Sistema Socio Sanitario
Regione Lombardia
ASST Cremona

INFORMAZIONI SULLE PRESTAZIONI

Presso il servizio di Genetica vengono erogate le seguenti prestazioni:

1. CONSULENZA GENETICA
2. CITOGENETICA PRENATALE
3. CITOGENETICA POSTNATALE
4. CITOGENETICA MOLECOLARE (Array-CGH e FISH)
5. CITOGENETICA e FISH IN AMBITO EMATOLOGICO
6. GENETICA MOLECOLARE

1. CONSULENZA GENETICA

La consulenza genetica è un processo medico-clinico che ha lo scopo di definire il percorso diagnostico in caso di sospetto di malattia genetica.
Il conseguente processo informativo e comunicativo è rivolto sia all'individuo affetto o a rischio di patologia genetica che ai suoi familiari ed affronta la descrizione della malattia, le modalità di trasmissione, il rischio di ricorrenza e le possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive.

INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE
La consulenza genetica è fornita da un medico specialista in genetica medica il martedì e il giovedì dalle 8.30 alle 10.00 e il mercoledì dalle 14.30 alle 15.30, presso gli ambulatori aziendali.
I pazienti ESTERNI devono prenotare una consulenza genetica/prima visita genetica al numero 0372/070040 dal lunedì al venerdì. Il giorno della consulenza i pazienti con prenotazione devono recarsi prima al Centro Unico Prenotazioni (CUP) per la registrazione e successivamente presso l'ambulatorio dedicato.
Per i pazienti ricoverati il medico specialista richiede telefonicamente, o mediante apposita richiesta, la prestazione di consulenza genetica concordandola con il medico genetista.

2. CITOGENETICA PRENATALE

Le indagini citogenetiche prenatali vengono eseguite su cellule da liquido amniotico o da villi coriali prelevate mediante tecniche di amniocentesi e villocentesi. Tali indagini hanno principalmente lo scopo di verificare la presenza di anomalie cromosomiche.

Il test viene suggerito nei seguenti casi:

- età materna superiore a 35 anni
- precedente gravidanza con anomalia cromosomica
- anomalia cromosomica rilevata in uno dei genitori
- positività al test di screening
- anomalie fetali riscontrate mediante analisi ultrasonografiche

INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE
La procedura prevede un colloquio di consulenza genetica precedente all'esecuzione del prelievo; tale consulenza è disponibile anche successivamente alla consegna del referto.
Presso il servizio di Ostetricia del Presidio Ospedaliero di Cremona, il prelievo di liquido amniotico (amniocentesi) e il prelievo di villi coriali (villocentesi) viene effettuato il lunedì.

3. CITOGENETICA POSTNATALE

La determinazione del cariotipo viene comunemente eseguita su colture di linfociti da sangue periferico. L'analisi citogenetica postnatale viene raccomandato in caso di:

- sospetto di patologia cromosomica
- genitori di figli con difetti cromosomici
- abortività ripetuta
- sterilità di coppia
- pazienti con oligo-azospermia

INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE

I pazienti ESTERNI che desiderano eseguire un prelievo devono prenotare al numero:
800 638638 da rete fissa
02 999599 da rete mobile
0375 281624 per il presidio Oglio Po

Il prelievo può essere effettuato solo il lunedì e il martedì con impegnativa e consenso informato compilata dal medico specialista; sarà anche accettata l'impegnativa del medico curante con crociata la "S" di suggerita se allegata alla richiesta del test (fotocopia) ed al consenso informato del medico specialista.
E' possibile consulenza pre-test e/o post-test.

4. CITOGENETICA MOLECOLARE (Array-CGH e FISH)

La tecnica array-CGH (array- Comparative Genomic Hybridization) è una tecnica che consente la valutazione dell'intero assetto cromosomico mediante la tecnica dell'ibridazione genomica comparativa su microarray . Tale procedura permette di identificare anomalie cromosomiche di tipo numerico (aneuploidie) o anche delezioni o amplificazioni di piccole porzioni cromosomiche (risoluzione di circa 100 Kb).
L'analisi array-CGH viene raccomandata in diagnosi postnatale in caso di:

- sindrome malformativa/dismorfica
- ritardo di sviluppo, ritardo mentale, autismo

L'analisi array-CGH viene raccomandata in diagnosi prenatale in caso di riarrangiamenti cromosomici "de novo" o in presenza di quadri malformativi fetali con cariotipo normale.
Le tecnica **FISH** (Fluorescence in Situ Hybridization) viene eseguita in citogenetica prenatale e postnatale ad integrazione dell'analisi citogenetica standard o come test d'elezione per riarrangiamenti criptici.
Le applicazioni diagnostiche eseguite dal nostro servizio sono:
studio dei riarrangiamenti delle regioni subtelomeriche in pazienti con poliabortività

- caratterizzazione molecolare a supporto di indagini di citogenetiche in ambito prenatali e postnatale
- conferma diagnostica in sindromi da microdelezione
- ricerca di riarrangiamenti cromosomici criptici

INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE

I pazienti ESTERNI che desiderano eseguire un prelievo devono prenotare al numero:
800 638638 da rete fissa
02 999599 da rete mobile
0375 281624 per il presidio Oglio Po

Il prelievo per l'indagine FISH può essere effettuato solo il lunedì e il martedì mentre quello per array-CGH dal lunedi al venerdì.
Il prelievo può essere effettuato con impegnativa e consenso informato compilata dal medico specialista; sarà anche accettata l'impegnativa del medico curante con crociata la "S" di suggerita se allegata alla richiesta del test (fotocopia) ed al consenso informato del medico specialista.
E' possibile consulenza pre-test e/o post-test.

5. CITOGENETICA e FISH in ambito ematologico

La determinazione del cariotipo da aspirato midollare viene eseguita in caso di sospetto o conferma di malattia ematologica. Il test viene eseguito inoltre per il monitoraggio dei pazienti in terapia o trapiantati.
La presenza di specifiche anomalie cromosomiche criptiche o difficilmente analizzabili mediante analisi del cariotipo possono essere ricercate con tecnica FISH.

INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE:

I pazienti ESTERNI che desiderano eseguire un prelievo per indagine genetica in ambito ematologico su sangue periferico devono prenotare al numero:
800 638638 da rete fissa
02 999599 da rete mobile
0375 281624 per il presidio Oglio Po

Per i pazienti ricoverati o in Day hospital, il medico specialista richiede telefonicamente, o mediante apposita richiesta, la prestazione prescelta dopo averla concordata con il personale del servizio.

Per questi test non è richiesto il consenso informato.

6. BIOLOGIA MOLECOLARE

L'analisi molecolare su sangue periferico, aspirato midollare, plasma, liquido amniotico, villi coriali, tessuto FFPE, viene effettuata per le seguenti patologie:

1. Malattie genetiche

- Fibrosi cistica (CFTR)
- Sindrome X fragile (FMR-1)
- Alzheimer (apoE e PS1)
- Sterilità/anomalie della differenziazione sessuale (SRY
- Acondroplasia/ipocondroplasia/croniosinostosi isolata (FGFR3)
- Sindrome da microdelezione/ritardo mentale/ASD
- Sindrome di Beckwith-Wiedemann
- Sindrome di Silver-Russel
- Malattia di Charcot-Marie Tooth Neuropatia ereditaria (HNPP)
- Atrofie muscolari spinali (SMA)
- Sindromi MED12-correlate: sindrome di Opitz-Kaveggia (FG tipo 1) e sindrome di Lujan-Fryns
- Sindrome di Apert/Crouzon (FGFR2)
- Sindrome di Sotos
- Sindrome di Prader Willi/Angelman
- Malattia di Huntington
- Emocromatosi
- Sclerosi tuberosa
- Neurofibromatosi 1-2 e Schwannomatosi

2.Test di predisposizione genetica allo sviluppo di patologie tromboemboliche

- Fattore II della coagulazione
- Fattore V della coagulazione

3. Test di predisposizione genetica allo sviluppo di patologie neoplastiche

- Cancro mammella/ovaio (BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2)
- Sindrome di Li-Fraumeni (TP53)
- Tumore ereditario del colon/Poliposi Familiare (APC, MUTYH, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLE, POLD1, Instabilità dei microsatelliti)
- Cancro gastrico familiare (CDH1)
- Cancro familiare della prostata (HOXB13)
- Melanoma familiare (CDKN2A)
- Malattia di Von Hippel-Lindau (VHL)
- Neoplasie endocrine multiple (MEN1, RET)

4. Diagnosi molecolare di oligo/azoosperimia

Microdelezione cromosoma Y

5. Definizione del rischio di difetti del tubo neurale

Metabolismo dei folati (CBS, MTHFR, MTRR, MTHFD1, RFC1)

6. Test rapido per la definizione del rischio di aneuplodie fetali (cromosomi 13, 18, 21, X, Y)

QF-PCR

7. Test di farmacogenetica/valutazione di marcatori biologici molecolari diagnostici e prognostici

- Effetti collaterali da irinotecan (UGT1A1)
- Effetti collaterali da fluoropirimidine (DPYD)
- Risposta terapeutica a farmaci metabolizzati da enzimi del citocromo P450 (CYP)

8. Test di farmacogenetica/valutazione di marcatori biologici molecolari diagnostici e prognostici in oncoematologia

- Marcatori biologici molecolari prognostici nelle Leucemia Acute Mieloidi (FLT3,

NPM1, CBL, WT1, CEBPA, ASXL1, RUNX1, inv16, t(8;21))
- Leucemia mieloide acuta core-binding-factor ((CBF)-LAM) (cKIT esoni 8-17)
- Leucemia a cellule capellute (BRAF V600E)
- Sindromi mielodisplastiche con sideroblasti ad anello>1% (SF3B1)
- Marcatori biologici molecolari prognostici nelle Leucemia Mieloidi Croniche (SETBP1)
- Leucemia mieloide cronica/ Leucemia linfoblastica acuta BCR-ABL1 t(9;22)
- Linfoma non Hodgkin mantellare BCL1 t(11;14)
- Linfoma non Hodgkin follicolare BCL2 t(14;18)
- Leucemia mieloide promielocitica PML-RARA t(15;17)
- Neoplasie mieloproliferative: Policitemia vera, Trombocitemia essenziale, Mielofibrosi idiopatica (JAK2 mutazione V617F, JAK2 esone 12, CALR esone9, MPL W515K/L)

INFORMAZIONI PER IL PAZIENTE

Campioni esaminati:

sangue periferico, aspirato midollare, plasma, liquido amniotico, villi coriali, tessuto FFPE

Accettazione prelievi:

- Tutti i prelievi vanno prenotati al numero:
  800 638638 da rete fissa
  02 999599 da rete mobile
  0375 281624 per il presidio Oglio Po
  ad eccezione degli esami prenotati direttamente dai reparti.
- Il prelievo può essere effettuato con impegnativa e consenso informato compilata dal medico specialista; sarà anche accettata l'impegnativa del medico curante con crociata la "S" di suggerita se allegata alla richiesta del test (fotocopia) ed al consenso informato del medico specialista.

Consulenza genetica:

Tutti i test ai punti devono venire preceduti da Consulenza Genetica (da prenotarsi al numero 0372 405783 da lunedì a venerdì) o specialistica, durante la quale il paziente esprimerà anche il proprio consenso alla esecuzione del test genetico

Consenso informato alla esecuzione dei test genetici:

Tutti gli esami necessitano di consenso informato alla esecuzione di test genetici, ad eccezione dei test di farmacogenetica/valutazione di marcatori biologici molecolari diagnostici e prognostici (in elenco al punto 8)