



## Elenco dei principali esami di genetica molecolare disponibili presso L.C. Laboratori Campisi:

CODICE ASL	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	METODO	TEMPI DI CONSEGNA
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 90.78.2	HLA-A bassa risoluzione	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 90.78.4	HLA-B bassa risoluzione	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 90.79.1	HLA-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	HLA-DR bassa risoluzione	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7-10 gg
91.36.5 90.80.3	HLA-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
91.36.5 91.29.3	Tipizzazione HLA DQ per celiachia	Prelievo ematico in EDTA	Amplificazione genica (PCR) e rivelazione mediante elettroforesi su gel di agarosio	7 gg
	<b>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)</b>	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)	Deficit G6P-DH	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca mutazioni gene G6P-DH mediante sequenziamento automatico	7 gg
	<b>Indagini di paternità</b>	Prelievo ematico in EDTA, Liquido amniotico, Tampone boccale, Tracce ematiche su diverse matrici	Analisi di frammenti (STR) mediante sequenziamento automatico	7 gg
91.36.5 91.30.3(x2)	Ricerca mutazioni Emocromatosi HFE H63D +S65C+C282Y	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle principali mutazioni HFE associate all'emocromatosi, mediante sequenziamento automatico.	7 gg
91.36.5 91.30.1 (x4)	Fibrosi Cistica (CFTR) Analisi di 38 mutazioni	Prelievo ematico in EDTA	Ricerca delle principali mutazioni del gene CFTR mediante reverse dot blot	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

## Elenco dei principali esami di genetica molecolare disponibili presso L.C. Laboratori Campisi:

CODICE ASL	DESCRIZIONE ESAME	MATERIALE	METODO	TEMPI DI CONSEGNA
91.36.5 91.30.2	X- fragile (premutazione)	Prelievo ematico in EDTA	Analisi dell'espansione trinucleotidica CGG mediante PCR e analisi al sequenziatore automatico.	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- PRC (Analisi aneuploide)	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 (Es. Analisi Fibrosi Cistica, FRAXA, QF-PCR):

#### 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.