



LABORATORIO  
MENDEL  
GENETICA MEDICA S.R.L.

**LABORATORIO DI ANALISI SPECIALIZZATO IN GENETICA MEDICA**

**Via Bellinzona, 47/D – 41124 Modena Tel. 059-306502 – Fax. 059-395233**

**labmendel@laboratoriomendel.it; www.laboratoriomendel.it**

***Carta dei Servizi***  
**e**  
***Catalogo delle Prestazioni***

1. INTRODUZIONE AL SERVIZIO	pag. 2
1.1 Le caratteristiche del Laboratorio Mendel	pag. 2-3
1.2 Il prodotto fornito	pag. 4-6
1.3 Informazioni e assistenza all'utente	pag. 7
1.4 Indirizzo e recapiti	pag. 7
1.5 Gestione reclami	pag. 7
2. CARATTERISTICHE ORGANIZZATIVE	pag. 8
2.1 Giorni e orario settimanale di apertura al pubblico	pag. 8
2.2 Giorni e orario di prelievo	pag. 8
2.3 Giorni e orario di accettazione campioni	pag. 8
3. PRESTAZIONI	pag. 9
3.1 Elenco delle prestazioni e tempi di risposta	pag. 9-14
3.2 Prestazioni di laboratorio: note tecniche	pag. 15-37
3.3 Modalità di prelievo, consegna e conservazione dei campioni	pag. 38-52
3.4 Modalità di trasporto dei campioni	pag. 53
4. REFERTAZIONE	pag. 54
4.1 Modalità di consegna/ritiro dei referti	pag. 54
4.2 Caratteristiche del referto	pag. 54
4.3 Modalità di archiviazione e conservazione dei referti	pag. 54
5. GARANZIA DI CONFORMITÀ ALLE SPECIFICHE	pag. 55
5.1 Struttura, strumentazione e sistema informatico (archiviazione)	pag. 55
5.2 Attività analitica: legislazioni di riferimento, linee guida, controllo di qualità	pag. 56-58
5.3 Indicatori applicati	pag. 59-60
5.4 Il personale, la formazione e l'aggiornamento	pag. 61-72
5.5 Certificazioni	pag. 73
5.6 Referenze (i nostri clienti)	pag. 74

## 1. INTRODUZIONE AL SERVIZIO

La presente Carta dei Servizi ha lo scopo di rendere esplicite le caratteristiche tecniche ed organizzative del laboratorio Mendel, Genetica Medica. Per meglio esplicitare i servizi offerti vengono di seguito riportate le diverse aree di interesse fornendo informazioni anche in merito al personale che opera e collabora (qualifiche, funzioni, competenze acquisite) e le modalità di controllo attuate in ambito analitico e organizzativo.

### 1.1 Le Caratteristiche del Laboratorio Mendel

Il Laboratorio di Genetica Medica Mendel di Modena, attivo dal 1999, è un Presidio Privato di esclusiva diagnostica specialistica nel settore della Genetica Medica.

Il Laboratorio Mendel è certificato ISO 9001:2008 ed accreditato con il Sistema Sanitario Nazionale. I Laboratori di Genetica medica (LGM) sono laboratori specializzati riconosciuti a livello legislativo, atti a svolgere indagini specifiche per l'identificazione delle malattie su base genetica. I test genetici sono riconosciuti come prestazioni specialistiche di 3° livello.

Il Laboratorio Mendel, mediante la sua equipe (biologi citogenetisti e genetisti molecolari), è in grado di svolgere un ampio pannello di prestazioni sia nel campo della citogenetica (analisi cariotipo prenatale e postnatale) che nell'ambito della genetica molecolare (analisi DNA in prenatale e postnatale). Inoltre, il personale del Laboratorio Mendel è in grado di garantire, nelle diverse fasi operative, una corretta interpretazione dei risultati ottenuti sia al paziente che al clinico inviante.

Il Laboratorio Mendel garantisce lo svolgimento delle indagini di citogenetica e di genetica molecolare in tempi brevi, seppure in funzione del grado di complessità del prodotto richiesto e in accordo con le linee guida della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Il laboratorio Mendel ha l'obiettivo infatti di soddisfare il cliente in tempi adeguati e che possano sempre permettere elevati standard qualitativi.

Data la tipologia di specialistica, il laboratorio si propone di essere sempre propositivo nel mantenere i propri approcci analitici aggiornati nel contesto dell'evoluzione in atto nel settore. All'interno di questa ottica il laboratorio risulta sempre disponibile a fare proprie eventuali richieste e suggerimenti dei professionisti o dell'utente/cliente mirate all'implementazione di nuove analisi.

Da un punto di vista analitico, obiettivo del Laboratorio Mendel è quello di mantenere l'implementazione di modalità tecniche-organizzative in modo da rispondere ai requisiti richiesti per legge. Per ottenere ciò si cerca di agire in particolare su:

- strumentazione conforme ed aggiornata
- personale qualificato (quasi tutto il personale sanitario che opera nel laboratorio è laureato con specialità e/o dottorati di ricerca) e suo costante aggiornamento
- struttura adeguata sia in termini di spazi e confort che in termini di sicurezza
- sistema organizzativo mirato ad evitare eventuali errori in un'ottica di miglioramento
- controlli di qualità interni ed esterni e identificazione di indicatori sia di processo che di prodotto
- metodalità tecnico/analitiche improntate a quanto riportato da linee guida del settore e/o pubblicazioni
- identificazione di modalità operative standardizzate e condivise, facenti riferimento a linee guida del settore (nazionali ed internazionali) e pubblicazioni scientifiche
- rapporto con i clienti/utenti ed i medici invianti che miri a venire incontro alle richieste ed esigenze che di volta in volta sopraggiungano, dando risposte adeguate sia in termini tecnici che organizzativi (modi e tempi di risposta analitica).

Sulla base di tale premessa il laboratorio:

- 1) opera secondo le linee guida nazionali ed internazionali e utilizza pubblicazioni scientifiche di rilevanza internazionale
- 2) svolge la sua attività a partire da procedure scritte e protocolli di lavoro definiti
- 3) utilizza indicatori di qualità che dimostrano il monitoraggio dei parametri più importanti
- 4) attua momenti di incontro, per discutere dei casi più significativi, per confrontarsi sulle modalità operative e sulle problematiche via via riscontrate e per programmare aggiornamenti del personale interno
- 5) collabora con strutture pubbliche qualificate (Universitarie ed Ospedaliere) e private, così da garantire percorsi di approfondimento analitico per l'esecuzione di esami aggiuntivi o per supportare il Direttore nell'ambito della consulenza genetica.

## 1.2 Il prodotto fornito

Il Laboratorio Mendel fornisce prodotti in diversi ambiti:

### *PRENATALE*

- indagini genetiche nel primo e secondo trimestre di gravidanza a partire da villi coriali, liquido amniotico e materiale abortivo (metodo invasivo)
- sangue materno mediante NIPT (Non Invasive Prenatal Testing), consistente in analisi su DNA fetale circolante

Inoltre si effettuano analisi di marcatori biochimici quali:

- free BHCG, PAPP-A (Bi-Test) su campioni di sangue periferico
- alfafetoproteina su campioni di liquido amniotico

### *POSTNATALE*

- ricerca di alterazioni cromosomiche (numeriche e strutturali)
- ricerca di mutazioni geniche nell'ambito delle patologie a tutt'oggi note

Sia in ambito prenatale che postnatale, vengono applicate le metodiche di **CITOGENETICA COSTITUZIONALE** mirate alla ricostruzione del cariotipo o mappa cromosomica, mediante il quale è possibile ricostruire l'assetto cromosomico del campione in esame secondo uno schema standardizzato. Il materiale oggetto di indagine, proveniente da cellule fetali o da linfociti da sangue, viene messo nelle condizioni idonee a favorirne la crescita cellulare. Dopo un periodo (che varia in base al tessuto: liquido amniotico, villo coriale, sangue periferico) è possibile procedere alla preparazione dei cromosomi fissandoli su un vetrino da microscopio. Il riconoscimento dei cromosomi dipende dalla possibilità di individuare le diverse regioni che li compongono utilizzando diverse metodiche di colorazione (bandeggio cromosomico). Per l'analisi di base vengono utilizzate generalmente due metodiche di colorazione: il bandeggio GTG e il bandeggio QFQ.

Le alterazioni numeriche cromosomiche più frequenti alla nascita sono: trisomia 21 (sindrome di Down, frequenza 1/700 nati), trisomia 18 (sindrome di Edwards, frequenza 1/6000 nati), trisomia 13 (sindrome di Patau, frequenza 1/20000 nati). Tali alterazioni sono dovute, nella maggior parte dei casi, ad una non corretta separazione di una coppia di cromosomi durante la divisione cellulare (meiosi) che porta alla formazione di cellule riproduttive (gameti) che contengono un cromosoma in più (trisomia). Relativamente ai cromosomi sessuali X e Y, le alterazioni numeriche (aneuploidie) degne di nota sono la Sindrome di Klinefelter o XXY (frequenza 1/1000) e la monosomia (un cromosoma in meno) del cromosoma X, denominata Sindrome di Turner (frequenza 1/5000 femmine).

Le anomalie di numero di specifici cromosomi possono essere individuate anche mediante QF-PCR (Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction), una tecnica di **GENETICA MOLECOLARE RAPIDA** che permette l'amplificazione quantitativa di specifiche sequenze del DNA.

La velocità di esecuzione è la caratteristica più importante delle tecniche di analisi molecolare che si rivela utile in diagnosi prenatale quando sono richiesti tempi di risposta brevi, infatti i tempi di risposta per la QF-PCR rivolta ad individuare le anomalie di numero dei cromosomi 21, 13, 18, X, e Y sono di 48 ore. Inoltre, rispetto alle tecniche tradizionali, permettono di eseguire test di laboratorio partendo da una minima quantità di materiale.

Oltre alla citogenetica costituzionale e alla genetica molecolare rapida, viene offerta anche la metodica basata sul **CARIOTIPO MOLECOLARE (ARRAY CGH)**. Mediante l'ibridazione genomica comparativa su microarray, è possibile identificare anomalie cromosomiche numeriche sia degli autosomi che dei cromosomi sessuali X e Y, ma anche variazioni di piccole porzioni cromosomiche come duplicazioni (presenza di porzioni di genoma aggiuntive) o delezioni (perdita di porzioni di genoma). La tecnica di array CGH è basata sulla comparazione quantitativa del DNA in esame o DNA test (proveniente da campione prenatale o postnatale) e del DNA genomico di riferimento proveniente da un soggetto sano (DNA reference). Durante il processo analitico, tali DNA vengono marcati in modo differenziale con molecole fluorescenti, mescolati e ibridati su supporti di vetro (microarrays) sulla cui superficie sono presenti frammenti di DNA noti come sonde o cloni. Queste sonde o cloni sono rappresentative di specifiche regioni del genoma umano tali da ricoprire l'intero assetto cromosomico. Il potere risolutivo della piattaforma utilizzata può variare a seconda del numero di sonde o cloni utilizzati; attualmente, per scopi diagnostici, vengono utilizzati array di diversa ampiezza, misurabili in Kb (migliaia di basi). Tale metodica viene generalmente richiesta a seguito di individuazione di fenotipo patologico (vedi sindromi malformative, ritardo mentale, tumori, autismo, epilessia ed altro) non riconducibile ad alterazioni numeriche o strutturali (vedi cariotipo) o a mutazioni geniche (vedi analisi DNA).

Infine, nell'ambito della **GENETICA MOLECOLARE**, il Laboratorio Mendel offre sia un servizio mirato su patologie comuni, come la diagnosi molecolare della fibrosi cistica, che servizi in un ambito più specialistico per i quali vengono richieste nuove tecnologie come la NGS (Next Generation Sequencing).

Attualmente oltre 6000 malattie genetiche mendeliane risultano essere presenti in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). È da notare tuttavia che, seppure per una parte di queste non conosciamo ancora la causa genetica, per molte di tali malattie è oggi possibile prospettare analisi molecolari. L'identificazione di oltre 4000 geni (con una frequenza di nuovi geni di 70 all'anno) rende oggi fattibile un'analisi sul DNA. In quest'ottica di rapido sviluppo appare sempre maggiore la necessità di rendere operativi sia dal punto di vista delle competenze che delle innovazioni in ambito biotecnologico, laboratori in grado di fornire analisi specialistiche al fine di coprire le richieste di genetica applicata in ambito sanitario. Negli ultimi anni è apparso evidente che ad una stessa patologia di natura ereditaria sono stati correlati numerosi geni ampliando pertanto il percorso operativo, per giungere ad una diagnosi molecolare correlata alla diagnosi clinica. Inoltre è da prevedere che l'identificazione di nuovi geni responsabili di malattie genetiche nei prossimi anni e la maggiore conoscenza delle potenzialità del test genetico anche nella pratica clinica, porterà ad un incremento a breve termine delle richieste di analisi sul DNA.

### 1.3 Informazioni e assistenza all'utente

Il personale della struttura è a disposizione per informazioni sul tipo di prestazioni eseguite dalla struttura, sui tempi di effettuazione e modalità di risposta durante l'orario di apertura, sia in sede che telefonicamente.

Il personale laureato è disponibile per eventuali chiarimenti in relazione alla metodologia usata ed al significato analitico dell'esame.

Il Direttore del laboratorio è disponibile per consulenze genetiche pre-test e post-test, da effettuarsi su appuntamento.

### 1.4 Indirizzo e recapiti

Il Laboratorio Mendel Genetica Medica è situato a Modena in Via Bellinzona 47/D

Segreteria:

Tel: 059/306502

FAX: 059/395233

E-mail: [labmendel@laboratoriomendel.it](mailto:labmendel@laboratoriomendel.it)

Website:

[www.laboratoriomendel.it](http://www.laboratoriomendel.it)

### 1.5 Gestione reclami

Il Responsabile Amministrativo/Segreteria si rende disponibile a recepire ed accogliere gli eventuali reclami e segnalazioni da parte degli utenti, e a farlo presente alla Direzione. Il numero di reclami/segnalazioni rappresenta uno degli indicatori di qualità monitorato periodicamente dalla struttura. I reclami sono oggetto di discussione collegiale durante i vari momenti di verifica che la struttura si è data (riunioni settimanali, analisi periodica degli indicatori, riesame della direzione) e rappresentano uno stimolo per la pianificazione nello svolgersi dell'attività, così che la struttura possa dare una sempre più esauriente risposta alle esigenze degli utenti. Ai reclami pervenuti presso la struttura viene data risposta scritta entro 30 giorni dal ricevimento. Il laboratorio esegue una valutazione del gradimento del servizio tramite un questionario a risposta multipla per i clienti che accedono direttamente alla struttura e con il metodo dell'intervista diretta per i clienti che inviano i campioni alla struttura. I dati vengono analizzati durante i momenti di verifica della struttura e in particolare nel riesame della Direzione.

## 2. CARATTERISTICHE ORGANIZZATIVE

### 2.1 Giorni e orario settimanale di apertura al pubblico

Giorno	Ora
Dal Lunedì al Venerdì	8:30-17:00

### 2.2 Giorni e orario di prelievo

Il Laboratorio Mendel esegue i prelievi ematici su appuntamento, tutti i giorni dal Lunedì al Venerdì, nei seguenti orari:

8:30 – 10:30

Per i prelievi riguardanti esami di genetica non è richiesto il digiuno.

Per eseguire il prelievo è necessaria la prenotazione (telefonica o tramite e-mail).

Per l'accesso al prelievo i tempi di attesa sono di massimo 1 giorno.

### 2.2 Giorni e orario di accettazione campioni

Il Laboratorio Mendel accetta i campioni tutti i giorni dal Lunedì al Venerdì durante l'orario di apertura.

(Importante!: I campioni che pervengono al laboratorio tramite corriere non vengono consegnati il Sabato, occorre in caso di necessità contattare preventivamente il laboratorio per eventuali accordi differenti).

### 3. PRESTAZIONI

#### 3.1 Elenco delle prestazioni e tempi di risposta

##### CITOGENETICA CLASSICA + GENETICA MOLECOLARE

CODICE	PRESTAZIONE	TEMPI DI RISPOSTA
ME6	Cariotipo su sangue periferico (Singolo) Cariotipo su sangue periferico (Coppia)	15 gg
ME1	Cariotipo su liquido amniotico	15-21 gg
ME8	Cariotipo su villi coriali	21 gg
ME5	Cariotipo su sangue fetale	7 gg
ME3	Cariotipo su materiale abortivo o altri tessuti	21 gg
ME17+ COD. CARIOTIPO	Cariotipo + QF-PCR	48 ore (QF-PCR) +21 gg
ME17+ COD. CARIOTIPO+ME11	Cariotipo + QF-PCR+alfafetoproteina	48 ore (QF-PCR) +21 gg
	Coltura da linfociti	3/5 gg
	Coltura da amniociti	7/10 gg
	Coltura da villi coriali	7/10 gg
	Analisi citogenetica per lo studio di mosaicismo cromosomico	15 gg

##### CITOGENETICA RAPIDA IN PRENATALE E POSTNATALE

CODICE	PRESTAZIONI	TEMPI DI RISPOSTA
ME17	QF-PCR per le aneuploidie dei cromosomi 13,18,21, X e Y	48 ore
	PACCHETTO Cariotipo LA+QF-PCR+Dosaggio Alfafetoproteina	48 ore + 15 gg

**CITOGENETICA MOLECOLARE**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME47	CGH Array a bassa risoluzione (15k)	7-10 gg prenatale
ME15	CGH Array a alta risoluzione (60k-180k)	7-10 gg prenatale 30-60 gg postnatale
ME7	FISH su metafasi per traslocazione, delezioni, riarrangiamenti; individuazione di specifiche regioni cromosomiche e identificazione di markers cromosomici su LA, villi, sangue	Entro 10gg (prenatale) Entro 15gg (postnatale)

**CITOGENETICA CLASSICA + MOLECOLARE IN PRENATALE**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
COD. CARIOTIPO + ME47	Cariotipo + CGH Array a bassa risoluzione (15k)	5-7 gg CGH Array 21 gg cariotipo

**BIOCHIMICA SU INDAGINE PRENATALE INVASIVA**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME11	Dosaggio alfafetoproteina su liquido amniotico	5 gg consegnato con cariotipo

**BIOCHIMICA SU INDAGINE PRENATALE NON INVASIVA**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME28	Dosaggio HCGb- free + PAPP-A per bitest	1-3 gg

**SCREENING PRENATALE e NIPT (Non Invasive Prenatal Testing)**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
PA1 AR185	PANORAMA BASE, analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e Y oppure Harmony test base, o Genoma analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e Y	10 gg
PA2	PANORAMA BASE + 22q, analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e Y + sindrome di DiGeorge (del 22q11.2)	10 gg
PA3	PANORAMA BASE COMPLETO, analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e Y + sindrome di DiGeorge (del 22q11.2); Sindrome di Prader Willi (del 15q11.2); Sindrome di Angelman (del 15q11.2); Sindrome di Cri Du Chat (del 5p)	10 gg

**GENETICA MOLECOLARE IN PRENATALE E POSTNATALE**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME13	Fibrosi Cistica (AR), analisi 60 mutazioni (italiane e regionali)	10-15 gg
ME56	Atrofia Muscolare Spinale -SMA- (AR), ricerca delezione esoni 7 e 8	10-15 gg
ME59	Idrocefalo ereditario (X-linked), sequenziamento gene L1CAM	15 gg
ME16	Sindrome dell'X fragile (FRAX-A), ricerca espansione triplette CGG	10-15 gg
ME60	Sindrome dell'X fragile (FRAX-E), ricerca espansione triplette GCC	10-15 gg
ME61	Distrofia Muscolare (DMD/BMD), ricerca di delezioni intrageniche	15-20 gg
ME62	Sordità congenita, sequenziamento gene CX26	10 gg
ME63	Neuropatia ereditaria periferica o CMT1A, ricerca duplicazione gene PMP22	7-10 gg
ME64	Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da pressione o HNPP, ricerca delezione gene PMP22	7-10 gg
ME27	Fattore II, ricerca mutazione G20210A gene protrombina	10-15 gg
ME30	Fattore V Leiden, ricerca mutazione G1691A	10-15 gg
ME65	Fattore V, ricerca mutazione Y1702C	10-15 gg
ME66	Fattore V, ricerca mutazione Cambridge R306T	10-15 gg
ME67	Fattore V, ricerca mutazione H1299R	10-15 gg
ME38	Emocromatosi, analisi 3 mutazioni gene HFE (S65C, H63D, C282Y)	10-15 gg
ME68	Carcinoma mammella e ovarico, analisi geni BRCA1+BRCA2	10-15 gg

ME69	Retinite pigmentosa, analisi gene RHO	10-15 gg
ME70	Retinite pigmentosa, forma X-linked, analisi gene RPGR	10-15 gg
ME12	Estrazione di DNA (su cellule di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico)	Entro 7 gg
ME49	Contaminazioni materne (su cellule di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico)	7 gg
ME32	Analisi Disomie Uniparentali (UPD) cromosomi 1,2,7,8,14,15,16,22 su cellule di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico	7 gg
ME91	Pacchetto analisi mutazioni Fattore V Leiden + Fattore II + MTHFR	7/10 gg
ME29	Omocisteina DNA, analisi delle mutazioni MTHFR CG77T+A1298C	10 gg
ME92	Genotipizzazione RhD fetale, QF-PCR su villi coriali, liquido amniotico (sangue materno)	48 ore
	Su richiesta, ricerca di singola mutazione nota per patologie mendeliane già indagate	10-15 gg

#### INFERTILITA' MASCHILE

CODICE	PRESTAZIONI	TEMPI DI RISPOSTA
ME14	Microdelezioni cromosoma Y, analisi delle mutazioni interessate nella sterilità maschile	10-15 gg
ME20	Spermiogramma	2-3 gg

#### HPV+CITOLOGIA

CODICE	PRESTAZIONI	TEMPI DI RISPOSTA
ME200	Pap test convenzionale	7 gg
ME204	Pap test su strato sottile BD Onclarity™	7 gg
ME202	HPV	7 gg
ME201	Papcheck (ME202+ME204)	10 gg
ME42	Istopatologia	7 gg

**RICERCA DNA VIRALE/BATTERICO**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME82	Citomegalovirus CMV, analisi per la ricerca del genoma virale su liquido amniotico e sangue periferico	10 gg
ME83	Toxoplasma, analisi per la ricerca del DNA su liquido amniotico e sangue periferico	10 gg
ME84	Chlamydia Trachomatis, ricerca del DNA su urine, essudato cervicale, tampone uretrale, tampone vaginale, liquido seminale	7 gg
ME85	Micoplasma, analisi per la ricerca del DNA su tampone vaginale, tampone uretrale, liquido seminale	7 gg
ME86	HCV RNA qualitativo e genotipizzazione sottotipi virali 1a,1b,2,3	7 gg
ME202	HPV DNA (Virus del Papilloma Umano) individuazione e tipizzazione del virus su cellule cervicali, cellule uretrali, biopsie o liquido seminale	7 gg
ME88	HSV presenza/assenza herpesvirus 1 e 2	7 gg
ME89	RUBEOVIRUS presenza/ assenza	7 gg

**TEST DI PATERNITA'**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONI</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME24	TEST DI PATERNITA' INFORMATIVO Test di Paternità, analisi dei polimorfismi interessati nel riconoscimento di paternità (x 2-3 persone)	7-10 gg
ME58	TEST DI PATERNITA' USO LEGALE Test di Paternità, analisi dei polimorfismi interessati nel riconoscimento di paternità (x 2-3 persone)	7-10 gg
	Per ogni persona aggiuntiva:	7-10 gg

**ANALISI GENETICA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DI NUOVA GENERAZIONE (NGS)**

<b>CODICE</b>	<b>DESCRIZIONE</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME71	Neuropatia sensitiva motoria (CMT), analisi 59 geni	45 gg
ME72	Paraparesi spastica familiare (FSP), analisi 59 geni	45 gg
ME73	Retinite pigmentosa, analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME74	Cardiomiopatia dilatativa familiare, analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME75	Cardiomiopatia ipertrofica (HCM), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg

<b>CODICE</b>	<b>DESCRIZIONE</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME76	Cardiomiopatia aritmogena del Ventricolo Destro (ARVC), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME77	Sindrome di Brugada (BgS), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME78	Sindrome da QT lungo (LQT), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME79	Sindrome da QT corto (SQT), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME80	Tachicardia ventricolare Polimorfa Catecolaminergica (CPVT), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME81	Cardiomiopatia da ventricolo sinistro non compatto (LVNC), analisi tutti i geni malattia noti	45 gg
ME996	Hereditary Cancer Solution – Carcinoma mammella e ovarico, tumori ereditari, analisi 17 geni	25 gg

### **CONSULENZE**

<b>CODICE</b>	<b>DESCRIZIONE</b>	<b>TEMPI DI RISPOSTA</b>
ME33	Consulenza genetica	In giornata
ME57	Consulenza pre test/post test	In giornata

### 3.2 Prestazioni di laboratorio: note tecniche

Gli esami vengono eseguiti seguendo le indicazioni riportate dalle Linee Guida del Settore:

- Società Italiana di Genetica Umana: Linee Guida per la Diagnosi citogenetica:
- European Cytogeneticists Association: Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance; ECA
- Standards e Guidelines for Clinical genetics Laboratories (American College of Medical Genetics)
- Linee Guida per test genetici: ISS (comitato nazionale per la biosicurezza e le biotecnologie)
- Requisiti specifici per l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica: delibera Regionale del 27 Febbraio 2004 n. 327 (Applicazione della L.R. 34/98 in materia di autorizzazione ed accreditamento istituzionale)

Presso il Laboratorio Mendel vengono eseguite tutte le indagini di citogenetica classica, sia in prenatale che in postnatale, che la ricerca delle mutazioni sul gene CFTR per la fibrosi cistica.

Le altre analisi offerte vengono eseguite in collaborazione con le seguenti strutture, accreditate e/o certificate:

- (1) Promea Spa (Torino) con accreditamento Regione Piemonte per Genetica medica
- (2) Synlab (Brescia) con SGQ certificato UNI EN ISO 9001:2008
- (3) Natera Inc (California, USA), accreditamento CLIA ID number 05D1082992 DEL 14/05/2016
- (4) Ospedale San Pietro Fatebenefratelli (Roma), Certificazione Qualità UNI EN ISO 9001: 2008: AE: 37, 38;
- (5) BMR Genomics, spin-off dell'Università di Padova (Padova): con SGQ certificato UNI EN ISO 9001:2015 per erogazione di servizi di analisi del DNA
- (6) Sophia Genetics (Svizzera) con SGQ certificato UNI EN ISO 13485:2012 per progettazione, sviluppo, validazione di software per servizi di diagnostica in vitro;
- (7) Ariosa Diagnostics Inc. (California, USA), California Clinical Laboratory License CLF 00341864; The College of American Pathologists CAP 8035656 (CAP); CLIA Accreditation 05D2032812
- (8) Genoma Group (Roma) con SGQ certificato UNI EN ISO 9001:2015, ACCREDIA UNI CEI EN ISO/IEC 17025:2005 per Genetica Forense;
- (9) Archimed SRL (Busto Arsizio)

<b>Note Tecniche</b>					
<b>Analisi</b>	<b>Materiale d'origine</b>	<b>Tecnica Colturale</b>	<b>Cellule analizzate (per cariotipo omogeneo)</b>	<b>Cellule analizzate per ricostruzione del cariotipo</b>	<b>Colorazione Applicata di routine</b>
Cariotipo	ME6 Sangue periferico	Coltura: in sospensione	Cellule analizzate per ploidia: n 16, ottenute da n° 1 coltura	Almeno n.3 con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico)	QFQ o GTG banding  Risoluzione media del bandeggio: 400 bande
Cariotipo	ME1 Liquido Amniotico	Coltura: In situ Metodo: clonale  Allestimento di 3 colture primarie  Allestimento di 1 coltura primaria come riserva cellulare  Allestimento di 2 colture secondarie	Cellule analizzate per ploidia: n. 2 metafasi per clone su un totale di n. 10 cloni, ottenute da almeno n° 2 colture indipendenti	Almeno n. 3 con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico)	QFQ o GTG banding  Risoluzione media del bandeggio: 400 bande

<b>Note Tecniche</b>					
<b>Analisi</b>	<b>Materiale d'origine</b>	<b>Tecnica Utilizzata/Tecnica colturale</b>	<b>Cellule analizzate (per cariotipo omogeneo)</b>	<b>Cellule analizzate per ricostruzione del cariotipo</b>	<b>Colorazione Applicata di routine</b>
Cariotipo	ME8 Villi Coriali (diretta + coltura)	Metodo "diretto": analisi del citotrofoblasto (coltura a breve termine) Metodo "colturale o indiretto": analisi delle cellule mesenchimali Si allestiscono n. 2 fiasche di coltura (una come riserva cellulare)	Cellule analizzate per ploidia: n. 16, ottenute da più aree di crescita di 1 o 2 colture indipendenti (preparati su vetrini da tripsinizzazione delle fiasche)	Almeno n. 3 tra diretta e coltura con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico)	QFQ banding Risoluzione media del bandeggio: 300 bande (diretta), 320/ 400 bande (coltura)
Analisi Molecolare (1) + Cariotipo	ME17+ME9 Villi Coriali (QF-PCR + coltura)	Estrazione del DNA, PCR-RT, Elettroforesi capillare (ABI PRISM Genetic Analyser 3500)	STR: AMXY, HPRT, X22, DXS6803, DXS6809, D21S11, D21S1411, D21S1412, D21S1435, D18S51, D18S535, D18S386, D13S631, D13S634, D13S258  (STR specifici Tecnologia QF-PCR (IVD/CE))		
		Metodo "colturale o indiretto": analisi delle cellule mesenchimali Si allestiscono n. 2 fiasche di coltura (una come riserva cellulare)	Cellule analizzate per ploidia: n. 16, ottenute da più aree di crescita di 1 o 2 colture indipendenti (preparati su vetrini da tripsinizzazione delle fiasche)	Almeno n. 3 con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico)	QFQ banding Risoluzione media del bandeggio: 320/ 400 bande (coltura)

<b>Note Tecniche</b>					
<b>Analisi</b>	<b>Materiale d'origine</b>	<b>Tecnica colturale</b>	<b>Cellule analizzate ( per cariotipo omogeneo)</b>	<b>Cellule analizzate per ricostruzione del cariotipo</b>	<b>Colorazione Applicata di routine</b>
Cariotipo	ME5 Sangue Fetale	Coltura: in sospensione	Cellule analizzate per ploidia: n. 16, ottenute da n° 1 coltura	Almeno n.3 con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico)	QFQ o GTG banding  Risoluzione media del bandeggio: 400 bande
	ME3 Materiale abortivo, fibroblasti e/o altri tessuti	Metodo "colturale o indiretto": analisi delle cellule mesenchimali  Si allestiscono n. 2 fiasche di coltura (una come riserva cellulare)	Cellule analizzate per ploidia: n. 16, ottenute da più aree di crescita di 1 o 2 colture indipendenti (preparati su vetrini da tripsinizzazione delle fiasche)	Almeno n. 3 con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico)	QFQ banding  Risoluzione media del bandeggio: 320/ 400 bande (coltura)

<b>Note Tecniche</b>				
<b>Analisi</b>	<b>Materiale Biologico</b>	<b>Metodo</b>	<b>Unità di misura</b>	<b>Intervallo di riferimento</b>
Dosaggio HCG-B free e PAPP-A per BITEST (2)	ME28 Sangue Periferico (siero)	TRACE, KRYPTOR-BRAHMS	UI/l	I valori di riferimento variano in relazione settimana gestazionale
Dosaggio Alfafetoproteina (2)	ME11 Liquido Amniotico	TRACE, KRYPTOR-BRAHMS	ng/ml	I valori di riferimento variano per ogni settimana gestazionale

<b>Note Tecniche</b>			
<b>Analisi</b>	<b>Materiale Biologico</b>	<b>Metodo</b>	<b>Aneuploidie Rilevate</b>
DNA fetale circolante su sangue materno (3),(7), (8)	PA1-PA2-PA3 Sangue Periferico	Il DNA fetale libero circolante viene isolato dalla componente plasmatica del sangue materno tramite una complessa analisi di laboratorio. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo (MPS) dell'intero genoma umano, che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS), le sequenze cromosomiche del DNA fetale vengono quantificate mediante sofisticate analisi bioinformatiche, al fine di determinare la presenza di eventuali aneuploidie cromosomiche.	Trisomie dei cromosomi 13, 18, 21, aneuploidie X e Y, microdelezioni su cromosomi vari

Analisi	Note Tecniche				
	Materiale Biologico	Tecnica utilizzata	Tipo di Sonda usata	Regione di ibridazione/Loci genici	Cellule analizzate
(1) FISH per approfondimento diagnostico: sonde molecolari painting cromosoma specifiche, sonde molecolari a singola copia per microdelezioni e microduplicazioni, sonde subtelomeriche cromosoma specifiche	ME7 Liquido amniotico Villi coriali Sangue periferico Sangue fetale	Ibridazione su metafasi cromosomiche e nuclei interfascici	Sonde molecolari alfoidi/painting/a singola copia/subtelomeriche, marcate con fluorocromi	Loci specifici	10/15
(1) FISH per la sindrome di DiGeorge		Ibridazione su metafasi cromosomiche e nuclei interfascici	Sonde molecolari marcate con fluorocromo orange (22q11.2); regione di controllo ARSA (Arylsulfatasi A) marcata con fluorocromo verde (22q13.3)	Regione Tuple8 (HIRA), che comprende i Loci D22S533, D22S609 e D22S942	10/15

Analisi	Note Tecniche		
	Materiale Biologico	Tecnica utilizzata	Gene e/o sequenze interessate
(1) Analisi dei polimorfismi per il riscontro delle Disomie Uniparentali (UPD)	ME32 Cellule fetali Sangue periferico	Estrazione del DNA, PCR-RT (ABI PRISM Linkage Mapping sets v2.5-Applied Biosystems Panel 68), Elettroforesi capillare (ABI PRISM 3500)	STR cromosoma specifici: D14S972, D14S1023, D14S1007, D14S1037, D14S1054, D14S980, D14S1050
(1) Analisi dei polimorfismi per il riscontro delle contaminazioni materne	ME49 Cellule fetali Sangue periferico	Estrazione del DNA, PCR-RT, Elettroforesi capillare (ABI PRISM 3500)	Analisi mediante PCR dei marcatori cromosomi specifici

<b>Note Tecniche</b>			
<b>Analisi</b>	<b>Materiale Biologico</b>	<b>Tecnica utilizzata</b>	<b>Gene e/o sequenze interessate</b>
(4) Array-CGH	ME15-ME47 Cellule fetali: Villi coriali, Liquido Amniotico  Sangue periferico	Estrazione del DNA, Ibridazione genomica comparata su microarray mediante piattaforme standard con varie risoluzioni	Analisi di sbilanciamenti genomici complessivi

<b>Note Tecniche</b>			
<b>Analisi</b>	<b>Materiale biologico</b>	<b>Tecnica utilizzata</b>	<b>Gene e/o sequenze interessate</b>
(1) Microdelezioni del cromosoma Y	ME14  Sangue periferico	Estrazione del DNA, Amplificazione mediante PCR, corsa su gel d'agarosio	STS : sY84, sY86, sY127, sY134, sY254, sY255 utilizzati per le regioni di delezione AZFa, AZFb, AZFbc, AZFc del braccio lungo del cromosoma Y; locus sY14 corrispondente al gene SRY

<b>Note Tecniche</b>			
<b>Analisi</b>	<b>Materiale biologico</b>	<b>Tecnica utilizzata</b>	<b>Gene e/o sequenze interessate</b>
(5) Atrofia muscolare spinale (SMA), ricerca delezione	ME56 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) mediante sonde specifiche che permettono l'amplificazione multipla, ligasi dipendente	Esoni 7 e 8 dei geni SMN1 e SMN2.
(5) Idrocefalo ereditario (X-linked), sequenziamento	ME59 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Amplificazione mediante PCR degli esoni codificanti e di una parte delle sequenze introniche fiancheggianti del gene L1CAM (GenBank Accession Number: NM_000425). Gli amplificati ottenuti sono sequenziati con metodo Sanger e le sequenze analizzate al fine di	Gene L1CAM

		individuare eventuali varianti genetiche presenti nel campione di DNA	
Ricerca delle mutazioni nel gene della Fibrosi Cistica	ME13 Sangue periferico  Liquido amniotico  Villi coriali	Estrazione del DNA, Multiplex-PCR, Reverse dot-blot su supporto solido	DF508, DI507, F508C, 1502T, 1706del17, 1677delTA, G542X, 1717-1G>A, S549R(A>C), 4016insT, R1158X, G1244E, 711+1G>T, 621+1G>T, D1152H, L1065P, R1066H, L1077P, 4382delA, 1259insA, 852del22, T338I, N1303K, W1282X, G551D, R553X, Q552 X, R117H, G85E, R347P, 711+5G> A, 2789+5G> A, R1162X, 3849 + 10kbC> T, 2183AA> G, I148T, 3199del6, S912X. Identificazione varianti alleliche poli-T correlate a CBAVD.
(4) FRAX-A	ME16 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Estrazione del DNA, RP-PCR, Espansione della sequenza ripetuta CGG nel gene FMR-1 Elettroforesi capillare (ABI PRISM 3500) mediante kit AmplideX FMR1 PACR KIT-ASURAGEN	
(4) FRAX-E	ME60 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Estrazione del DNA, RP-PCR, Espansione della sequenza ripetuta GCC nel gene FMR-1 Elettroforesi capillare (ABI PRISM 3500) mediante kit AmplideX FMR1 PACR KIT-ASURAGEN	
(5) Distrofia muscolare DMD/BMD, ricerca di delezioni intrageniche	ME61 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali		
(5) Sordità congenita, sequenziamento gene	ME62 Sangue periferico Liquido amniotico	Amplificazione mediante PCR degli esoni codificanti e di una parte delle sequenze introniche fiancheggianti del gene <i>GJB2</i> (GenBank Accession Number:	Gene <i>GJB2</i>

	Villi coriali	NM_004004.5). Gli amplificati ottenuti sono sequenziati con metodo Sanger e le sequenze analizzate al fine di individuare eventuali varianti genetiche presenti nel campione di DNA	
(5) Neuropatia ereditaria periferica o CMT1A, ricerca duplicazione	ME63 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) mediante sonde specifiche che permettono l'amplificazione multipla, ligasi dipendente	Esoni del gene PMP22
(5) Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da pressione o HNPP, ricerca delezione	ME63 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) mediante sonde specifiche che permettono l'amplificazione multipla, ligasi dipendente	Esoni del gene PMP22
(2) Fattore II, ricerca mutazione G20210A nel gene della protrombina	ME27 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica al 3' del gene del Fattore II, comprendente il nucleotide 20210; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale	Regione specifica al 3' del gene del Fattore II

		GeneBank	
(2) Fattore V Leiden, ricerca mutazione G1691A	ME30 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente <i>l'esone 10 del gene del fattore V</i> ; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale GeneBank	Regione contenente l'esone 10 del gene del fattore V
(2) Fattore V, ricerca mutazione Y1702C	ME65 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente l'esone 10 del gene del fattore V; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale	Regione contenente l'esone 10 del gene del fattore V

		GeneBank	
(2) Fattore V, ricerca mutazione Cambridge R306T	ME66 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente l'esone 10 del gene del fattore V; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale GeneBank	Regione contenente l'esone 10 del gene del fattore V
(2) Fattore V, ricerca mutazione H1299R	ME67 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente l'esone 10 del gene del fattore V; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale	Regione contenente l'esone 10 del gene del fattore V

		GeneBank	
(5) Emocromatosi, analisi 3 mutazioni	ME38 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente l'esone 10 del gene del fattore V; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale GeneBank	Gene HFE (S65C, H63D, C282Y)
(6) Carcinoma mammella e ovarico	ME68 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso	Geni BRCA1 e BRCA2

		un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	
(5) Retinite pigmentosa	ME69 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente l'esone 10 del gene del fattore V; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate nel database internazionale GeneBank	Gene RHO (rodopsina)
(5) Retinite pigmentosa, forma x-linked	ME70 Sangue periferico Liquido amniotico Villi coriali	Ampificazione mediante PCR, della regione specifica contenente l'esone 10 del gene del fattore V; i prodotti di PCR così ottenuti vengono sottoposti ad analisi di sequenza automatizzata mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (ABI PRISM 310 Genetic Analyzer). L'analisi di mutazione viene effettuata mediante analisi comparativa tra le sequenze ottenute per il campione in esame e le sequenze normali dei geni investigati, depositate	Gene RPGR

		nel database internazionale GeneBank
--	--	---

<b>Note Tecniche</b>			
<b>Analisi</b>	<b>Materiale biologico</b>	<b>Tecnica utilizzata</b>	<b>Gene e/o sequenze interessate</b>
(5) Neuropatia sensitiva motoria (CMT)	ME71  Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	80 geni
(5) Paraparesi spastica familiare (FSP)	ME72  Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori	59 geni

		ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	
(5) Retinite pigmentosa, analisi tutti i geni malattia noti	ME73 Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	Circa 80 geni
(5) Cardiomiopatia dilatativa familiare, analisi tutti i geni malattia noti	ME74 Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico	Oltre 50 geni

		<p>avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, <math>\pm</math> 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame</p>	
<p>(5) Cardiomiopatia ipertrofica (HCM), analisi tutti i geni malattia noti</p>	<p>ME75  Sangue periferico</p>	<p>Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, <math>\pm</math> 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame</p>	<p>Circa 20 geni</p>

<p>(5) Cardiomiopatia aritmogena del Ventricolo Destro (ARVC), analisi tutti i geni malattia noti</p>	<p>ME76  Sangue periferico</p>	<p>Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, <math>\pm</math> 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame</p>	<p>Circa 13 geni</p>
<p>(5) Sindrome di Brugada, analisi tutti i geni malattia noti</p>	<p>ME77  Sangue periferico</p>	<p>Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, <math>\pm</math> 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso</p>	<p>Circa 25 geni</p>

		un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	
(5) Sindrome da QT lungo (LQT), analisi tutti i geni malattia noti	ME78  Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	Circa 13 geni
(5) Sindrome da QT corto (SQT), analisi tutti i geni malattia noti	ME79  Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche	Circa 6 geni

		adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	
(5) Tachicardia ventricolare Polimorfa Catecolaminergica (CPVT), analisi tutti i geni malattia noti	ME80 Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, $\pm$ 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame	6 geni
(5) Cardiomiopatia da ventricolo sinistro non compatto (LVNC), analisi tutti i geni malattia noti	ME81 Sangue periferico	Il DNA viene isolato dalle cellule nucleate ed amplificato mediante tecnica PCR. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento massivo parallelo(MPS), che impiega tecniche di Next	13 geni

		<p>Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano completamente il/i gene/i (esoni e regioni introniche adiacenti, <math>\pm</math> 5 nucleotidi) investigati, ad elevata profondità di lettura. Le sequenze geniche ottenute vengono analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per determinare la presenza di eventuali mutazioni nei geni in esame</p>
--	--	--

<b>Note Tecniche</b>			
<b>Analisi</b>	<b>Materiale biologico</b>	<b>Tecnica utilizzata</b>	<b>Gene e/o sequenze interessate</b>
(5) Test di paternità informativo	<p>ME24</p> <p>Sangue periferico</p>	<p>Estrazione del DNA dai tamponi buccali eseguita utilizzando il kit SwabSolutionTMKit (ditta Promega); amplificazione mediante il kit PowerPlex® Fusion System (Promega); analisi dei profili mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (3130XL Genetic Analyzer della ditta Applied Biosystem; Software di gestione strumento: Data Collection Software v3.0); analisi dei dati mediante impiego del software GeneMapper® ID 3.2.1 (Applied Biosystems)</p>	<p>Ampificazione: 23 regioni STR (D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, D22S1045, FGA, Penta E, Penta D, DYS391 ed il marcatore di genere Amelogenina)</p>

(5) Test di paternità uso legale	ME58  Sangue periferico	Estrazione del DNA dai tamponi buccali eseguita utilizzando il kit SwabSolutionTMKit (ditta Promega); amplificazione mediante il kit PowerPlex® Fusion System (Promega); analisi dei profili mediante l'impiego di un sequenziatore automatico a tecnologia fluorescente (3130XL Genetic Analyzer della ditta Applied Biosystem; Software di gestione strumento: Data Collection Software v3.0); analisi dei dati mediante impiego del software GeneMapper® ID 3.2.1 (Applied Biosystems)	Amplicazione: 23 regioni STR (D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, D22S1045, FGA, Penta E, Penta D, DYS391 ed il marcatore di genere Amelogenina)
----------------------------------	-------------------------------	---	---

				<b>Note Tecniche</b>	
<b>Analisi</b>	<b>Materiale biologico</b>	<b>Tecnica utilizzata</b>	<b>Gene e/o sequenze interessate</b>		
Citomegalovirus (CMV), ricerca genoma virale	ME82  Sangue periferico Liquido amniotico	Amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	Regione IEA1 (Immediate Early Antigen-1)		
Toxoplasma gondii, ricerca genoma	ME83  Sangue periferico Liquido amniotico	Trascrizione inversa, amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	<i>Regione B1</i>		

Chlamydia trachomatis, ricerca genoma (2)	ME84  Urine, Essudato cervicale, Tampone uretrale, Tampone vaginale, Liquido seminale	Amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	Regione specifica
Micoplasma, ricerca genoma (2)	ME85  Urine, Essudato cervicale, Tampone uretrale, Tampone vaginale, Liquido seminale	Amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	Regione specifica
HCV RNA qualitativo, ricerca genoma e genotipizzazione sottotipi 1a, 1b, 2 e 3 (2)	ME86  Sangue periferico	Trascrizione inversa, amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	Regione 5'UTR
Herpesvirus 1 e 2(HSV), presenza/assenza (2)	ME88  Sangue periferico	Amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	Regione 42
Rubeovirus, presenza/assenza (2)	ME89  Sangue periferico	Trascrizione inversa, amplificazione genica (PCR) nested e rilevamento in gel di agarosio	Regione E1

<p>Papillomavirus (HPV), individuazione e tipizzazione (1)</p>	<p>ME85</p> <p>Cellule cervicali</p> <p>Cellule uretrali</p> <p>Biopsie</p> <p>Liquido seminale</p>	<p>Genotipizzazione diretta di 15 ceppi virali con metodica PCR MULTIPLEX FLUORESCENTE- ELETTROFORESI CAPILLARE (GeneScan ABI PRISM 3500).</p> <p>Vengono caratterizzati i seguenti ceppi virali: HPV 6 e 11 basso rischio di progressione delle lesioni citologiche (su richiesta ceppi HPV-26, 42, 43, e 44); HPV 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59 e 68 alto rischio di progressione delle lesioni citologiche (su richiesta ceppi HPV-53, 66, 70, 73, 82)</p>
<p>PAP TEST su vetrino (9)</p>	<p>ME200</p> <p>Cellule eso ed endocervicali</p>	<p>Analisi al microscopio su vetrino convenzionale</p> <p>Identificazione dei diversi componenti cellulari</p>
<p>PAP TEST su strato sottile BD Onclarity TM (9)</p>	<p>Cellule eso ed endocervicali</p>	<p>Analisi al microscopio su strato sottile</p> <p>Identificazione dei diversi componenti cellulari</p>

### 3.3 Modalità di prelievo, consegna e conservazione dei campioni

<b>CITOGENETICA CLASSICA + GENETICA MOLECOLARE</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME6	Cariotipo su sangue periferico	5 ml, provetta con sodio eparina o litio eparina (tappo verde). NON CENTRIFUGARE.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Modulo di richiesta</li> <li>• Modulo di consenso informato</li> <li>• Modulo legge privacy</li> </ul>	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME11	Dosaggio alfa-feto proteina su liquido amniotico	Nessuna quantità aggiuntiva rispetto al cariotipo su liquido amniotico	Come per Cariotipo su liquido amniotico	Come per Cariotipo su liquido amniotico
ME1	Cariotipo su liquido amniotico	2 provette sterili da 15ml - 20ml. Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore.
ME8	Cariotipo su villi coriali	1 provetta sterile almeno 15 mg (quantità minima accettata). La provetta deve essere sterilizzate a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente in provette contenenti terreno di trasporto che vengono solitamente fornite dal laboratorio e consegnare entro 24 ore
ME5	Cariotipo su sangue fetale	5 ml, provetta con sodio eparina o litio eparina (tappo verde). NON CENTRIFUGARE.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME3	Cariotipo su materiale abortivo o altri tessuti	Contenitori sterili (sterilizzati a raggi Y). Il materiale deve essere trasferito	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato	Conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24

		sterilmente negli appositi contenitori contenenti terreno di coltura forniti dal laboratorio.	Modulo legge privacy	ore.
ME17+COD. CARIOTIPO	Cariotipo + QF-PCR	2 provette sterili da 20ml (per liquido amniotico) o 1 provetta sterile almeno 15 mg (per villi coriali) o materiale abortivo in contenitori sterili contenenti terreno di coltura forniti dal laboratorio . Le provette e i contenitori devono essere sterilizzati a raggi Y	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore
ME17+COD. CARIOTIPO+ME11	Cariotipo + QF-PCR +Dosaggio alfa-feto proteina su Liquido amniotico	2 provette sterili da 15ml - 20ml. Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore.
ME46	Coltura da linfociti	5 ml, provetta con sodio eparina o litio eparina (tappo verde). NON CENTRIFUGARE.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME54	Coltura da amniociti	2 provette sterili da 15ml - 20ml. Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore.
ME550	Coltura da villi coriali	1 provetta sterile almeno 15 mg (quantità minima accettata). La provetta deve essere sterilizzate a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente in provette contenenti terreno di trasporto che vengono solitamente fornite dal laboratorio e consegnare entro 24 ore.

<b>CITOGENETICA MOLECOLARE</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME47	CGH Array a bassa risoluzione (15K)	Sangue periferico: N. 2 provette sterili tipo vacutainer EDTA (K2) Ke (tappo violetto). 8 ml totale di sangue quantità ottimale. Cellule fetali da Liquido amniotico: 10 ml quantità ottimale/ oppure 5 ml da aggiungere ai 16 del cariotipo per un totale di 20 ml. Cellule fetali da villi coriali: 5 mg aggiuntivi a quelli prelevati per il cariotipo q.tà ottimale 10/15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Sangue periferico: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Liquido amniotico: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Villi coriali: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME15	CGH Array a alta risoluzione (60K-180K)	Sangue periferico: N. 2 provette sterili tipo vacutainer EDTA (K2) Ke (tappo violetto). 8 ml totale di sangue quantità ottimale. Cellule fetali da Liquido amniotico: 10 ml quantità ottimale/ oppure 5 ml da aggiungere ai 16 del cariotipo per un totale di 20 ml. Cellule fetali da villi coriali: 5 mg aggiuntivi a quelli prelevati per il cariotipo q.tà ottimale 10/15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Sangue periferico: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Liquido amniotico: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Villi coriali: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME7	FISH su metafasi per traslocazione, delezioni, riarrangiamenti;	Liquido amniotico: 4 ml. Se richiesto anche cariotipo, 20 ml totali.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato	Liquido amniotico: dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono

	individuazione di specifiche regioni cromosomiche e identificazione di markers cromosomici su LA, villi, sangue	Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y. Villi coriali: se richiesto anche l'esame citogenetico, 1 provetta sterile almeno 15 mg (quantità minima accettata). Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y. Sangue periferico: 5 ml, provetta con sodio eparina o litio eparina (tappo verde). <b>NON CENTRIFUGARE.</b>	Modulo legge privacy	essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Villi coriali: dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Sangue periferico: dopo il prelievo fino al momento del ritiro, i campioni devono essere tenuti a temperatura ambiente. No frigorifero. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
--	---	--	----------------------	---

<b>CITOGENETICA RAPIDA IN PRENATALE E POSTNATALE</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME17	QF-PCR per le aneuploidie dei cromosomi 13,18,21,x e y	Liquido amniotico: 4 ml ( q.tà minima 2 ml; se richiesto anche cariotipo, 20 ml totali. Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y. Villi coriali: 5 mg da aggiungere al cariotipo; se richiesto anche il cariotipo q.tà ottimale 10/15 mg. Sangue fetale: 3 ml ( q.tà minima 1-2 ml) ottimale 5 ml. Materiale abortivo: 2-3 mg di materiale fetale ( aggiunti a quelli del cariotipo se richiesto).	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Liquido amniotico: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Villi coriali: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Sangue fetale: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo

				in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Materiale abortivo: dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a + 4 °C (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME551	PACCHETTO Cariotipo LA+QF-PCR+Dosaggio alfafetoproteina	Liquido amniotico: 20 ml. Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo e fino al momento del ritiro, provette conservate a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

### **CITOGENETICA CLASSICA + MOLECOLARE IN PRENATALE**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
COD CARIOTIPO + ME47	Cariotipo + CGH Array a bassa risoluzione (15K)	Liquido amniotico: 20 ml. Le provette devono essere sterilizzate a raggi Y. Villi coriali: 1 provetta sterile almeno 15 mg (quantità minima accettata). La provetta deve essere sterilizzata a raggi Y.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Liquido amniotico: conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore. Villi coriali: Conservare il prelievo a temperatura ambiente in provette contenenti terreno di trasporto che vengono solitamente fornite dal laboratorio e consegnare entro 24 ore

### **BIOCHIMICA SU INDAGINE PRENATALE INVASIVA**

<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME11	Dosaggio alfafetoproteina su liquido amniotico	Nessuna quantità aggiuntiva rispetto al prelievo per il cariotipo su liquido amniotico	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare il prelievo a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore.

<b>BIOCHIMICA SU INDAGINE PRENATALE NON INVASIVA</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME28	Dosaggio HCGB free + PAPP-A per BITEST	Sangue periferico: N. 1 provetta da sierologia tipo vacutainer (tappo rosso/ rosa)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Consegnare il prima possibile al laboratorio: comunque entro le 24 ore Temperatura ambiente (meglio 4°C) sia per la conservazione che per il trasporto.
ME552	Bitest completo	Sangue periferico: N. 1 provetta da sierologia tipo vacutainer (tappo rosso/ rosa)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Consegnare il prima possibile al laboratorio: comunque entro le 24 ore Temperatura ambiente (meglio 4°C) sia per la conservazione che per il trasporto.

<b>INFERTILITA' MASCHILE</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME14	Microdelezioni cromosoma Y, Analisi delle mutazioni interessate nella sterilità maschile	Sangue periferico: N. 2 Provette sterili tipo vacutainer EDTA (K2) (tappo violetto). 8 ml quantità ottimale.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °.(se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

<b>SCREENING PRENATALE/NIPT (NON INVASIVE PRENATAL TESTING)</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
PA1	PANORAMA BASE, analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e Y	Prelievo dalla 9° settimana di gravidanza. Il kit Panorama viene accettato in laboratorio se arriva entro 7 giorni dalla data del prelievo.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente.
PA2	PANORAMA BASE + 22q, analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e	Prelievo dalla 9° settimana di gravidanza. Il kit Panorama viene accettato in laboratorio se arriva entro 7 giorni dalla data del	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente.

	Y + sindrome di DiGeorge (del 22q11.2)	prelievo.		
PA3	PANORAMA BASE COMPLETO, analisi delle trisomie 13,18,21, sesso e aneuploidie dei cromosomi X e Y + sindrome di DiGeorge (del 22q11.2); Sindrome di Prader Willi (del 15q11.2); Sindrome di Angelman (del 15q11.2); Sindrome di Cri Du Chat (del 5p)	Prelievo dalla 9° settimana di gravidanza. Il kit Panorama viene accettato in laboratorio se arriva entro 7 giorni dalla data del prelievo.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente.

### RICERCA DNA VIRALE/BATTERICO

CODICE	PRESTAZIONE	MODALITA' DI PRELIEVO	MODULISTICA ALLEGATA	INVIO E CONSERVAZIONE
ME82	Citomegalovirus CMV, analisi per la ricerca del genoma virale su liquido amniotico e sangue periferico	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2) (tappo violetto) Liquido Amniotico: 10 ml di LA (q.tà minima 6 ml) per esame provetta tipo falcon sterile tappo a vite da 15ml; IMP: nel caso in cui il prelievo di liquido amniotico prevede l'esecuzione anche dell'esame citogenetico (mappa cromosomica), la conservazione e il trasporto del materiale deve avvenire tassativamente a temp. ambiente. Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °(se possibile) Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Sangue periferico: dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 ° (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Liquido Amniotico: nel caso in cui il prelievo di liquido amniotico prevede l'esecuzione anche dell'esame citogenetico (mappa cromosomica), la conservazione e il trasporto del materiale deve avvenire tassativamente a temp. ambiente. Se il cariotipo non è richiesto, conservare a + 4 ° (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME83	Toxoplasma, analisi per la	Sangue periferico: 2 provette	Modulo di richiesta	Sangue periferico: dopo il

	ricerca del genoma virale su liquido amniotico e sangue periferico	sterili tipo Vacutainer EDTA (K2) (tappo violetto) Liquido Amniotico: 10 ml di LA (q.tà minima 6 ml) per esame provetta tipo falcon sterile tappo a vite da 15ml; IMP: nel caso in cui il prelievo di liquido amniotico prevede l'esecuzione anche dell'esame citogenetico (mappa cromosomica), la conservazione e il trasporto del materiale deve avvenire tassativamente a temp. ambiente. Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °(se possibile) Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.	Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 ° (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo. Liquido Amniotico: nel caso in cui il prelievo di liquido amniotico prevede l'esecuzione anche dell'esame citogenetico (mappa cromosomica), la conservazione e il trasporto del materiale deve avvenire tassativamente a temp. ambiente. Se il cariotipo non è richiesto, conservare a + 4 ° (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME84	Chlamydia Trachomatis, ricerca del DNA su urine, essudato cervicale, tampone uretrale, tampone vaginale, liquido seminale	Essudato Cervicale: utilizzare l'apposito set di prelievo e trasporto (LCX probe system) eseguire il prelievo a distanza di almeno un'ora dall'ultima minzione. Urina: raccogliere il primo getto del mattino. Contenitore con tappo a vite: 10 ml. Liquido seminale: Eseguire il prelievo rispettando l'asepsi. Contenitore con tappo a vite: 1 ml. Attaccate etichette che riportano: paziente, data di nascita e di prelievo.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 ° (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME85	Micoplasma, analisi per la ricerca del DNA su tampone vaginale, tampone uretrale, liquido seminale	Cellule endo ed esocervicali. Utilizzare l'apposito brush per il prelievo.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 15 gg.

ME86	HCV RNA qualitativo e genotipizzazione sottotipi virali 1a,1b,2,3	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2) (tappo viola)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 ° (se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME202	HPV DNA (Virus del Papilloma Umano) individuazione e tipizzazione del virus su cellule cervicali, cellule uretrali, biopsie o liquido seminale	Flacone BD Onclarity™ HV Per la donna, utilizzare il brush per il prelievo. Per l'uomo, utilizzare tampone urogenitale a secco.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 15 gg.
ME88	HSV presenza/assenza herpesvirus 1 e 2	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore.
ME89	RUBEOVIRUS presenza/assenza	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 24 ore.

<b>ANALISI GENETICA MEDIANTE SEQUENZIAMENTO DI NUOVA GENERAZIONE (NGS)</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME71	Neuropatia sensitiva motoria (CMT), analisi 80 geni	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME72	Paraparesi spastica familiare (FSP), analisi 59 geni	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME73	Retinite pigmentosa, analisi tutti i geni malattia noti (circa 80 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

ME74	Cardiomiopatia dilatativa familiare, analisi tutti i geni malattia noti (+ di 50 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME75	Cardiomiopatia ipertrofica (HCM), analisi tutti i geni malattia noti (circa 20 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME76	Cardiomiopatia aritmogena del Ventricolo Destro (ARVC), analisi tutti i geni malattia noti (circa 13 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME77	Sindrome di Brugada (BgS), analisi tutti i geni malattia noti (circa 25 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME78	Sindrome da QT lungo (LQT), analisi tutti i geni malattia noti (circa 13 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME79	Sindrome da QT corto (SQT), analisi tutti i geni malattia noti (circa 6 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME80	Tachicardia ventricolare Polimorfa Catecolaminergica (CPVT), analisi tutti i geni malattia noti (6 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME81	Cardiomiopatia da ventricolo sinistro non compatto (LVNC), analisi tutti i geni malattia noti (13 geni)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2)	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

<b>TEST DI PATERNITA'</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME24	TEST DI PATERNITA' INFORMATIVO Test di Paternità-Analisi dei polimorfismi interessati nel riconoscimento di paternità	Sangue periferico: N. 2 provette sterili tipo vacutainer EDTA (K2). Tampone boccale: fornito dal laboratorio(accompagnato dalle modalità di raccolta).	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °(se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME58	TEST DI PATERNITA' USO LEGALE Test di Paternità-Analisi dei polimorfismi interessati nel riconoscimento di paternità	Sangue periferico: N. 2 provette sterili tipo vacutainer EDTA (K2). Tampone boccale: fornito dal laboratorio(accompagnato dalle modalità di raccolta).	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a + 4 °(se possibile). Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

<b>GENETICA MOLECOLARE IN PRENATALE E POSTNATALE</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME13	Fibrosi cistica (AR), analisi 60 mutazioni (italiane e regionali)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME56	Atrofia Muscolare Spinale - SMA- (AR), ricerca delezione esoni 7 e 8	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME59	Idrocefalo ereditario (X-linked), sequenziamento gene L1CAM	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME16	Sindrome dell'X fragile (FRAX-A), ricerca espansione triplette CGG	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre

		sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.		le 24 h dal momento del prelievo.
ME60	Sindrome dell'X fragile (FRAX-E), ricerca espansione triplette GCC	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME61	Distrofia muscolare DMD/BMD, ricerca di delezioni intrageniche	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME62	Sordità congenita (sequenziamento gene cx26)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME63	Neuropatia ereditaria periferica o CMT1A, ricerca duplicazione gene PMP22	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME64	Neuropatia ereditaria con predisposizione alle paralisi da pressione o HNPP, ricerca delezione gene PMP22	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME27	Fattore II (ricerca mutazione G20210A gene protrombina)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME30	Fattore V Leiden (ricerca mutazione G1691A)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2).	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente.

		Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo legge privacy	Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME65	Fattore V (ricerca mutazione Y1702C)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME66	Fattore V (ricerca mutazione Cambridge R306T)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME67	Fattore V (ricerca mutazione H1299R)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME38	Emocromatosi, analisi 3 mutazioni gene HFE (S65C, H63D, C282Y)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME68	Carcinoma mammella e ovarico, analisi geni BRCA1+ BRCA2	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME69	Retinite pigmentosa, analisi gene RHO	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME70	Retinite pigmentosa, forma X-linked,	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA	Modulo di richiesta Modulo di consenso	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati

	analisi gene RPGR	(K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	informato Modulo legge privacy	a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME12	Estrazione di DNA (su cellule di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME49	Contaminazioni materne ( su cellule di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME32	Analisi Disomie Uniparentali (UPD) cromosomi 1,2,7,8,14,15,16,22 su cellule di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME91	Pacchetto analisi mutazioni Fattore V Leiden + Fattore II + MTHFR	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME29	Omocisteina DNA, analisi delle mutazioni MTHFR CG77T+A1298C	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.
ME92	Genotipizzazione RhD fetale, QF-PCR su villi coriali, liquido amniotico (sangue materno)	Sangue periferico: 2 provette sterili tipo Vacutainer EDTA (K2). Liquido amniotico: 2 provette sterili da 15ml. Villi coriali: 15 mg.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente. Arrivo in laboratorio non oltre le 24 h dal momento del prelievo.

<b>HPV+CITOLOGIA</b>				
<b>CODICE</b>	<b>PRESTAZIONE</b>	<b>MODALITA' DI PRELIEVO</b>	<b>MODULISTICA ALLEGATA</b>	<b>INVIO E CONSERVAZIONE</b>
ME200	Pap test convenzionale	Cellule endo ed escervicali. Fissare correttamente le cellule sul vetrino con l'apposito spray.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente.
ME204	Pap test su strato sottile BD Onclarity™	Cellule endo ed escervicali. BD Onclarity™ HVP Utilizzare il brush per il prelievo. Lasciare la punta immersa nel liquido.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 15 gg.
ME202	HPV	Flacone BD Onclarity™ HVP Per la donna, utilizzare il brush per il prelievo. Per l'uomo, utilizzare tampone urogenitale a secco.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 15 gg.
ME201	Papcheck (ME202+ME204)	Cellule endo ed escervicali. BD Onclarity™ HVP Utilizzare il brush per il prelievo. Lasciare la punta immersa nel liquido.	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Conservare a temperatura ambiente e consegnare entro 15 gg.
ME42	Istopatologia	Biopsia/materiale in appositi contenitori contenenti formalina	Modulo di richiesta Modulo di consenso informato Modulo legge privacy	Dopo il prelievo fino al momento del ritiro: conservati a temperatura ambiente.

**MODULISTICA ALLEGATA** : È utile per il laboratorio che siano compilati tutti i campi riportati sui moduli. In particolare:

Modulo di Richiesta: i requisiti minimi della richiesta per l'accettazione dei campioni sono: - cognome e nome; - data di prelievo; - data di nascita; - data dell'ultima mestruazione (se necessaria);- inviato da; - prestazioni richieste; - firma del medico.

→ E' inoltre importante che i moduli inviati dalle strutture per le quali si è concordato l'invio dei referti alle pazienti siano compilati correttamente e in maniera completa i seguenti campi: indirizzo, codice di avviamento postale, n. civico, città.

In caso contrario il laboratorio si vedrà costretto, data l'impossibilità di spedire il referto alla paziente, a spedirlo al medico/struttura inviante.

Modulo di Consenso Informato (per le analisi che lo prevedono): il modulo di consenso informato, dovrà essere sottoscritto dal paziente che ha ricevuto l'informazione, soltanto al termine del colloquio informativo e dopo che sia stata offerta al paziente la possibilità di porre quesiti o chiedere precisazioni; la firma sul modulo dovrà essere intesa come conferma di avvenuto colloquio e di piena comprensione di quanto riportato.

Modulo trattamento dati personali (legge privacy): i campioni devono essere accompagnati dal modulo del trattamento dei dati personali firmato dopo presa visione.

### 3.4 Modalità di trasporto dei campioni

#### Descrizione delle modalità di trasporto dei campioni

- I campioni devono giungere al laboratorio mediante un sistema di trasporto idoneo ad assicurare la corretta conservazione durante il trasporto e la consegna al laboratorio stesso in tempo utile per garantire l'affidabilità dei risultati.
- Il laboratorio si appoggia a corrieri specializzati.
- Il laboratorio, quando richiesto, si fa carico del ritiro e del trasporto dei campioni.

Per un corretto trasporto occorre:

- accertarsi che le provette (recipiente primario) siano sempre ben chiuse, nel caso di necessità rinforzare la chiusura con nastro tipo adesivo (ottimo il cerotto in rotoli o meglio il parafilm);
- inserire le provette nelle apposite buste, di tipo sanitario, che permettono la separazione fisica della richiesta di esame dal campione, e sia sempre presente la richiesta per ogni campione;
- inserire le buste in contenitori di materiale rigido (recipiente secondario) a prova di dispersione ed urti, contenente materiale assorbente, chiuso e termoisolato.

- Il tempo che intercorre dal momento del prelievo (di qualsiasi materiale) e l'arrivo al laboratorio deve essere il più breve possibile e comunque non deve in genere superare le 24 h.
- Il laboratorio offre un servizio di trasporto per mezzo di corriere (in tutta Italia/estero). Nel caso di consegne tramite il corriere la chiamata deve essere eseguita alla mattina del giorno del prelievo. Il ritiro verrà effettuato il giorno stesso e arriverà al Laboratorio Mendel entro le 10 del giorno successivo. Nel caso di urgenze o campioni particolarmente delicati (es. sangue fetale, ecc.), le modalità di ritiro e spedizione vanno concordate preventivamente col laboratorio.

Le stesse modalità vengono attuate dal Laboratorio Mendel per la spedizione di campioni biologici presso altre strutture.

Le modalità tecniche di preparazione del campione e di trasporto indicate da questo laboratorio seguono quanto definito nei seguenti documenti:

- Circolare n°16 del Ministero della Sanità del 20/07/94
- Circolare del Ministero della Sanità del 2001
- Circolare del Ministero della Salute del 8/05/03
- U.S. Public Health Service: regolamento per l'imballaggio e la spedizione di materiali biologici

## 4. REFERTAZIONE

### 4.1 Modalità di consegna/ritiro dei referti

Il laboratorio consegna i referti secondo le seguenti modalità:

- consegna diretta del referto presso la sede della struttura durante i giorni e l'orario di apertura al pubblico;
  - invio tramite posta.
- L'invio dei referti può avvenire alla struttura inviante o alle pazienti in base agli accordi.
- Il Laboratorio Mendel rende disponibile sul proprio sito, mediante password personalizzata per ogni cliente, copia del referto

In caso di risultati patologici, il Direttore della struttura, o chi ne fa le veci in sua assenza, avvisa tempestivamente il medico inviante per valutare eventuali richieste di ulteriori approfondimenti.

E' opportuno che tali referti vengano consegnati al paziente da un medico, possibilmente in sede di consulenza genetica, così che ne venga spiegato il significato ed eventuali ulteriori esami di approfondimento da eseguire. In caso di smarrimento del referto è possibile averne una copia conforme.

### 4.2 Caratteristiche del referto

La struttura e i dati contenuti nel referto hanno come riferimento:

- ISCN (2013): An International System for Chromosome Nomenclature, Shaffer, Slovak, Campell (ed); Karger, 2013
- Linee Guida per la Diagnosi Citogenetica: Linee guida SIGU
- Delibera Regionale del 27 Febbraio 2004 n. 327 (Regione ER); applicazione della L.R. 34/98 in materia di autorizzazione ed accreditamento
- istituzionale .. : Requisiti specifici per l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica

### 4.3 Modalità di archiviazione e conservazione dei referti

Il Laboratorio Mendel ha identificato procedure scritte inerenti le modalità di archiviazione sia dei dati informatici sia dei dati cartacei nel rispetto delle leggi vigenti. In particolare il Laboratorio conserva:

- i dati informatici: anagrafica pazienti, fogli di lavoro, referti e immagini iconografiche degli gli esami di citogenetica per almeno 10 anni
- i dati cartacei: fotografie delle rilevazioni su gel (per gli esami di biologia molecolare), fogli degli strumenti (biologia molecolare e biochimica prenatale), fogli di lavoro e fogli di lettura citogenetica, moduli di richiesta e consensi informati per almeno 10 anni

## 5. GARANZIA DI CONFORMITÀ ALLE SPECIFICHE

### 5.1 Struttura, strumentazione e sistema informatico

Il Laboratorio Mendel ha definito la sua struttura in maniera adeguata e funzionale al tipo di attività svolta, non ponendosi semplicemente all'interno dei requisiti di legge sia in ambito strutturale che di sicurezza, ma sviluppando aree per le specifiche attività che permettano di garantire condizioni ambientali rigidamente controllate per le lavorazioni più importanti. In particolar modo si è allestito un ambiente a se stante per le lavorazioni analitiche delle colture cellulari, il quale garantisca condizioni controllate di qualità dell'aria (temperatura e umidità costanti) tramite un opportuno sistema di condizionamento e filtrazione dei locali (filtri a tasche di classe EU3, EU6) atto a mantenere 6 volumi ambiente/ora di ricambio dell'aria immessa. Il Laboratorio Mendel si è comunque attenuto ai requisiti strutturali di legge specifici previsti per i Laboratori di Genetica Medica (riferimento normativo: Dlg Reg. n. 327 del 27 /02/04: Applicazione della L.R. 34/98 in materia di autorizzazione ed accreditamento istituzionale, Requisiti specifici per l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica), ed è strutturato in modo da rispondere anche alle normative in termini di sicurezza e salute sul lavoro. La zona di attesa per i pazienti garantisce standard di sicuro comfort e riservatezza.

Le apparecchiature di cui è provvista la struttura sono all'avanguardia per l'esecuzione delle analisi sia di Citogenetica che di Biologia Molecolare oltre che rispondere alle disposizioni di legge, ed ad essere adeguate al tipo e al carico di lavoro svolto. Le ditte fornitrici sono leaders nel settore, e si tratta di apparecchiature ad approvazione CE. Tutti gli strumenti che hanno influenza sulla qualità del prodotto fornito e che intervengono in punti critici del processo analitico sono presenti in più in più unità (es. n. 2 incubatori per le colture cellulari, n. 3 sistemi di cariotipizzazione automatica, n.3 microscopi in citogenetica, n. 2 cappa a flusso laminare per le colture cellulari, n. 1 cappa chimica, ecc.). Questo, sia per garantire il rispetto dei tempi di chiusura delle analisi che il mantenimento del processo analitico in caso di eventuali guasti strumentali. Tutti gli strumenti sopra citati sono dotati di collegamenti elettrici ed allarmi indipendenti, oltre che di sistemi di stabilizzazione elettrica in entrata. E' disponibile presso la struttura l'elenco delle apparecchiature.

Il sistema informatico adottato permette di effettuare ricerche di report per chiavi specifiche (tipologia di prestazione, dati anagrafici, dati temporali, provenienza della richiesta, numero progressivo di registrazione), ed è stato progettato su misura per le necessità della struttura. Il Responsabile Informatico ha la responsabilità dell'identificazione e attuazione del sistema informativo, mentre i referenti interni del corretto funzionamento degli stessi. Per quanto riguarda l'analisi delle registrazioni della qualità, si utilizzano software in parte esterni commerciali ed in parte creati per le esigenze del laboratorio. Il sistema informatico garantisce un corretto utilizzo e gestione dei dati nel rispetto della legge sul trattamento dei dati personali. I sistemi informatici della struttura presentano conformazioni in rete, e sono protetti mediante stabilizzatori elettrici in ogni loro unità. Il laboratorio conserva e archivia i documenti relativi all'anagrafica dei pazienti, all'attività analitica, i documenti della Qualità e altri documenti inerenti l'attività del laboratorio con due modalità: su supporto informatico e su supporto cartaceo.

## 5.2 Attività Analitica: legislazioni di riferimento, linee guida, controllo di qualità

Per quanto riguarda il settore di citogenetica prenatale e postnatale, si fa riferimento a Linee Guida nazionali ed internazionali:

- Linee guida per le attività di genetica medica approvate dalla Conferenza Permanente per i rapporti fra Stato e Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano-ASR- (G.U. n.224 del 23.09.2004)
- Società Italiana di Genetica Umana (SIGU): Linee Guida per la Diagnosi citogenetica 2013,
- Linee Guida su Test Genetici nel percorso della PMA 2016, Documento sul Sequenziamento del DNA di nuova generazione (NGS) 2016
- Autorizzazione 8/2014- Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici, 11/12/2014, Garante per la protezione dei dati personali, Gazzetta Ufficiale 30/12/14
- European Cytogeneticists Association: Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance; ECA News Letter 17 Gennaio 2006
- Standards e Guidelines for Clinical Genetics Laboratories (American College of Medical Genetics) 2006 edition
- Requisiti specifici per l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica: delibera Regionale del 27 Febbraio 2004 n. 327 (Applicazione della L.R. 34/98 in materia di autorizzazione ed accreditamento istituzionale)

Sulla base di tali premesse, sono stati redatti specifici protocolli che riguardano sia gli esami di citogenetica prenatale (liquido amniotico, sangue fetale, villi coriali e materiale abortivo) che di citogenetica postnatale (sangue periferico). Per tali indagini, è previsto il contributo di due diversi operatori che analizzano in maniera indipendente tra loro il materiale; quando non sia possibile, per motivi organizzativi, effettuare gli esami che prevedono l'analisi da parte di due operatori, la Direzione esternalizza tali indagini a strutture certificate e accreditate per le medesime tipologie di esami.

I test di genetica molecolare vengono presi in carico dal responsabile del settore che, in un'ottica interdisciplinare, ne definisce il percorso analitico anche con il supporto in service di laboratori certificati e/o accreditati, validandone il risultato.

Va segnalato tuttavia che il controllo finale delle analisi sopra descritte avviene sempre ad opera del Direttore Tecnico.

In merito all'autorizzazione sanitaria ed all'accreditamento regionale, il Laboratorio Mendel fa riferimento alle seguenti normative:

- L.R. 8 Gennaio 1980, n.2 (B.U. n. 3 del 10/01/80 )
- L.R. 01-04-85 (B.U.R n. 10 1985)
- Allegato 2 della L.R. 01-4-85 (B.U.R n. 38, 04-04-85)
- Allegato 1 della L.R. 01-04-85 (B.U.R 6-11-91)

DLgs n. 502 del 30 Dicembre 1992, e successive modifiche ed integrazioni

Dlgs n. 229 del 19 Giugno 1999

- L.R. 34 del 12-10-98
- D.G.R. n. 125 del 8 febbraio 1999 (provvedimenti applicativi della L.R.34/98)
- D.G.R. n. 594 del Marzo 2000. Le ultime tre voci revocate da:

Delibera Regionale del 27 Febbraio 2004 (Applicazione della L.R. 34/98 in materia di autorizzazione ed accreditamento istituzionale ..), Requisiti specifici per l'accreditamento delle Strutture di Genetica Medica e successive determine.

- Linee Guida per l'organizzazione delle aree di attività di livello Regionale secondo il modello HUB : Genetica Medica (BUR n. 119, 22/08/02)
- Linee Guida per le attività di Genetica Medica - Accordo tra il Ministero della Salute, le Regioni e le Provincie Autonome di Trento e Bolzano (G.U. n 224 del 23/09/04)
- Dlgs n. 296/06 e successive determine, in particolare: determina n. 9549 del 13/08/08, delibera 2416/2008 e successiva 1180/2010

Per quanto riguarda invece le normative inerenti tutela e il trattamento della riservatezza dei dati sensibili, ci si attiene a:

- D.Lgs n. 196 del 30/06/03: Provvedimento del garante della privacy "Autorizzazione generale al trattamento dei dati genetici" del 22/02/07

Infine, vengono in materia di salute e sicurezza negli ambienti di lavoro, le normative di riferimento sono:

- Lgs 81/2008- Decreto legislativo 9 aprile 2008: Attuazione dell'articolo 1 della Lgs. 3 Agosto 2007 n. 123 in materia di tutela della salute e della sicurezza nei luoghi di lavoro.

Per quanto concerne il Controllo di Qualità, non esistono a tutt'oggi normative o precisi parametri che regolino il controllo di qualità nei laboratori di Genetica Medica, se non alcune indicazioni da parte di Enti Scientifici e le linee guida di accreditamento istituzionale; per tale motivo, si fa riferimento a quanto riportato su:

- Normativa ISO 9001:2008 sistemi gestione di qualità
- Linee guida riportanti i requisiti specifici per l'accREDITamento delle strutture di genetica medica
- Linee guida degli enti scientifici sia a livello nazionale che internazionale (riportati nella pagina precedente)
- Requisiti specifici per l'accREDITamento delle Strutture di Genetica Medica: Delibera Regionale del 27 Febbraio 2004 n. 327 (Regione ER); applicazione della L.R. 34/98 in materia di autorizzazione ed accREDITamento istituzionale
- Pubblicazioni di riviste internazionali sul controllo di qualità nell'analisi cromosomica di routine: Eucromic quality assessment group: "Quality guidelines and Standards for Genetic Laboratorie/Clinic IN Prenatal Diagnosis on foetal samples obtained by invasive procedures" Eucromic (European concerted Action), Nov. 1996
- Laboratory safety, quality control, and regulations: The AGT Cytogenetics Laboratory Manual; T. Knutsen -1997

J.L Huret, C. Leonard, and A. Aurias (1987) Proposal for a scoring of the quality of banding of chromosomes Hum Genet. 75: 373-377

Claussen U et all. (1992) Quality control in routine chromosome analysis :prediction of total number of bands for the individual case analyzed. Clin Genet. 41: 100-104; Jeanna L. Welborn and Roger Welborn. (1993) Banding resolution of Human Chromosomes: A Method of Accuracy and Simplicity. Am Journal of Medical Genet. 47: 1180-1183

### 5.3 Indicatori applicati

Il Laboratorio Mendel si è impegnato in questi anni a tenere sotto controllo il suo processo produttivo identificando e tenendo periodicamente monitorati alcuni indicatori di attività (sia di prodotto che di processo). Tra gli indicatori applicati si riportano i più significativi:

	<b>Indicatore</b>	<b>Risultato</b>	<b>Valore</b>
1	Tempi di chiusura degli esami suddivisi per tipologia (% esami chiusi nei tempi previsti)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Cariotipo su Liquido amniotico: chiusura entro 15/21 gg</li> <li>- Analisi rapida per aneuploidie :13, 18, 21, X e Y : FISH o QF-PCR chiusura in 48-72 h)</li> <li>- Cariotipo su Villi coriali (diretta: chiusura entro 7 gg)</li> <li>- Cariotipo su Villi coriali (coltura: chiusura entro 21 gg)</li> <li>- Cariotipo su Sangue periferico chiusura entro 15/21 gg</li> <li>- Biologia molecolare (chiusura entro i tempi definiti per ogni esame)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 90%</li> <li>- 99%</li> <li>- 97%</li> <li>- 90%</li> <li>- 90%</li> <li>- 100%</li> </ul>
2	Esami di cui si sono analizzate almeno 10 cellule su liquido amniotico, e almeno 16 cellule su villi diretta e villi coltura	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 99 % : Liquido amniotico</li> <li>- 95%: villi diretta + coltura</li> </ul>	
3	% di fallimenti cellulari		1%
4	Risoluzione del bandeggio; esami che hanno presentato una risoluzione tra : 320/400 bande sui preparati di villi coriali e 400 bande sui preparati di liquido amniotico e sangue periferico		90%
5	Analisi alfafetoproteina su liquido amniotico: CV %		6%
6	N. di reclami_/ N pazienti inseriti espresso in %		0,1%

Gli indicatori sono stati individuati a partire da quanto riportato dalle Indicazioni e Linee Guida nazionali e internazionali del settore e degli accreditamenti regionali per le strutture di Genetica Medica.

Si considera routinaria un'attività per la quale nel 90% dei casi si è ottenuto il parametro indicato (obiettivo).

- punto 1: le indagini su liquido amniotico e villi coriali che presentano tempi di chiusura oltre i 21 giorni sono solitamente relative a casi refertati dopo avere analizzato i cariotipi parentali o con problemi di crescita cellulare;
- punto 3 (% dei fallimenti cellulari): obiettivo è quello di rimanere entro al massimo il 2%
- punto 4 (risoluzione del bandeggio): sono stati considerati come standard 320/400 bande per i villi coriali e 400 bande per liquido amniotico e sangue periferico
- punto 8 (reclami): indicatore analizzato periodicamente (durante i momenti di verifica del laboratorio). L' obiettivo è essere a conoscenza della soddisfazione del cliente sul prodotto fornito mediante registrazione, analisi e attuazione di azioni da intraprendere a seguito di eventuali reclami pervenuti alla struttura.

## 5.4 Il Personale, la formazione e l'aggiornamento

In qualità di Direttore Tecnico e Scientifico, la Prof.ssa Maria Luisa Mostacciuolo è responsabile di tutte le attività/operatori del laboratorio.

SETTORE	REFERENTE INTERNO	REFERENTE ESTERNO	RECAPITI
COLTURE	Dr.ssa Cristina Mordini		TEL. 059-306505 FAX. 059-395233 E-MAIL: labmendel@laboratoriomendel.it; contabilita@laboratoriomendel.it
CITOGENETICA	Dr.ssa Angela Uccelli Dr.ssa Loredana Santarini		
GENETICA	Dr.ssa Cristina Mordini		
SEGRETERIA-	Dr.ssa Francesca Benatti		
AMMINISTRAZIONE	Sig.ra Manuela Ascari		
CONTROLLO E FORMAZIONE	Dr.ssa Francesca Benatti, Dr.ssa Cristina Mordini Prof.ssa Maria Luisa Mostacciuolo	Dott. Italo Mercaldo (Certim) Dott. Italo Mercaldo (Certim)	Italo.mercaldo@certim.it Italo.mercaldo@certim.it
ACQUISTI	Dr.ssa Francesca Benatti		TEL. 059-306505 FAX. 059-395233 E-MAIL: labmendel@laboratoriomendel.it; contabilita@laboratoriomendel.it
MANUTENZIONE STRUMENTI	Dr.ssa Cristina Mordini		
GESTIONE SISTEMA	Dr.ssa Francesca Benatti	Studio Brenna	info@studiobrenna.com
SERVIZIO PREVENZIONE E PROTEZIONE (SPP)	Sig.ra Manuela Ascari	Dott. Matteo Mercaldo (Certim)	matteo.mercaldo@certim.it

La formazione professionale del personale è di seguito riportata:

**Prof.ssa Maria Luisa Mostacciolo**

**Biologo, Direttore del Laboratorio Mendel Genetica Medica SRL**

Laureata in Biologia nel 1974, ha ricoperto fino al 2014 il ruolo di Professore associato in Biologia Applicata (BIO/13), presso il Dipartimento di Biologia della Università di Padova.

Nel 2015 con decreto rettorale della stessa Università a seguito del suo profilo didattico e scientifico le è stato conferito il titolo di "Studioso Senior dello Studium Patavinum".

Durante la sua carriera è risultata titolare dell'insegnamento di Genetica Molecolare Umana e Applicata nel corso di laurea magistrale in Biologia Sanitaria, e di insegnamenti diversi tra cui Genetica Medica nei corsi di laurea in Psicologia, in Medicina (corso Infermieristica) e nelle Scuole di Specialità in Neurologia e Psichiatria, Università di Padova.

E' stata per numerosi anni coordinatore e responsabile della Laurea magistrale in Biologia Sanitaria, della stessa Università.

Dal 2000 al 2014, ha diretto il laboratorio di Genetica Umana presso il Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova, svolgendo indagini sul DNA per malattie pediatriche, neurologiche e cardiache di origine ereditarie.

La sua attività scientifica ha sempre privilegiato la Genetica Umana e Medica e sono state sviluppate diverse linee di ricerca e in collaborazioni con ricercatori in ambito nazionale ed internazionale come :1) epidemiologia genetica di malattie neuromuscolari ereditarie, 2) analisi di *linkage* per la ricerca di geni coinvolti in patologie del sistema nervoso quali neuropatie periferiche e paraparesi spastiche ereditarie, 3) individuazione di geni di suscettibilità alla schizofrenia e al disturbo bipolare 4) utilizzo di modelli animali per lo studio di malattie genetiche. Ha ottenuto numerosi finanziamenti (Murst, Telethon, Ricerca Sanitaria Finalizzata, Fondi Europei) per le sue ricerche in ambito genetico e risulta *referee* per numerosi progetti nazionali ed internazionali. Ha partecipato a numerosi congressi nazionali ed internazionali apportando contributi originali. I suoi lavori sono documentati da numerose pubblicazioni scientifiche con IF (vedi elenco pubblicazioni a pag. 66-72).

**Dott.ssa Loredana Santarini**

Biologo specialista in Genetica Applicata, Responsabile del Laboratorio di Citogenetica e Biologia Molecolare

Laurea in Scienze Biologiche Presso l'Università degli Studi di Bologna nel 1975 con tesi dal titolo: "Analisi multivariata sugli effetti genetici delle radiazioni ionizzanti su *Drosophila Melanogaster*" svolta presso l'Istituto di Genetica dell'Università degli Studi di Bologna

Esame di stato per l'abilitazione all'esercizio della professione nel 1988

Specialista in Genetica Applicata

Biologo collaboratore presso il laboratorio di Analisi Chimico-Cliniche del Poliambulatorio privato "Hercolani" di Bologna dal gennaio 1976 al gennaio 1984

Biologo collaboratore presso il Laboratorio di Citogenetica del Servizio di Fisiopatologia Prenatale del Policlinico S. Orsola di Bologna dal gennaio 1984 al Settembre 1986

Dal 1986, Biologo Responsabile del Laboratorio di Citogenetica del Poliambulatorio Specialistico Tecnobios, dove, a tutt'oggi, sono state eseguite oltre 25.000 diagnosi citogenetiche, prevalentemente prenatali

Socio della Società Italiana di Genetica Umana ( SIGU)

Membro del gruppo di ricerca del Registro Emiliano-Romagnolo delle Anomalie cromosomiche e malformazioni

Ha partecipato nel 1994 al corso teorico pratico " IBRIDAZIONE IN SITU" presso la Medical Systems S.p.A. di Genova

Ha partecipato a numerosi Congressi Nazionali e Internazionali sulla diagnosi Prenatale

Autrice di pubblicazioni scientifiche sulla diagnosi prenatale su riviste nazionali ed internazionali (vedi elenco pubblicazioni pag. 72)

#### **Dott.ssa Angela Uccelli**

#### **Biologo citogenetista, Operatore analisi citogenetiche Laboratorio Mendel Genetica Medica SRL**

Novembre 2003: Laurea in Scienze Biologiche indirizzo Biomolecolare presso l'Università degli Studi di Pisa, con tesi dal titolo: "Studi della distribuzione del Recettore Centrale delle Benzodiazepine in encefalo di pesce Teleosteo (Cyprinus carpio L.) con metodiche di binding e autoradiografiche"

Giugno 2004: Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo

Marzo 2006: Attribuzione borsa di studio di mesi 6 per lo svolgimento, presso il dipartimento di Psichiatria, Neurobiologia, Farmacologia e Biotecnologie dell'Università di Pisa, relativa a : "Studio del recettore centrale delle benzodiazepine e sito recettoriale del GABA mediante tecniche autoradiografiche"

Ottobre 2007: Corso di formazione e addestramento dei biologi all'attività di prelievo ematico capillare e venoso

Novembre 2003-Marzo 2006: collaborazione con l'Università di Pisa presso il laboratorio di Biochimica del Dipartimento di Psichiatria, Neurobiologia, Farmacologia e Biotecnologie

Marzo 2006-febbraio 2007: collaborazione libero-professionale con Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana presso l'U.O. di Citogenetica e Genetica molecolare

Maggio 2008-Novembre 2008: collaborazione libero-professionale con laboratorio TEST srl di Modena, diagnosi citogenetica prenatale e postnatale

Novembre 2008-aprile 2009: collaborazione con l'U.O. di Genetica Medica Azienda ospedaliera Universitaria Senese, diagnosi citogenetica prenatale

Gennaio 2011-febbraio 2012: contratto di collaborazione con Laboratorio Mendel Genetica medica SRL di Modena, diagnosi citogenetica prenatale e postnatale

Aprile 2014-settembre 2014: borsa di studio presso Laboratorio di citogenetica e genetica molecolare del P.O. di Matera

Da Maggio 2017: collaborazione libero-professionale con Laboratorio Mendel Genetica medica SRL di Modena

(vedi elenco pubblicazioni pag. 73)

**Dott.ssa Cristina Mordini**

**Biologo, Referente colture cellulari e strumentazione Laboratorio di Citogenetica e Biologia Molecolare**

Ottobre 2002-Dicembre 2011: Corso di Laurea in Scienze Biologiche, indirizzo fisiopatologico presso l'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, dal titolo: "Determinazione dell'espressione degli RNA messaggeri delle regioni geniche E6 ed E7 di Papillomavirus mediante tecnica NASBA"

Febbraio 2006-Aprile 2006: Tirocinio Universitario presso Laboratorio di Virologia, Azienda Ospedaliero Universitaria Policlinico di Modena. Indagini molecolari per la ricerca e tipizzazione di microrganismi patogeni mediante metodiche di PCR

Settembre 2013-Dicembre 2014: Internato full-time presso Laboratorio di Biologia Cellulare, Sezione Chimica Biologica, Dipartimento Scienze della Vita, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia. Indagini citogenetiche mediante 3D-FISH e microscopia confocale per lo studio dell'architettura nucleare, dei territori cromosomici e del loro effetto posizionale sull'espressione genica nel differenziamento mieloide umano

Novembre 2011-Dicembre 2014: Laurea Magistrale in Biologia (D.M. 270/04) presso l'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, dal titolo: "Nuclear arrangement of CT's implicated in AML translocations during human normal myelopoiesis"

Seconda sessione 2015: esame di Stato per l'abilitazione all'esercizio della professione di Biologo (Sezione A)

Tirocinio post-laurea presso Laboratorio di Biologia Cellulare, Sezione Chimica Biologica, Dipartimento Scienze della Vita, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia. Esperimenti sulle variazioni dinamiche dei territori cromosomici e dei geni implicati nelle traslocazioni tipiche della Leucemia Mieloide Acuta durante il differenziamento mieloide normale e studio delle successive evoluzioni

**Dott.ssa Francesca Benatti**

**Biologo specialista in Microbiologia e Virologia, Responsabile Segreteria Laboratorio Mendel Genetica Medica SRL**

1993-1998: Corso di Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

Ottobre 1997-Settembre 1998: Internato di tesi presso il laboratorio di Immunopatogenesi dell'infezione da HIV presso la Clinica delle Malattie Infettive e Tropicali dell'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

09-09-1998: Laurea in Scienze Biologiche, indirizzo fisio-patologico, conseguita con punti 110/110 e Lode, con tesi dal titolo: "Ricostituzione del sistema immunitario nell'infezione da HIV: analisi del repertorio dei linfociti T nei soggetti con AIDS conclamato durante la terapia con inibitori della proteasi e della trascrittasi inversa"

15 settembre 1998-15 marzo 1999: Tirocinio post-lauream presso il Dipartimento di Scienze Biomediche, Sezione di Patologia Generale, dell'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

15 marzo 1999-15 settembre 1999: Tirocinio post-lauream presso il Dipartimento di Biologia Animale dell'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

15 settembre 1999-31 dicembre 1999: Frequenza presso il Servizio di Virologia del Policlinico di Modena

Novembre-Dicembre 1999: Esame di stato per l'abilitazione alla professione di Biologo

15/02/2001-30/06/2003: contratto di collaborazione coordinata e continuativa con Azienda Policlinico di Modena per la ricerca clinica intitolata "Colonizzazione intestinale di batteri probiotici (Bb12 e NCC2461) nei bambini durante il periodo del divezzamento "

27 novembre 2002: Diploma di Specializzazione in Microbiologia e Virologia conseguito presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Modena e Reggio Emilia con punti 110/110 e lode con tesi dal titolo "Infezioni virali nei pazienti sottoposti a trapianto di intestino e a trapianto multiviscerale"

01/07/2003-30/06/2006: contratto di collaborazione coordinata e continuativa con Azienda Policlinico di Modena per il progetto finanziato dall'Unione Europea all'interno del 5° programma quadro di ricerca (INFABIO QLRT - 2001 02606) intitolato " Effetti della dieta e dello stile di vita sul rischio di infezioni gastrointestinali e di allergie nell'infanzia; conoscenze, aspettative e bisogni del consumatore"

01/01/2007-30/03/2012: contratto a progetto e in seguito assunzione presso Laboratorio Mendel Genetica Medica SRL, Via Bellinzona 47/D, Modena. Attività svolte: accettazione campioni, segreteria, refertazione, gestione esami in service; fatturazione, rapporti con istituti bancari, gestione prima nota cassa; gestione del personale e sicurezza; analisi biochimiche di laboratorio, colture cellulari e tissutali, allestimento di preparati per analisi citogenetiche

10/04/2012-16/05/2016: contratto a tempo indeterminato presso Terre della Badia SPA, Via Ghiarola Nuova 116/1, Fiorano Modenese. Attività svolta: gestione del personale (108 dipendenti); referente aziendale per tutte le attività connesse alla sicurezza (Dlgs81), formazione e ambiente (gestione attività Emission Trading, gestione AIA-Autorizzazione Intergrata Ambientale-)

02/11/2017-oggi: contratto a tempo determinato presso Laboratorio Mendel Genetica Medica SRL, Via Bellinzona 47/D, Modena. Attività svolte: accettazione campioni, segreteria, refertazione, gestione esami in service, fatturazione clienti.

(vedi elenco pubblicazioni pag. 73)

Si riportano di seguito le pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali del personale (da *PubMed*)

**Prof. Maria Luisa Mostacciolo**

- Salvorio C, Bortoluzzi S, Coppe A, Valle G, Feltrin E, **Mostacciolo ML**, Vazza G  
*Rare Risk Variants Identification by Identity-by-Descent Mapping and Whole-Exome Sequencing Implicates Neuronal Development Pathways in Schizophrenia and Bipolar Disorder*. Mol Neurobiol. 2018 Feb 6. IN PRESS
- Boaretto F, Snijders D, Salvorio C, Spalletta A, **Mostacciolo ML**, Collura M, Cazzato S, Girosi D, Silvestri M, Rossi GA, Barbato A, Vazza G. J  
*Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia by a Targeted Next-Generation Sequencing Panel: Molecular and Clinical Findings in Italian Patients*. Mol Diagn. 2016 Nov;18(6):912-922.
- Gregianin E, Pallafacchina G, Zanin S, Crippa V, Rusmini P, Poletti A, Fang M, Li Z, Diano L, Petrucci A, Lispi L, Cavallaro T, Fabrizi GM, Muglia M, Boaretto F, Vettori A, Rizzuto R, **Mostacciolo ML**, Vazza G. *Loss-of-function mutations in the SIGMAR1 gene cause distal hereditary motor neuropathy by impairing ER-mitochondria tethering and Ca<sup>2+</sup> signalling*. Hum Mol Genet. 2016 Sep 1;25(17):3741-3753.
- Bergamin G, Cieri D, Vazza G, Argenton F, **Mostacciolo ML**. *Zebrafish Tg(hb9:MTS-Kaede): a new in vivo tool for studying the axonal movement of mitochondria*. Biochim Biophys Acta. 2016 Jun;1860(6):1247-55.
- Lorenzon A, Pilichou K, Rigato I, Vazza G, De Bortoli M, Calore M, Occhi G, Carturan E, Lazzarini E, Cason M, Mazzotti E, Poloni G, **Mostacciolo ML**, D'Aliento L, Thiene G, Corrado D, Basso C, Baucce B, Rampazzo A.  
*Homozygous Desmocollin-2 Mutations and Arrhythmic Cardiomyopathy*. Am J Cardiol. 2015 Oct 15;116(8):1245-51.
- Boaretto F, Cacciavillani M, **Mostacciolo ML**, Spalletta A, Piscosquito G, Pareyson D, Vazza G, Briani C. *Novel loss-of-function mutation of the HINT1 gene in a patient with distal motor axonal neuropathy without neuromyotonia*. Muscle Nerve. 2015 Oct;52(4):688-9.
- Manno N, Sherratt S, Boaretto F, Coico FM, Camus CE, Campos CJ, Musumeci S, Battisti A, Quinnell RJ, León JM, Vazza G, **Mostacciolo ML**, Paoletti MG, Falcone FH. *High prevalence of chitotriosidase deficiency in Peruvian Amerindians exposed to chitin-bearing food and enteroparasites*. Carbohydr Polym. 2014 Nov 26;113:607-14.
- Bergamin G, Boaretto F, Briani C, Pegoraro E, Cacciavillani M, Martinuzzi A, Muglia M, Vettori A, Vazza G, **Mostacciolo ML**. *Mutation analysis of MFN2, GJB1, MPZ and PMP22 in Italian patients with axonal Charcot-Marie-Tooth disease*. Neuromolecular Med. 2014 Sep;16(3):540-50.
- Bertolin C, D'Ascenzo C, Querin G, Gaiani A, Boaretto F, Salvorio C, Vazza G, Angelini C, Cagnin A, Pegoraro E, Sorarù G, **Mostacciolo ML**. *Improving the knowledge of amyotrophic lateral sclerosis genetics: novel SOD1 and FUS variants*. Neurobiol Aging. 2014 May;35(5):1212.e7-1212.e10.
- Bergamin G, Dalla Torre C, Cacciavillani M, Lucchetta M, Boaretto F, Campagnolo M, **Mostacciolo ML**, Briani C. *Novel mutation of the mitofusin 2 gene in a family with Charcot-Marie-Tooth disease type 2*. Muscle Nerve. 2014 Jan;49(1):145-6.
- Gregianin E, Vazza G, Scaramel E, Boaretto F, Vettori A, Leonardi E, Tosatto SC, Manara R, Pegoraro E, **Mostacciolo ML**. *A novel SACS*

*mutation results in non-ataxic spastic paraplegia and peripheral neuropathy.* Eur J Neurol. 2013 Nov;20(11):1486-91.

- Li Mura IE, Bauce B, Nava A, Fanciulli M, Vazza G, Mazzotti E, Rigato I, De Bortoli M, Beffagna G, Lorenzon A, Calore M, Dazzo E, Nobile C, **Mostacciolo ML**, Corrado D, Basso C, Daliento L, Thiene G, Rampazzo A. *Identification of a PKP2 gene deletion in a family with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy.* Eur J Hum Genet. 2013 Nov;21(11):1226-31.
- Gerding WM, Koetting J, Rey LP, Bibas Bonet H, Abdala ME, Mazzeo A, **Mostacciolo ML**, Arning L, Carrero-Valenzuela R. *Hereditary motor and sensory neuropathy (HMSN) type X1 in an Argentinean family reveals independent GJB1/Cx32 mutations at the identical nucleotide position.* Mol Cell Probes. 2013 Jun-Aug;27(3-4):118-21.
- Bertolin C, Magri C, Barlati S, Vettori A, Perini GI, Peruzzi P, **Mostacciolo ML**, Vazza G. *Analysis of complete mitochondrial genomes of patients with schizophrenia and bipolar disorder.* J Hum Genet. 2011 Dec;56(12):869-72.
- Fusco C, Uchino V, Barbon G, Bonini E, **Mostacciolo ML**, Frattini D, Pisani F, Giustina ED. *The homozygous ganglioside-induced differentiation-associated protein 1 mutation c.373C > T causes a very early-onset neuropathy: case report and literature review.* J Child Neurol. 2011 Jan;26(1):49-57. Review.
- Vettori A, Bergamin G, Moro E, Vazza G, Polo G, Tiso N, Argenton F, **Mostacciolo ML**. *Developmental defects and neuromuscular alterations due to mitofusin 2 gene (MFN2) silencing in zebrafish: a new model for Charcot-Marie-Tooth type 2A neuropathy.* Neuromuscul Disord. 2011 Jan;21(1):58-67.
- Boaretto F, Vettori A, Casarin A, Vazza G, Muglia M, Rossetto MG, Cavallaro T, Rizzuto N, Carelli V, Salviati L, **Mostacciolo ML**, Martinuzzi A. *Severe CMT type 2 with fatal encephalopathy associated with a novel MFN2 splicing mutation.* Neurology. 2010 Jun 8;74(23):1919-21.
- Bertolin C, Boaretto F, Barbon G, Salviati L, Lapi E, Divizia MT, Garavelli L, Occhi G, Vazza G, **Mostacciolo ML**. *Novel mutations in the L1CAM gene support the complexity of L1 syndrome.* J Neurol Sci. 2010 Jul 15;294(1-2):124-6.
- Millino C, Fanin M, Vettori A, Laveder P, **Mostacciolo ML**, Angelini C, Lanfranchi G. *Different atrophy-hypertrophy transcription pathways in muscles affected by severe and mild spinal muscular atrophy.* BMC Med. 2009 Apr 7;7:14.
- **Mostacciolo ML**, Pastorello E, Vazza G, Miorin M, Angelini C, Tomelleri G, Galluzzi G, Trevisan CP. *Facioscapulohumeral muscular dystrophy: epidemiological and molecular study in a north-east Italian population sample.* Clin Genet. 2009 Jun;75(6):550-5.
- Crimella C, Arnoldi A, Crippa F, **Mostacciolo ML**, Boaretto F, Sironi M, D'Angelo MG, Manzoni S, Piccinini L, Turconi AC, Toscano A, Musumeci O, Benedetti S, Fazio R, Bresolin N, Daga A, Martinuzzi A, Bassi MT. *Point mutations and a large intragenic deletion in SPG11 in complicated spastic paraplegia without thin corpus callosum.* J Med Genet. 2009 May;46(5):345-51.
- Muglia M, Vazza G, Patitucci A, Milani M, Pareyson D, Taroni F, Quattrone A, **Mostacciolo ML**. *A novel founder mutation in the MFN2 gene associated with variable Charcot-Marie-Tooth type 2 phenotype in two families from Southern Italy.* BMJ Case Rep. 2009;2009. pii: bcr08.2008.0652.

- Michelucci R, Scudellaro E, Testoni S, Passarelli D, Riguzzi P, Diani E, Vazza G, Vianello V, Scabar A, **Mostacciolo ML**, Volpi L, Rubboli G, Pinaridi F, Mancardi MM, Tassinari CA, Nobile C. *Familial epilepsy and developmental dysphasia: description of an Italian pedigree with autosomal dominant inheritance and screening of candidate loci*. *Epilepsy Res.* 2008 Jul;80(1):9-17.
- Muglia M, Vazza G, Patitucci A, Milani M, Pareyson D, Taroni F, Quattrone A, **Mostacciolo ML**. *A novel founder mutation in the MFN2 gene associated with variable Charcot-Marie-Tooth type 2 phenotype in two families from Southern Italy*. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2007 Nov;78(11):1286-7.
- Vazza G, Merlini L, Bertolin C, Zortea M, **Mostacciolo ML**. *A novel 9-bp insertion in the GJB1 gene causing a mild form of X-linked CMT with late onset*. *Neuromuscul Disord.* 2006 Dec;16(12):878-81.
- Vazza G, Bertolin C, Scudellaro E, Vettori A, Boaretto F, Rampinelli S, De Sanctis G, Perini G, Peruzzi P, **Mostacciolo ML**. *Genome-wide scan supports the existence of a susceptibility locus for schizophrenia and bipolar disorder on chromosome 15q26*. *Mol Psychiatry.* 2007 Jan;12(1):87-93.
- Simonati A, Boaretto F, Vettori A, Dabrilli P, Criscuolo L, Rizzuto N, **Mostacciolo ML**. *A novel missense mutation in the L1CAM gene in a boy with L1 disease*. *Neurol Sci.* 2006 Jun;27(2):114-7.
- Crippa F, Panzeri C, Martinuzzi A, Arnoldi A, Redaelli F, Tonelli A, Baschiroto C, Vazza G, **Mostacciolo ML**, Daga A, Orso G, Profice P, Trabacca A, D'Angelo MG, Comi GP, Galbiati S, Lamperti C, Bonato S, Pandolfo M, Meola G, Musumeci O, Toscano A, Trevisan CP, Bresolin N, Bassi MT. *Eight novel mutations in SPG4 in a large sample of patients with hereditary spastic paraplegia*. *Arch Neurol.* 2006 May;63(5):750-5.
- Pegoraro E, Gavassini BF, Benedetti S, Menditto I, Zara G, Padoan R, **Mostacciolo ML**, Ferrari M, Angelini C. *Co-segregation of LMNA and PMP22 gene mutations in the same family*. *Neuromuscul Disord.* 2005 Dec;15(12):858-62.
- Andriago C, Boito C, Prandini P, Mostacciolo ML, Siciliano G, Angelini C, Pegoraro E. Andriago C, Boito C, Prandini P, **Mostacciolo ML**, Siciliano G, Angelini C, Pegoraro E. *A novel out-of-frame mutation in the neurofilament light chain gene (NEFL) does not result in Charcot-Marie-Tooth disease type 2E*. *Neurogenetics.* 2005 Feb;6(1):49-50.
- Zortea M, Armani M, Pastorello E, Nunez GF, Lombardi S, Tonello S, Rigoni MT, Zuliani L, **Mostacciolo ML**, Gellera C, Di Donato S, Trevisan CP. *Prevalence of inherited ataxias in the province of Padua, Italy*. *Neuroepidemiology.* 2004 Nov-Dec;23(6):275-80.
- Opocher G, Schiavi F, Vettori A, Pampinella F, Vitiello L, Calderan A, Vianello B, Murgia A, Martella M, Tacaliti A, Mantero F, **Mostacciolo ML**. *Fine analysis of the short arm of chromosome 1 in sporadic and familial pheochromocytoma*. *Clin Endocrinol (Oxf).* 2003 Dec;59(6):707-15.
- Vazza G, Picelli S, Bozzato A, **Mostacciolo ML**. *Identification and characterization of C3orf6, a new conserved human gene mapping to chromosome 3q28*. *Gene.* 2003 Sep 18;314:113-20.
- Dalpozzo F, Rossetto MG, Boaretto F, Sartori E, **Mostacciolo ML**, Daga A, Bassi MT, Martinuzzi A. *Infancy onset hereditary spastic paraplegia associated with a novel atlastin mutation*. *Neurology.* 2004, Jan 27;62(2):348.

- Pegoraro E, Vettori A, Valentino ML, Molon A, **Mostacciuolo ML**, Howell N, Carelli V. *X-inactivation pattern in multiple tissues from two Leber's hereditary optic neuropathy (LHON) patients*. Am J Med Genet A. 2003 May 15;119A(1):37-40.
- Soragna D, Vettori A, Carraro G, Marchioni E, Vazza G, Bellini S, Tupler R, Savoldi F, Mostacciuolo ML. *A locus for migraine without aura maps on chromosome 14q21.2-q22.3*. Am J Hum Genet. 2003 Jan;72(1):161-7.
- Zortea M, Vettori A, Trevisan CP, Bellini S, Vazza G, Armani M, Simonati A, **Mostacciuolo ML**. *Genetic mapping of a susceptibility locus for disc herniation and spastic paraplegia on 6q23.3-q24.1*. J Med Genet. 2002 Jun;39(6):387-90.
- **Mostacciuolo ML**, Righetti E, Zortea M, Bosello V, Schiavon F, Vallo L, Merlini L, Siciliano G, Fabrizi GM, Rizzuto N, Milani M, Baratta S, Taroni F. *Charcot-Marie-Tooth disease type I and related demyelinating neuropathies: Mutation analysis in a large cohort of Italian families*. Hum Mutat. 2001;18(1):32-41.
- Siciliano G, Manca M, Gennarelli M, Angelini C, Rocchi A, Iudice A, Miorin M, **Mostacciuolo M**. *Epidemiology of myotonic dystrophy in Italy: re-appraisal after genetic diagnosis*. Clin Genet. 2001 May;59(5):344-9.
- Fabrizi GM, Simonati A, Taioli F, Cavallaro T, Ferrarini M, Rigatelli F, Pini A, **Mostacciuolo ML**, Rizzuto N. *PMP22 related congenital hypomyelination neuropathy*. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2001 Jan;70(1):123-6.
- **Mostacciuolo ML**, Rampoldi L, Righetti E, Vazza G, Schiavon F, Angelini C. *Hereditary spastic paraplegia associated with peripheral neuropathy: a distinct clinical and genetic entity*. Neuromuscul Disord. 2000 Oct;10(7):497-502.
- Vazza G, Zortea M, Boaretto F, Micaglio GF, Sartori V, **Mostacciuolo ML**. *A new locus for autosomal recessive spastic paraplegia associated with mental retardation and distal motor neuropathy, SPG14, maps to chromosome 3q27-q28*. Am J Hum Genet. 2000 Aug;67(2):504-9. Epub 2000 Jun 30.
- Saad FA, Merlini L, **Mostacciuolo ML**, Danieli GA. *Double missense mutation in exon 41 of the human dystrophin gene detected by double strand conformation analysis*. Am J Med Genet. 1998 Nov 2;80(2):99-102.
- Mutations of the same sequence of the myelin P0 gene causing two different phenotypes. Schiavon F, Rampazzo A, Merlini L, Angelini C, **Mostacciuolo ML**. Hum Mutat. 1998;Suppl 1:S217-9. No abstract available.
- Fanin M, Duggan DJ, **Mostacciuolo ML**, Martinello F, Freda MP, Sorarù G, Trevisan CP, Hoffman EP, Angelini C. *Genetic epidemiology of muscular dystrophies resulting from sarcoglycan gene mutations*. J Med Genet. 1997 Dec;34(12):973-7.
- Saad FA, **Mostacciuolo ML**, Trevisan CP, Tomelleri G, Angelini C, Abdel Salam E, Danieli GA. *Novel mutations and polymorphisms in the human dystrophin gene detected by double-strand conformation analysis*. Hum Mutat. 1997;9(2):188-90. No abstract available.
- Melacini P, Fanin M, Danieli GA, Villanova C, Martinello F, Miorin M, Freda MP, Miorelli M, **Mostacciuolo ML**, Fasoli G, Angelini C, Dalla Volta S. *Myocardial involvement is very frequent among patients affected with subclinical Becker's muscular dystrophy*. Circulation. 1996 Dec

15;94(12):3168-75.

- Gennarelli M, Novelli G, Andreasi Bassi F, Martorell L, Cornet M, Menegazzo E, **Mostacciolo ML**, Martinez JM, Angelini C, Pizzuti A, Baiget M, Dallapiccola B. *Prediction of myotonic dystrophy clinical severity based on the number of intragenic [CTG]<sub>n</sub> trinucleotide repeats*. Am J Med Genet. 1996 Nov 11;65(4):342-7.
- Capon F, Levato C, Merlini L, Angelini C, **Mostacciolo ML**, Politano L, Novelli G, Dallapiccola B. *Discordant clinical outcome in type III spinal muscular atrophy sibships showing the same deletion pattern*. Neuromuscul Disord. 1996 Aug;6(4):261-4.
- Genetic epidemiology of congenital muscular dystrophy in a sample from north-east Italy. Mostacciolo ML, Miorin M, Martinello F, Angelini C, Perini P, Trevisan CP. Hum Genet. 1996 Mar;97(3):277-9.
- Schiavon F, Fracasso C, **Mostacciolo ML**. *Novel missense mutation of the connexin32 (GJB1) gene in X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth neuropathy*. Hum Mutat. 1996;8(1):83-4. No abstract available.
- Nelis E, Van Broeckhoven C, De Jonghe P, Löfgren A, Vandenberghe A, Latour P, Le Guern E, Brice A, **Mostacciolo ML**, Schiavon F, Palau F, Bort S, Upadhyaya M, Rocchi M, Archidiacono N, Mandich P, Bellone E, Silander K, Savontaus ML, Navon R, Goldberg-Stern H, Estivill X, Volpini V, Friedl W, Gal A, et al. *Estimation of the mutation frequencies in Charcot-Marie-Tooth disease type 1 and hereditary neuropathy with liability to pressure palsies: a European collaborative study*. Eur J Hum Genet. 1996;4(1):25-33.
- **Mostacciolo ML**, Schiavon F, Angelini C, Miccoli B, Piccolo F, Danieli GA. *Frequency of duplication at 17p11.2 in families of northeast Italy with Charcot-Marie-Tooth disease type 1*. Neuroepidemiology. 1995;14(2):49-53.
- Schiavon F, **Mostacciolo ML**, Saad F, Merlini L, Siciliano G, Angelini C, Danieli GA. *Non-radioactive detection of 17p11.2 duplication in CMT1A: a study of 78 patients*. J Med Genet. 1994 Nov;31(11):880-3.
- Galvagni F, Saad FA, Danieli GA, Miorin M, Vitiello L, **Mostacciolo ML**, Angelini C. *A study on duplications of the dystrophin gene: evidence of a geographical difference in the distribution of breakpoints by intron*. Hum Genet. 1994 Jul;94(1):83-7.
- **Mostacciolo ML**, Miorin M, Vitiello L, Rampazzo A, Fanin M, Angelini C, Danieli GA. *Occurrence of two different intragenic deletions in two male relatives affected with Duchenne muscular dystrophy*. Am J Med Genet. 1994 Mar 1;50(1):84-6.
- Cochrane S, Bergoffen J, Fairweather ND, Müller E, **Mostacciolo ML**, Monaco AP, Fischbeck KH, Haites NE. *X linked Charcot-Marie-Tooth disease (CMTX1): a study of 15 families with 12 highly informative polymorphisms*. J Med Genet. 1994 Mar;31(3):193-6.
- Fairweather N, Bell C, Cochrane S, Chelly J, Wang S, **Mostacciolo ML**, Monaco AP, Haites NE. *Mutations in the connexin 32 gene in X-linked dominant Charcot-Marie-Tooth disease (CMTX1)*. Hum Mol Genet. 1994 Jan;3(1):29-34. Erratum in: Hum Mol Genet 1994 Jun;3(6):1034.
- Melacini P, Fanin M, Danieli GA, Fasoli G, Villanova C, Angelini C, Vitiello L, Miorelli M, Buja GF, **Mostacciolo ML**, et al. *Cardiac involvement in Becker muscular dystrophy*. J Am Coll Cardiol. 1993 Dec;22(7):1927-34.

- Novelli G, Gennarelli M, Menegazzo E, **Mostacciuolo ML**, Pizzuti A, Fattorini C, Tessarolo D, Tomelleri G, Giacanelli M, Danieli GA, et al. *(CTG)<sup>n</sup> triplet mutation and phenotype manifestations in myotonic dystrophy patients*. *Biochem Med Metab Biol*. 1993 Aug;50(1):85-92.
- Saad FA, Vitiello L, Oliviero S, **Mostacciuolo ML**, Danieli GA. *Detection of unknown gene mutations by multiplex single-strand conformation polymorphism (MSSCP)*. *PCR Methods Appl*. 1993 Aug;3(1):60-2. No abstract available.
- Danieli GA, Mioni F, Müller CR, Vitiello L, **Mostacciuolo ML**, Grimm T. *Patterns of deletions of the dystrophin gene in different European populations*. *Hum Genet*. 1993 May;91(4):342-6.
- **Mostacciuolo ML**, Miorin M, Pegoraro E, Fanin M, Schiavon F, Vitiello L, Saad FA, Angelini C, Danieli GA. *Reappraisal of the incidence rate of Duchenne and Becker muscular dystrophies on the basis of molecular diagnosis*. *Neuroepidemiology*. 1993;12(6):326-30.
- Martinuzzi A, Bartolomei L, Carozzo R, **Mostacciuolo M**, Carbonin C, Toso V, Ciafaloni E, Shanske S, DiMauro S, Angelini C. *Correlation between clinical and molecular features in two MELAS families*. *J Neurol Sci*. 1992 Dec;113(2):222-9.
- Further evidence of a duplication in 17p11.2 in families with recurrence of HMSN Ia (Charcot-Marie-Tooth neuropathy type Ia). Müller E, Mostacciuolo ML, Micaglio G, Angelini C, Danieli GA. *Hum Genet*. 1992 Nov;90(3):231-4.
- Saad FA, Vitiello L, Merlini L, **Mostacciuolo ML**, Oliviero S, Danieli GA. *A 3' consensus splice mutation in the human dystrophin gene detected by a screening for intra-exonic deletions*. *Hum Mol Genet*. 1992 Aug;1(5):345-6. No abstract available.
- Vitiello L, **Mostacciuolo ML**, Oliviero S, Schiavon F, Nicoletti L, Angelini C, Danieli GA. *Screening for mutations in the muscle promoter region and for exonic deletions in a series of 115 DMD and BMD patients*. *J Med Genet*. 1992 Feb;29(2):127-30.
- **Mostacciuolo ML**, Danieli GA, Trevisan C, Müller E, Angelini C. *Epidemiology of spinal muscular atrophies in a sample of the Italian population*. *Neuroepidemiology*. 1992;11(1):34-8.
- Kress W, Müller E, Kausch K, Kullmann F, **Mostacciuolo ML**, Rietschel M, Rotthauwe HW, Schmalenberger B, Siciliano G, Voit T, et al. *Multipoint linkage mapping of the Emery-Dreifuss muscular dystrophy gene*. *Neuromuscul Disord*. 1992;2(2):111-5. Review.
- **Mostacciuolo ML**, Micaglio G, Fardin P, Danieli GA. *Genetic epidemiology of hereditary motor sensory neuropathies (type I)*. *Am J Med Genet*. 1991 Jun 15;39(4):479-81.
- **Mostacciuolo ML**, Müller E, Fardin P, Micaglio GF, Bardoni B, Guioli S, Camerino G, Danieli GA. *X-linked Charcot-Marie-Tooth disease. A linkage study in a large family by using 12 probes of the pericentromeric region*. *Hum Genet*. 1991 May;87(1):23-7.
- Müller B, **Mostacciuolo ML**, Danieli GA, Grimm T. Problems in genetic *counseling* in a family with an "atypical" centronuclear myopathy. *Am J Med Genet*. 1989 Mar;32(3):417-9.
- Micaglio G, Fardin P, Battilana M, Lombardi A, **Mostacciuolo ML**, Danieli GA, Angelini C. *Heterogeneity of Charcot-Marie-Tooth disease*

suggested by a linkage study. Adv Neurol. 1988;48:209-19. No abstract available.

- Russo A, Barbujani G, **Mostacciolo ML**, Herrmann FH, Spiegler AW, Galluzzi G, Danieli GA. *Sporadic cases in Duchenne muscular dystrophy. A reappraisal through segregation analysis on 988 sibships*. Hum Genet. 1987 Jul;76(3):230-5.
- **Mostacciolo ML**, Lombardi A, Cambissa V, Danieli GA, Angelini C. *Population data on benign and severe forms of X-linked muscular dystrophy*. Hum Genet. 1987 Mar;75(3):217-20.
- **Mostacciolo ML**, Barbujani G, Armani M, Danieli GA, Angelini C. *Genetic epidemiology of myotonic dystrophy*. Genet Epidemiol. 1987;4(4):289-98.
- Armani M, Pierobon-Bormioli S, **Mostacciolo ML**, Cacciavillani M, Cassol MA, Candeago RM, Angelini C. *Familial ALS: clinical, genetic and morphological features*. Adv Exp Med Biol. 1987;209:109-10. No abstract available.
- **Mostacciolo ML**, Armani M. *Steinert's dystrophia myotonica . Epidemiological and clinical aspects*. Minerva Pediatr. 1986 Aug 31;38(15-16):669-71. Italian. No abstract available.
- Danieli GA, **Mostacciolo ML**, Marchesini P, Gallo A. *Genetic counseling in hereditary neuromuscular diseases*. Minerva Pediatr. 1986 Aug 31;38(15-16):617-20. Italian. No abstract available.
- Danieli GA, **Mostacciolo ML**, Pilotto G, Angelini C, Bonfante. *Duchenne muscular dystrophy: data from family studies*. A. Hum Genet. 1980;54(1):63-8.
- Danieli GA, **Mostacciolo ML**, Bonfante A, Angelini C. *Duchenne muscular dystrophy. A population study*. Hum Genet. 1977 Feb 11;35(2):225-31.

#### **Dr.ssa Loredana Santarini**

- Tempesta S, Sollima D, Ghezzi S, Politi V, Sinigaglia B, Balducci F, Celso B, Restuccia A, Stefani M, Cernetti R, Marzocchi C, Ciccone R, Zuffardi O, Bovicelli L, **Santarini L**. *Mild mental retardation in a child with a de novo interstitial deletion of 15q21.2q22.1: a comparison with previously described cases*. Eur J Med Genet. 2008 Nov-Dec;51(6):639-45.
- Pittalis MC, Dalprà L, Torricelli F, Rizzo N, Nocera G, Cariati E, **Santarini L**, Tibiletti MG, Agosti S, Bovicelli L, et al. *The predictive value of cytogenetic diagnosis after CVS based on 4860 cases with both direct and culture methods*. Prenat Diagn. 1994 Apr;14(4):267-78.
- Pittalis MC, **Santarini L**, Bovicelli L. *Prenatal diagnosis of a heterochromatic 18p+ heteromorphism*. Prenat Diagn. 1994 Jan;14(1):72-3. No abstract available.

### Dr.ssa Angela Uccelli

- Bertini V, Valetto A, **Uccelli A**, Bonuccelli A, Tarantino E, Taddeucci G, Simi P. *Molecular cytogenetic characterization of a de novo mosaic supernumerary ring chromosome 7: report of a new patient*. Am J Med Genet A. 2008 Nov 15;146A(22):2955-9. No abstract available.
- Bertini V, Valetto A, **Uccelli A**, Tarantino E, Simi P. *Ring chromosome 21 and reproductive pattern: a familial case and review of the literature*. Fertil Steril. 2008 Nov;90(5):2004.e1-5. Review.
- Pirone A, Giannaccini G, Betti L, Lucacchini A, Mascia G, Fabbrini L, Italiani P, **Uccelli A**, Lenzi C, Fabiani O. *[3H] muscimol receptors sites in the carp (Cyprinus carpio L.) brain: binding assay and autoradiographic distribution*. Comp Biochem Physiol A Mol Integr Physiol. 2007 Oct;148(2):324-31.
- Pirone A, Giannaccini G, Betti L, Lucacchini A, Mascia G, Fabbrini L, Italiani P, **Uccelli A**, Lenzi C, Fabiani O. *Autoradiographic localization and binding study of benzodiazepines receptor sites in carp brain (Cyprinus carpio L.)*. J Chem Neuroanat. 2006 Feb;31(2):139-45.

### Dr.ssa Francesca Benatti

- Fallani M1, Amarri S, Uusijarvi A, Adam R, Khanna S, Aguilera M, Gil A, Vieites JM, Norin E, Young D, Scott JA, Doré J, Edwards CA; **INFABIO team**. *Determinants of the human infant intestinal microbiota after the introduction of first complementary foods in infant samples from five European centres*. Microbiology. 2011 May;157(Pt 5):1385-92.
- Amarri S, Masetti M, **Benatti F**, Callegari ML, Morelli L, Villa E, Balli F, Jovine E, Pinna AD. *Small intestine microflora after intestinal/multivisceral transplantation: preliminary results*. Transplant Proc. 2002 May;34(3):953-4. No abstract available.
- Cossarizza A, Stent G, Mussini C, Paganelli R, Borghi V, Nuzzo C, Pinti M, Pedrazzi J, **Benatti F**, Esposito R, Røsok B, Nagata S, Vella S, Franceschi C, De Rienzo B. *Deregulation of the CD95/CD95L system in lymphocytes from patients with primary acute HIV infection*. AIDS. 2000 Mar 10;14(4):345-55.
- Pinti M, Pedrazzi J, **Benatti F**, Sorrentino V, Nuzzo C, Cavazzuti V, Biswas P, Petrusca DN, Mussini C, De Rienzo B, Cossarizza A. *Differential down-regulation of CD95 or CD95L in chronically HIV-infected cells of monocytic or lymphocytic origin: cellular studies and molecular analysis by quantitative competitive RT-PCR*. FEBS Lett. 1999 Sep 17;458(2):209-14.
- Cossarizza A, Mussini C, Borghi V, Mongiardo N, Nuzzo C, Pedrazzi J, **Benatti F**, Moretti L, Pinti M, Paganelli R, Franceschi C, De Rienzo B. *Apoptotic features of peripheral blood granulocytes and monocytes during primary, acute HIV infection*. Exp Cell Res. 1999 Feb 25;247(1):304-11.

In ambito di addestramento e aggiornamento, si sottolinea la partecipazione a congressi nazionali ed internazionali, corsi inerenti l'attività svolta, costante aggiornamento tramite la consultazione di pubblicazioni e delle riviste internazionali più importanti nel settore. Il personale del laboratorio è tenuto a seguire quanto riportato dalle normative per l'Aggiornamento Continuo in Medicina (ECM).

## 5.5 Certificazioni

Il Laboratorio Mendel è certificato ISO 9001:2008 ed accreditato con la Regione Emilia Romagna.

Partecipa al Censimento dei Laboratori di Genetica Medica della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).

Si impegna inoltre ad eseguire l'attività secondo i parametri riportati dalle linee guida e dalle indicazioni della Società Italiana di Genetica Umana (punto 5.2)

Il Laboratorio Mendel ha una Convenzione di Tirocinio di Formazione ed Orientamento con l'Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, come centro dove possa essere svolto il periodo di tirocinio per i laureandi in biologia e biotecnologie.

## 5.6 Referenze (i nostri clienti)

A partire dal 2002 a tutt'oggi, Il Laboratorio Mendel ha in essere varie convenzioni con Strutture Pubbliche della Regione Emilia Romagna e Veneto per l'esecuzione di analisi di Genetica.

Fornisce inoltre le proprie prestazioni a Professionisti che svolgono la libera professione presso Strutture Pubbliche di vari Ospedali della Regione Emilia Romagna.

Il Laboratorio Mendel annovera tra i propri clientivarie Strutture Private, Case di Cura Accreditate e Poliambulatori.

Sia in ambito pubblico che privato sono disponibili i certificati collaborazione con soddisfazione che i nostri clienti ci hanno gentilmente inviato, così come i nominativi delle strutture inerenti le convenzioni pubbliche. I nominativi delle strutture private (ambulatori e poliambulatori) che si appoggiano al Laboratorio Mendel possono essere fornite solo su autorizzazione delle stesse (D.Lg. n. 196/2003).

Copia N°		Rev.	6
Assegnata a:		<del>X</del> RA	
In distribuzione		<input checked="" type="checkbox"/> Controllata	<input type="checkbox"/> Non Controllata

di applicazione: 15/12/2016

Redazione		Verifica		Approvazione	
Data	15/12/2015	Data	15/12/2016	Data	15/12/2016
Funzione	RAQ	Funzione	Direzione	Funzione	Direzione
Firma		Firma		Firma	