Unità Semplice di Citogenetica e Genetica Medica
situata nel collegamento tra settore A e settore D piano terra

telefono: 039 2334348 da lunedì a venerdì dalle ore 8.00 alle ore 12.00
(dalle ore 12.00 alle ore 8.00 in funzione segreteria telefonica)

indirizzo mail: citogenetica@asst-monza.it

Vi informiamo che presso la nostra Unità è possibile richiedere:

ESAMI DI CITOGENETICA CONVENZIONALE
Tali indagini possono essere effettuate in epoca prenatale o postnatale e su diversi tipi di tessuti. E' possibile indagare anche tessuti alternativi per la valutazione di anomalie cromosomiche tissutali (mosaicismi) o per lo studio di alterazioni citogenetiche nei tumori solidi.

- **Cariotipo standard** su:
  - sangue periferico
  - villi coriali
  - liquido amniotico
  - sangue fetale
  - tessuti abortivi
  - biopsie di tessuti
- **Cariotipo con allungamenti,** indagine elettiva in soggetti con:
  - ritardo mentale lieve, medio o grave
  - dismorfismi
  - difetti congeniti isolati o multipli

  Questa analisi si avvale di particolari tecniche che permettono di analizzare i cromosomi ad un maggiore livello di risoluzione rispetto al cariotipo standard. Il tessuto di elezione per questa indagine è il sangue periferico.

ESAMI DI CITOGENETICA MOLECOLARE: IBRIDAZIONE IN SITU IN FLUORESCENZA (FISH)
La FISH utilizza sonde marcate con diversi fluorocromi su:

- metafasi
- nuclei
- preparati istologici di tessuti normali e/o tumorali

Diversi sono i campi di applicazione di questa metodica:

- Diagnosi prenatale rapida delle aneuploidie più frequenti su amniociti non coltivati.
- Ricerca di sequenze subtelomeriche, elettiva in pazienti che presentano ritardo mentale associato a dismorfismi facciali e/o malformazioni
- Ricerca di microduplicazioni/microdelezioni in caso di specifici sospetti sindromici (per es. sindrome di Williams, sindrome velocardiofaciale)
- Caratterizzazione citogenetico-molecolare di cromosomi marcatori di origine sconosciuta
- Ricerca di traslocazioni, delezioni o duplicazioni/amplificazioni in liquidi biologici o tessuti tumorali in genetica oncologica.

ESAMI DI CITOGENETICA MOLECOLARE: CARIOTIPIZZAZIONE MOLECOLARE
Array CGH (Comparative Genomic Hybridization) su DNA estratto da diversi tipi di tessuto in Diagnosi Postnatale e in casi selezionati in Diagnosi Prenatale a diversi livelli di risoluzione (piattaforma Oligonucleotide Array-Based CGH-Agilent, risoluzione 180K+SNP o 400K).

ESAMI DI GENETICA MOLECOLARE
FIBROSI CISTICA (gene FC, analisi di primo livello e test mirato)
MICRODELEZIONI del Cromosoma Y
PATOLOGIE ASSOCIATE AL GENE FMR1 test primo livello:
Sindrome dell'X fragile
Menopausa Precoce associata all' XFragile (POF/POI)
Sindrome da tremore e atassia associata all' X
TEST DI METILAZIONE per sindrome di Prader –Willi e/o Angelman.
RICERCA DI DISOMIE UNIPARENTALI

TROMBOFILIA e coagulazione:
- Polimorfismi nei geni per il Fattore V (di Leiden R506Q)
- Fattore II- Protrombina (G20210A)
- MTHFR (C677T e A1298C)

Polimorfismi PAI-1 (-675 4G/5G)
IPOACUSIA
- CX26 ex2 + (IVS1+1G>A)
- DNAmit. (A1555G)
- Cx30 (del D13S1830)

DISORDINI DEL FERRO E ANEMIE EREDITARIE
Emocromatosi :
- Emocromatosi tipo1 (gene HFE mutazioni C282Y E H63D
- Emocromatosi tipo 1 (gene HFE mutazioni rare - gene completo)
- Emocromatosi tipo 2a (gene HJV)
- Emocromatosi tipo 2b (gene HAMP)
- Emocromatosi tipo 3 (gene TFR2)
- Emocromatosi tipo 4 (gene FP)
- Aceruloplasminemia (gene CP)

Atransferrinemia (gene TF)
SindromeIperferritinemia-cataratta ereditaria (regione IRE- gene FTL)
Neuroferritinopatia, Iperferritinemia Benigna (gene FTL)
IRIDA (gene TMPRSS6)
Anemia microcitica con sovraccarico di ferro (gene DMT1)
Anemia Diseritropoietica 1 (gene CDAN1)
Anemia Diseritropoietica 2 (gene SEC23B)
ALFA talassemie (geni alfa globine)
BETA talassemie(geni beta globine)

MALATTIE METABOLICHE
Mucopolisaccaridosi:
- Mucopolisaccaridosi tipo I (gene IDUA)
- Mucopolisaccaridosi tipo II(gene IDS) sequenza e MLPA
- Mucopolisaccaridosi tipo IIIa (gene SGSH)
- Mucopolisaccaridosi tipo IIIb (gene NAGLU)
- Mucopolisaccaridosi tipo IIIc (gene HSGNAT)
- Mucopolisaccaridosi tipo IIId (gene GNS)
- Mucopolisaccaridosi tipo IV (gene ARSB)

Deficit fruttosio 1,6-difosfatasi (gene FBP1)
Glicogenosi tipo Ia (gene G6PC)
tipo Ib (gene G6PT)
Galattosemia (geni GALT, GALE, GALK1)
Tirosinemia tipo 1 (gene FAH)
Citrullinemia (ASS1)
Deficit Arginino Succinato Liasi (ASL)
Deficit Ornitina Transcarbamilasi (OTC)
Leucinosi (geni BCKDHA, BCKDHB, DBT)
Ipofosfatasia (gene ALPL)
Deficit di alfa-1-antitripsina (gene A1AT)
Sindrome di Gilbert (promotore del gene UGT1A1)

CONDIZIONI SINDROMICHE
Sindrome di Crigler-Najjar 1 e 2 (gene UGT1A1)
Sindrome di Bannayan-Riley-Ruvalcaba (gene PTEN)
Sindrome di Legius (gene SPRED1)
Displasia con incurvamento delle ossa FGFR2-correlata (gene FGFR2)
Condroplasia FGFR3-correlata (gene FGFR3)

ENDOCRINOLOGIA
Deficit combinati dell'ormone ipofisario (gene PROP1, PIT1)
Deficit isolato dell'ormone della crescita (gene GH-1)
Polimorfismi del recettore dell'FSH (gene FSHR)

NEUROLOGIA
Iperreflessia (gene GLRA1)
Disordini Tau associati (gene MAPT)
Malattia di Alzheimer (geni APO-E, APP, PSEN1 e PSEN2)
Demenza frontotemporale (gene GRN)
SLA 10 (gene TARDBP)
SLA1 (gene SOD-1)
Patologie correlate a C9ORF72 (gene C9ORF72)
Tremore ereditario essenziale 4, SLA6 (gene FUS)

ONCOLOGIA
Poliposi adenomatosa familiare (geni APC e MUTYH)
Sindrome di Lynch (HNPCC) (geni MLH1, MSH2, MSH6 sequenza e MLPA; gene EPCAM MLPA)
Sindrome di Peutz-Jeghers (gene STK11)
Tumore gastrico diffuso ereditario (gene CDH1)
Sindrome di Cowden (gene PTEN)
Sindrome di Li Fraumeni (gene TP53)
Predisposizione ereditaria alle neoplasie mammarie ed ovariche (geni BRCA1 e BRCA2, sequenza e MLPA)

CONSULENZE GENETICHE
- Consulenze per anomalie cromosomiche, per rischio riproduttivo e consulenze genetiche associate al test genetico (in paziente con ipotesi diagnostica specifica già formulata)
- Consulenze genetiche per familiarità per tumori
- Consulenze/visite per:
  - Disordini del metabolismo del ferro
  - Anemie ereditarie
  - Malattie metaboliche ereditarie

LE CARATTERISTICHE SOTTO ELENCATE FORNISCONO UNA IMMAGINE SINTETICA DELLA STRUTTURA SEMPLICE DI CITOGENETICA E GENETICA MEDICA DELL'AZIENDA ASST DI MONZA:

Personale in servizio nella U.S. di Genetica Medica:
1 professore Ordinario in Genetica Medica e specialista in Ematologia
1 ricercatore universitario medico con specialità di Genetica Medica
1 dirigente medico con specialità di Genetica Medica
3 dirigenti biologi con specialità in Genetica Medica
5 tecnici di laboratorio
1 personale amministrativo
1 personale OTA

Controlli di qualità:
- Controllo di qualità Istituto Superiore di Sanità

Standard di servizio (anno 2017)
- Epoca prenatale TAT (turnaround time): referto entro 15 giorni lavorativi (94.5% dei campioni). Tasso di successo: 99.99% (1205/1206 campioni)
- Epoca postnatale TAT (turnaround time) referto entro 20 giorni lavorativi (95.9% dei campioni). Tasso di successo: 100% (412/412 campioni)
- Analisi molecolari:Tasso di successo: 100% (79/79 campioni)