenso al trattamento dei propri dati personali nel rispetto della normativa sulla Privacy.

6.2 MODALITA' DI CONSERVAZIONE ED ARCHIVIAZIONE DEI DATI

Nel rispetto della riservatezza alle persone che effettuano gli esami, i dati sono archiviati all' interno del database dell' Istituto. La procedura di trasmissione dei dati di laboratorio di genetica è controllata e informatizzata dal momento della compilazione scheda (a livello accettazione) fino alla validazione finale del referto.

A livello accettazione il soggetto viene abbinato ad una scheda ed ad un codice identificativo univoco che al momento del prelievo sarà utilizzato sulle etichette che contraddistingueranno tutti i materiali e consentiranno il riconoscimento e la rintracciabilità dei campioni.

Il programma gestionale di laboratorio rende possibile l' abbinamento automatico del numero di scheda presente sulle etichette di tutte le provette agli esami richiesti per il paziente identificato univocamente dallo stesso numero di scheda.

7. CONSERVAZIONE DEI CAMPIONI BIOLOGICI

Salvo indicazioni diverse (fornite dal paziente a livello della compilazione degli specifici moduli relativi al "consenso informato"), il materiale biologico viene conservato ALMENO per il tempo necessario all' espletamento di TUTTE le prove di laboratorio necessarie, ovvero per le finalità richieste al corretto completamento dell' esame.

1. Qualunque materiale per il quale sia stata esplicitamente richiesta dal paziente una conservazione prolungata sarà conservato in congelatore per il tempo richiesto, compatibilmente con le disponibilità di spazio nei congelatori.
2. Qualunque materiale per il quale sia stata esplicitamente richiesta dal paziente una ELIMINAZIONE immediata, sarà eliminato non appena il test sarà stato completato ed il referto consegnato.

8. MODALITA' DI ACCOGLIENZA E INFORMAZIONI PER L'UTENTE

IL PERSONALE

Il personale dell'Istituto pone grande attenzione all'accoglienza del paziente, operando con cortesia e disponibilità.
Il personale assiste l'utente durante tutta la sua permanenza all'interno della Struttura, dal momento dell'accettazione, al momento della consegna del referto, con l'impegno di migliorare quotidianamente il servizio e la funzionalità delle prestazioni erogate. Inoltre è proposto a:

- Fornire informazioni sulle prestazioni e sui servizi assistenziali;
- Ricevere osservazioni, suggerimenti e reclami;
- Agevolare l'accesso e l'orientamento all'interno della struttura.

DIFFUSIONE DELLE INFORMAZIONI:

Curare la comunicazione e il dialogo qualifica il rapporto con l'utente e migliora l'efficienza dei servizi offerti.
A tale scopo l'Istituto promuove periodicamente lo sviluppo di adeguati progetti di comunicazione finalizzati a garantire una migliore diffusione e accessibilità delle informazioni sulle attività svolte e le prestazioni erogate.
L'utente può avere informazioni sul Laboratorio consultando il sito internet,e la relativa carta dei servizi.

SCHEDA VALUTAZIONE DEL GRADO DI SODDISFAZIONE

Al momento dello svolgimento della consulenza o al momento del ritiro del referto viene sottoposto all'utente un questionario anonimo di valutazione, allo scopo di acquisire il grado di soddisfazione.
Le informazioni ottenute grazie a questo strumento consentono al personale dell'Istituto di elaborare delle statistiche utilizzate per ottimizzare e migliorare la funzionalità e la qualità dei servizi offerti.

9. STANDARD DI QUALITA', E CONTROLLI DI QUALITA':CQI E VEQ

Il laboratorio di Citogenetica dell'Istituto Futura Diagnostica Medica: opera in riferimento agli standard qualitativi del disciplinare della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU2013).

Il laboratorio di Citogenetica assicura la qualità delle prestazioni eseguite, attraverso la partecipazione a programmi di controlli di qualità esterni nazionali quali le VEQ dell'Istituto Superiore di Sanità. Il controllo di qualità interno viene effettuato mediante l'utilizzo di indicatori di processi specifici che vengono sottoposti a monitoraggio ed analisi ad intervallo di tempi definiti (trimestrali).In particolare vengono utilizzati gli indicatori di processo indicati nei disciplinari redatti dalla SIGU 2013:

- % fallimenti delle colture cellulari per le diverse tipologie di campioni
- % di analisi inferiori agli standard definiti dalle linee guida SIGU, (es: analisi condotte con un livello di risoluzione inferiore a 400 bande per set aploide su campioni di LA, o su un numerodi metafasi inferiori a 16 su campioni di SP)
- % di analisi refertate oltre i tempi medi previsti dalle linee guida.

10. ELENCO DELLE ANALISI ESEGUIBILI - DIAGNOSI CITOGENETICA

Esame Indagini Citogenetiche	Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita	Metodo	Tempi per referto §	Valori di riferimento	Informativa e consenso	Conservazione per consegna differita
Analisi citogenetica su liquido amniotico o cariotipo su liquido amniotico (LA). Il prelievo può essere effettuato tutti i martedi previo appuntamento.	Liquido amniotico: 18-20 ml distribuiti in 2 provette sterlili da 10 ml .	Coltura in situ e flask	10 -15 giorni	Assenza/Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali	Consenso test genetici prenatali, Consenso trattamento dati,Informativa liquido amiotico.	Temperatura ambiente. Consegna al laboratorio entro 24 ore dal prelievo in contenitori di trasporto adatti
Analisi citogenetica su villo coriale o cariotipo su villo coriale (CVS).	Villo coriale: 15-20 mg in siringa o provetta sterile fornita dal laboratorio contenente terreno per la raccolta.	Diretto e Coltura a lungo termine	Diretto: 24-48h Coltura a lungo termine: 15 gg	Assenza/Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali	Consenso test genetici prenatali,Consenso trattamento dati,Informativa villo coriale.	Temperatura ambiente. Consegna al laboratorio entro 24 ore dal prelievo in contenitori di trasporto adatti
Analisi citogenetica su sangue fetale o cariotipo su sangue fetale (SF).	Sangue fetale: 1-2 ml in siringa eparinata e 5 m di sangue periferico della madre. NB: cognome e nome della madre su entrambe le siringhe ma distinte in sangue fetale e sangue materno, data di nascita della madre;	Coltura in sospensione	3-5 giorni	Assenza/Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali	Consenso test genetici prenatali,Consenso trattamento dati,Informativa sangue fetale.	Temperatura ambiente. Consegna al laboratorio entro 24 ore dal prelievo in contenitori di trasporto adatti
Analisi citogenetica su materiale abortivo o cariotipo su materiale abortivo .	15-20 mg di materiale abortivo in provettone sterile contenete terreno di Coltura o contenitore sterile con soluzione fisiologica .	Diretto e Coltura a lungo termine	Diretto: 24-48h Coltura a lungo termine: 15 gg	Assenza/Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali	Consenso materiale abortivo,Consenso trattamento dati,informativa materiale abortivo	Temperatura ambiente. Consegna al laboratorio entro 24 ore dal prelievo in contenitori di trasporto adatti
Analisi citogenetica su sangue periferico, cariotipo su linfociti o mappa cromosomica (SP).	Sangue,5 ml in una provetta con eparina .	Coltura in sospensione	7-10 giorni	Assenza/Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali	Consenso test genetici postnatali ,Consenso trattamento,informativa sangue .	Temperatura ambiente. Consegna al laboratorio entro 24 ore dal prelievo in contenitori di trasporto adatti

§ I tempi di refertazione potranno subire variazioni in caso di necessità di approfondimenti sul paziente o sui familiari: più 15 gg per approfondimento tramite FISH o CGH-Array **N.B.**: in casi particolari, possono essere utilizzate anche altre tecniche di bandeggio.

GENETICA MOLECOLARE *(in Service presso Laboratori esterni accreditati e certificati)*						
Esame	**Campione, etichetta con nome, cognome, data di nascita**	**Metodo**	**Tempi per referto**	**Valori di riferimento**	**Informativa e consenso**	**Conservazione per consegna differita**
Test rapido per Aneuploidie cromosomi 13,18,21,X,Y	5 ml di liquido amniotico, o frustoli di villi coriali.	QF-PCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction	3-5 giorni	Assenza/Presenza di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X, Y	Consenso test genetici prenatali, Consenso trattamento dati,Informativa liquido amiotico.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Cariotipo molecolare (CGH Array) :microdelezioni o microduplicazioni	5ml sangue in EDTA,10ml o flask a confluenza di liquido amniotico, 1 frustolo o flask a confluenza villi coriali.	CGH Array (Comparative Genomic Hybridation)	7-10 giorni su diagnosi prenatale. Risoluzione media tra 100 e 150 kb.	Assenza/Presenza di microdelezioni o microduplicazioni	Consenso test genetici prenatale e postnatale,Consenso trattamento dati,Informativa CGH Array.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Disomia Uniparentale, analisi di UPD per i Cromosomi 7,14,15	5ml sangue in EDTA,10ml o flask a confluenza di liquido amniotico, 1 frustolo o flask a confluenza villi coriali.	PCR e analisi di frammenti su Sequenziatore automatico	7-10 giorni su diagnosi prenatale..	Assenza/Presenza di UPD per i cromosomi 7, 14, 15	Consenso test genetici prenatale e postnatale,Consenso trattamento dati,Informativa UPD.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
PRENATAL TEST (Test prenatale non invasivo su prelievo di sangue materno)	2 provette di sangue materno con anticoagulante fornite dal Genoma	Next Generation Sequencing	15-20 giorni	Basso/alto rischio di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X, Y	Consenso trattamento dati, Informativa e consenso al prenatal test.	temperatura ambiente; spedizione immediata al Genoma °.
Fibrosi Cistica,**Analisi di I livell**o con ricerca delle 33 mutazioni più frequenti del Gene CFTR	2 provette di sangue con EDTA 6 ml , 10 ml liquido amniotico o flask a confluenza,1 frustolo o flask a confluenza villi coriali	PCR/OLA (Oligonucleotide Ligation Assay)	7-10 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali, Consenso trattamento dati,Informativa Fibrosi Cistica	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Studio delle microdelezioni del cromosoma Y (analisi di 24 STS).	2 provette di sangue da 6 ml con EDTA	PCR Multiplex ed elettroforesi	7-10 giorni	Presenza/assenza delle microdelezioni ricercate	Consenso test genetici postnatali, Consenso trattamento dati,Informativa microdelezioni cromosoma Y	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Test di paternità Contattare il laboratorio per appuntamento.	tampone buccale, sangue EDTA,tessuti biologici (accordi con il laboratorio ;)	PCR e sequenziamento automatizzato	7-10 giorni		Consenso test genetici postnatali, Consenso trattamento dati, Informativa test di paternità.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.

Test di parentela. Contattare il laboratorio per appuntamento.	tampone buccale, sangue EDTA,tessuti biologici (accordi con il laboratorio ;)	PCR e sequenziamento automatizzato	7-10 giorni		Consenso test genetici postnatali, Consenso trattamento dati, Informativa test di parentela.	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Sindrome X- Fragile o FRAXA/FRAXE	2 provette di sangue con EDTA 6 ml , 10 ml liquido amniotico o flask a confluenza,1 frustolo o flask a confluenza villi coriali	PCR e sequenziamento automatizzato/Southern Blot	10-15 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali prenatali, Consenso trattamento dati,Informativa FRAXA	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Analisi di mutazione del Gene Connessina 26, Sordità congenita	2 provette di sangue con EDTA 6 ml , 10 ml liquido amniotico o flask a confluenza,1 frustolo o flask a confluenza villi coriali	PCR e sequenziamento automatizzato	10-15 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali prenatali, Consenso trattamento dati, Informativa	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Beta Talassemia: 23 mutazioni italiane più frequenti	2 provette di sangue con EDTA 6 ml , 10 ml liquido amniotico o flask a confluenza,1 frustolo o flask a confluenza villi coriali	PCR e sequenziamento automatizzato	10-15 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali prenatali, Consenso trattamento dati, Informativa	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Analisi di mutazione del Gene Fattore II	2 provette di sangue con EDTA 5 ml	PCR e sequenziamento automatizzato	7-10 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali prenatali, Consenso trattamento dati, Informativa	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Analisi di mutazione del Gene Fattore V Leiden	2 provette di sangue con EDTA 5 ml	PCR e sequenziamento automatizzato	7-10 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali prenatali, Consenso trattamento dati, Informativa	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.
Analisi di mutazione del Gene MTHFR	2 provette di sangue con EDTA 5 ml	PCR e sequenziamento automatizzato	7-10 giorni	Presenza/assenza delle mutazioni ricercate	Consenso test genetici postnatali prenatali, Consenso trattamento dati, Informativa	temperatura ambiente; per tempi superiori alle 24 ore a –20°.

N.B.: Su richiesta possono essere eseguite le diagnosi prenatali sulle stesse patologie, per le quali è previsto un tempo di refertazione di 15 giorni, ad eccezione di quei test che necessitano di campione di DNA estratto da amniociti coltivati (come ad esempio, la Fibrosi Cistica).
In tutti i casi è' indispensabile un accordo preliminare con il Referente del Settore.

Le suddette prestazioni sono fornite in regime privatistico e il relativo tariffario è disponibile in accettazione.