

	Carta dei Servizi	Rev. 1 30/11/2021	Pag. 1 di 5
		GEN-DO-003	

Tipologia Documento	Documento Organizzativo
Campo di applicazione	Carta dei servizi
Struttura emittente	Citogenetica e Genetica Medica
Standard di riferimento	ISO 9001: 2015
Luogo Archiviazione	X Struttura Emittente

Storia delle modifiche

Livello di Revisione	Data Emissione	Descrizione sintetica delle modifiche apportate
0	01.10.2018	prima emissione
1	30.11.2021	Modifiche per nuove prestazioni

Data di emissione 30.11.2021		
Redazione	Verifica conformità SGQ	Iter Approvazione
		I Livello
* Gruppo di lavoro	Referente RQ S. Elena	DIR Prof Alberto Piperno

* Partecipanti al gruppo di lavoro:

Cognome Nome	Ruolo	Struttura
Sala Elena	Dirigente Biologo RQ COORDINATORE GDL	Citogenetica e Genetica Medica
Crosti Francesca	Dirigente Biologo RQ	Citogenetica e Genetica Medica

 Sistema Socio Sanitario Ospedale San Gerardo  Regione Lombardia ASST Monza	Carta dei Servizi	Rev. 1 30/11/2021	Pag. 2 di 5
		GEN-DO-003	

Unità Semplice di Citogenetica e Genetica Medica (SS-GEN)

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

FINALITA'

La "Carta dei Servizi" intende porsi quale strumento di comunicazione e di informazione che consente al cittadino di conoscere i servizi offerti dall'Unità di Citogenetica e Genetica Medica (SS-GEN) dell'ASST di Monza. Con la redazione della propria Carta dei Servizi la SS-GEN intende aumentare la trasparenza e l'accessibilità delle informazioni sui servizi erogati e sulle modalità di accesso. La Carta dei Servizi è soggetta a variazioni ogni qualvolta intervengano modifiche organizzative e/o operative sui servizi offerti dalla SS-GEN della ASST di Monza.

TERRITORIO

L'Unità SS-GEN, a direzione universitaria, si pone come riferimento regionale ed extra-regionale per analisi di citogenetica costituzionale, molecolare e genomica, di genetica molecolare germinale e somatica, descritte in dettaglio nei paragrafi successivi.

PERSONALE

- 1 professore Ordinario in Genetica Medica e specialista in Ematologia, Direttore
- 1 ricercatore universitario medico con specialità di Genetica Medica
- 1 dirigente medico con specialità di Genetica Medica
- 4 dirigenti biologi con specialità in Genetica Medica
- 6 tecnici di laboratorio
- 1 personale amministrativo
- 1 personale OTA

PRESTAZIONI EROGABILI

ESAMI DI CITOGENETICA COSTITUZIONALE

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

- **Cariotipo standard** su:
 - a) sangue periferico
 - villi coriali
 - a) liquido amniotico
 - sangue fetale
 - tessuti abortivi
 - biopsie di tessuti
- a) **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:

	Carta dei Servizi	Rev. 1 30/11/2021	Pag. 3 di 5
		GEN-DO-003	

- 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 CITOGENOMICA: 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' X Fragile (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)

Atransferrinemia (gene TF)

Aceruloplasminemia (gene CP)

Sindromelperferritinemia-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)

	Carta dei Servizi	Rev. 1 30/11/2021	Pag. 5 di 5
		GEN-DO-003	

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

Controlli di qualità:

- Controllo di qualità Istituto Superiore di Sanità
- Controllo qualità Regione Lombardia

Standard di servizio (anno 2020)

- Epoca prenatale TAT (turnaround time): referto entro 15 giorni lavorativi (98.2% dei campioni). Tasso di successo: 99.5% (871/875 campioni)
- Epoca postnatale TAT (turnaround time) referto entro 20 giorni lavorativi (99.0% dei campioni). Tasso di successo: 100% (318/318 campioni)
- Analisi molecolari (FISH oncologiche): Tasso di successo: 98.79% (163/165 campioni)