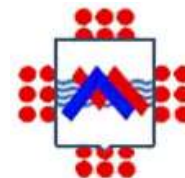


ESAMI di FARMACOGENETICA IN ONCOLOGIA			
Gene studiato	Tipologia di campione	Metodica utilizzata	Steps
EGFR	tessuto fissato in formalina ed incluso in blocco di paraffina	Real time PCR	1. Estrazione del DNA. 2. Quantificazione del DNA. 3. Real Time PCR 4. Interpretazione dei risultati e refertazione. 5. Conservazione del DNA.
ALK	tessuto, fissato in formalina ed incluso in blocco di paraffina	Real time PCR	
KRAS	tessuto, fissato in formalina ed incluso in blocco di paraffina	Real time PCR	
NRAS	tessuto, fissato in formalina ed incluso in blocco di paraffina	Real time PCR	
BRAF	tessuto, fissato in formalina ed incluso in blocco di paraffina	Real time PCR	
ESAMI di FARMACOGENETICA IN ONCOEMATOLOGIA			
Gene di fusione BCR/ABL qualitativo associato a leucemia mieloide cronica	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	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 reductasi (VKORC-1)
Interleuchina 28-B	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 (genotipo 1)
Gene per enzima tiopurina S-metiltransferasi (TPMT)	3 ml Sangue venoso in EDTA.	<i>Reverse Dot Blot</i>	Alleli TPMT *1, *2, *3A, *3B e *3C.
Undagine molecolari per l'identificazione dei genotipi associati alla risposta alla terapia con 5-fluorouracile	3 ml Sangue venoso in EDTA.	<i>Reverse Dot Blot</i>	Alleli DPYD IVS14+1 G>A



ESAMI DI GENETICA MOLECOLARE

Gene studiato	Tipologia di campione	Metodica utilizzata
Iperplasia surrenalica congenita	<ul style="list-style-type: none"> 3 ml Sangue venoso in EDTA. 	Analisi di mutazioni nel gene CYP21A2 definite mediante <i>Reverse Dot Blot</i>
HLA DQ2 e HLA DQ8 suscettibilità alla celiachia	<ul style="list-style-type: none"> 3 ml Sangue venoso in EDTA. 	Analisi di mutazioni definite mediante <i>Reverse Dot Blot</i>

ESAMI DI GENETICA MOLECOLARE

Gene studiato	Tipologia di campione	Metodica utilizzata
Disomia Uniparentale (Sindromi di Prader-Willi, Angelman, Beckwith-Wiedeman, Russell-Silver)	<ul style="list-style-type: none"> 3 ml Sangue venoso in EDTA. 15 ml di Liquido amniotico. 20 mg di Villi coriali. 	Studio di marcatori genetici STR mediante PCR fluorescente e genotipizzazione
Analisi aneuploidie cromosomi 13,18,21,X,Y	<ul style="list-style-type: none"> 3 ml Sangue venoso in EDTA. 15 ml di Liquido amniotico. 20 mg di Villi coriali. 	CGH-ARRAY
X-Fragile o Sindrome di Martin-Bell (<i>FRAXA/FRAXE</i>)	<ul style="list-style-type: none"> 3 ml Sangue venoso in EDTA. 15 ml di Liquido amniotico. 20 mg di Villi coriali. 	Valutazione dell'espansione patologica di triplette nucleotidiche associate alla sindrome di Martin-Bell.

DIAGNOSTICA PRENATALE

Analisi	Campione	Note Tecniche
	Tipo	INDICAZIONI
liquido amniotico. Prelievo mediante amniocentesi. epoca di gestazione: 16-18 settimane.	<input type="checkbox"/> 20 ml di Liquido amniotico	<ul style="list-style-type: none"> - Studio molecolare dei geni beta globinici. - Studio molecolare del gene CFTR
Villi coriali: prelievo mediante villocentesi epoca di gestazione: 11-13 settimane.	<input type="checkbox"/> Villi coriali	Identificazione di sindromi legate ad aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali.

INDAGINI CITOGENETICHE/CITOGENOMICHE

Analisi	Campione	Note Tecniche
	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 abortivo	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 180k (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)

Analisi	Campione	Note Tecniche
	Tipo	
Diagnosi prenatale invasiva precoce mediante utilizzo della metodica CGH-array 44k	<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)