

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

CATALOGO DEGLI ESAMI

Rev.8 Apr. 2021





Settore Citogenetica

L'indagine citogenetica è finalizzata all'individuazione delle anomalie cromosomiche in epoca pre e post natale. Le alterazioni del cariotipo hanno un'elevata frequenza nella popolazione (sono presenti in circa 1 neonato su 100) e sono responsabili di molte affezioni che colpiscono l'uomo. Le indagini vengono eseguite utilizzando le più recenti tecniche, compresa la citogenetica molecolare per la caratterizzazione di riarrangiamenti complessi, marker sovranumerari e alterazioni criptiche subtelomeriche. L'indagine fetale è effettuata su tessuto trofoblastico, su liquido amniotico, su sangue fetale, a seconda delle indicazioni e delle necessità.



TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| INDAGINI DI CITOGENETICA | | | | | | | | |
|--|--|---|--|--|---|--|---|--|
| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO | TECNICA DI ESECUZIONE | METODICHE DI ANALISI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
| Analisi citogenetica su liquido amniotico o Cariotipo su liquido amniotico (LA) | → LIQUIDO AMNIOTICO 10-18 ml in 2 Provette STERILI da 10 ml ciascuna | TEMPERATURA AMBIENTE Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici prenatali (LA) | Identificazione di anomalie cromosomiche numeriche e strutturali | COLTURA DI AMNIOCITI (IN SITU E/O IN FIASCA): → Allestimento di 3 colture primarie come riserva cellulare → Allestimento di 1 coltura primaria → Allestimento di 2 colture secondarie → Bandeggio GTG (livello di risoluzione 400 bande) → Analisi dei cromosomi al microscopio ottico | → Cellule contate per ploidia: mediamente 2 per colonia, da almeno 10 colonie → Ottenute da almeno n°2 colture indipendenti → Almeno n°4 cellule analizzate con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico) | Assenza / Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali | 15gg. |
| Analisi citogenetica su villi coriali o cariotipo su villi coriali (CVS) | → VILLI CORIALI 12 /18 Mg in 1 Provetta STERILE contenente TERRENO BASE (RPM) | TEMPERATURA AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici prenatali (villi coriali) | Identificazione di anomalie cromosomiche numeriche e strutturali | METODO DIRETTO → Coltura a breve termine: analisi del citotrofoblasto (mitosi spontanee) → Bandeggio GTG (livello di risoluzione 300 bande) METODO CULTURALE → Coltura cellulare a medio e/o lungo termine: 2 fiasche di coltura - 1 come riserva cellulare - Analisi delle cellule mesenchimali → Bandeggio GTG (livello di risoluzione 400 bande) → Analisi dei cromosomi al microscopio ottico | → Cellule contate per ploidia: per un totale di n°16 cellule lette con entrambi i metodi → Almeno: n°4 cellule analizzate tra diretta e coltura con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico) | Assenza / Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali | DIRETTA 3-5gg COLTURA A LUNGO TERMINE: 15 gg. |
| Analisi citogenetica su sangue fetale o cariotipo su sangue fetale (SF) | → SANGUE FETALE 1-2 ml di SANGUE INTERO in 1 Provetta STERILE contenente SODIO o LITIO EPARINA | TEMPERATURA AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici prenatali (SF) | Identificazione di anomalie cromosomiche numeriche e strutturali | COLTURA DI LINFOCITI IN SOSPENSIONE → Bandeggio GTG (livello di risoluzione 400 bande) → Analisi dei cromosomi al microscopio ottico | → Cellule contate per ploidia: n°16 → Ottenute da n°2 colture indipendenti → Almeno n°4 cellule analizzate con ricostruzione del cariogramma (sistema automatico) | Assenza / Presenza di aneuploidie e aberrazioni strutturali | 5/7 gg. |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

Tipo di analisi: *Analisi citogenetica su liquido amniotico; su villi coriali; su sangue periferico*

Tipo di controllo :Esterno

Partecipazione con frequenza annuale al CEQ dell'Istituto Superiore di Sanità: i Controlli Esterni di Qualità in Citogenetica Prenatale e Postnatale si basano su uno schema retrospettivo: sono richiesti in specifici periodi dell'anno indicati dalle istruzioni dell'ISS N° 2 casi per ciascuna sezione, di cui uno con anomalie strutturali. Le immagini ed i referti in originale sono inviati in forma anonimizzata , privi cioè dell' intestazione del laboratorio, della provenienza del campione e dell'anagrafica paziente. La valutazione prende in considerazione l'appropriatezza/qualità del bandeggio, la ricostruzione dei cariotipi, la diagnosi citogenetica, la completezza/appropriatezza dell'analisi, la descrizione del risultato (formula ISCN e descrizione scritta), l'interpretazione, la completezza/adequazione della refertazione ed i tempi di refertazione.

Il certificato di partecipazione al programma VEQ ed il relativo punteggio di valutazione vengono archiviati nel registro CQI/VEQ.

Tipo di controllo: Interno

Sistematicamente viene valutata la qualità dei preparati durante le seguenti fasi:

- **PROCESSAZIONE**

ciascun campione è valutato all' invertoscopio sulla base della tabella riportata in DV-16 (Indicatori di Qualità del Preparato Citogenetico) e al momento dell'allestimento del preparato citogenetico si registrano le condizioni ambientali (Temperatura e Umidità).

- **BANDEGGIO**

Almeno due campioni vengono bandeggiati come prova per valutare la qualità del bandeggio.

- **ANALISI**

Per tutti i campioni viene fatto un controllo in doppio delle sei metafasi cariotipizzate all'analizzatore.

Per i casi patologici l'analisi viene controllata in doppio e il caso viene registrato ed evidenziato su TABELLONE ESAMI settimanale (elaborato da Sistema Gestionale interno MYCH3).

NOTE: per i campioni di villo coriale, in presenza di un referto senza di diretta/controllo anomalia cromosomica al referto verrà aggiunto il numero di colture analizzate.

Al momento della validazione finale ciascun caso è controllato da due operatori in merito alla congruenza dei dati anagrafici riportati sul referto, esame richiesto, risultato dell'analisi e rispetto dei tempi di refertazione.

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| INDAGINI DI CITOGENETICA MOLECOLARE | | | | | | | | |
|-------------------------------------|--|---|---|---|---|---|---|---|
| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO | TECNICA DI ESECUZIONE | METODICHE DI ANALISI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
| Array CGH | → SANGUE INTERO 5 ml in 1 PV con EDTA | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici prenatali (SP-CVS-LA) | Identificazione di microdelezioni o microduplicazi oni | Comparative Genomic Hybridization Risoluzione da 10 Kb a 1.0 Mb | - | Assenza / Presenza di microdelezioni o microduplicazioni | 7-10 gg.(PRENATALE) 30 gg (POSTNATALE) |
| | → VILLI CORIALI 12 /18 Mg in 1 PV CON TERRENO BASE (RPMI) + 1 PV SANGUE INTERO in EDTA DEI GENITORI | | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO 10 mL in 1 PV STERILE | | | | | | | |
| Fish | → SANGUE/LIQUIDO AMNIOTICO/VILLO CORIALE: come esame di approfondimento al cariotipo viene utilizzato il materiale già in possesso del laboratorio. Se richiesto un prelievo: vedere le stesse modalita' del cariotipo | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici prenatali (SF) | Identificazione di riarrangiamenti cromosomici | Ibridazione in situ fluorescente su metafasi cromosomiche e nuclei interfasci | Analisi di microdelezione o microduplicazione mediante citogenetica molecolare (sonda locus specifica,sonde subtelomeriche) Caratterizzazione di riarrangiamenti strutturali (sonde painting) | Assenza / Presenza di microdelezioni o microduplicazioni Assenza / Presenza di segnale di ibridazione anomalo | 3-10 gg |
| | | | → | | | | | |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| INDAGINI DI CITOGENETICA MOLECOLARE | | | | | | | |
|--|---|---|---|---|--|--|--|
| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO | TECNICA DI ESECUZIONE | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
| QF-PCR | → LIQUIDO AMNIOTICO 3-5 MI 1 PV STERILE → VILLI CORIALI 12 /18 Mg in 1 PV con TERRENO BASE (RPMI) | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici pre-natali (LA/CVS) | Identificazione di anomalie cromosomiche numeriche (cromosomi 13,18,21 e XY) | Estrazione del DNA, PCR fluorescente a analisi su analizzatore genetico 3130 | Assenza / Presenza di aneuploidie | 48-72 h |
| G-Test trisomy CE IVD | → SANGUE PERIFERICO 10 mL in 1 PV fornite dal laboratorio | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici | Identificazione delle aneuploidie dei cromosomi 13,18,21 | Sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS) su piattaforma Illumina CE IVD | Trisomia 21: basso/alto rischio Trisomia 18: basso/alto rischio Trisomia 13: basso/alto rischio | 5-7 gg |
| G-Test XY CE IVD | → SANGUE PERIFERICO 10 mL in 1 PV fornite dal laboratorio | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici | Identificazione delle aneuploidie dei cromosomi 13,18,21, XY (cromosomi sessuali), | Sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS) su piattaforma Illumina CE IVD | Trisomia 21: basso/alto rischio Trisomia 18: basso/alto rischio Trisomia 13: basso/alto rischio Aneuploidie XY: anomalia rilevata/non rilevata | 5-7 gg |
| G-Test tradizionale (G-test Deletions) CE IVD | → SANGUE PERIFERICO 10 mL in 1 PV fornite dal laboratorio | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici | Identificazione delle aneuploidie dei cromosomi 13,18,21, XY,9,16,22 Identificazione di sindrome di DiGeorge 2, sindrome da delezione 1p36, Sindrome di Dandy-Walker, Monosomia 9p, Sindrome da delezione 16p12.2-p11.2, Sindrome "cat-eye" (CES), Oloprosencefalia 6, Sindrome Yuan- Harel-Lupski, Sindrome WAGRO, Sindrome di De Grouchy sindrome Cri-du-Chat, sindrome di Jacobsen, Sindrome da delezione Levy-Shanske, Sindrome di Langer-Giedion | Sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS) su piattaforma Illumina CE IVD | Trisomia 21: basso/alto rischio Trisomia 18: basso/alto rischio Trisomia 13: basso/alto rischio Trisomia 9: basso/alto rischio Trisomia 16: basso/alto rischio Trisomia 22: basso/alto rischio Aneuploidie XY: anomalia rilevata/non rilevata S. DiGeorge 2: anomalia rilevata/non rilevata S. delez. 1p36: anomalia rilevata/non rilevata S. Dandy-Walker: anomalia rilevata/non rilevata Monosomia 9p: anomalia rilevata/non rilevata S. delez. 16p12.2: anomalia rilevata/non rilevata S. Cat Eye (CES): anomalia rilevata/non rilevata Oloprosencefalia 6: an. rilevata/non rilevata S. Yuan-Harel-Lupsk: an. rilevata/non rilevata, S. WAGRO: anomalia rilevata/non rilevata S. di De Grouchy: anomalia rilevata/non rilevata S. Cri-du-Chat: anomalia rilevata/non rilevata S. da delezione Levy-Shanske: an. ril/non rilev. S. Jacobsen: anomalia rilevata/non rilevata S. di Langer-Giedion: an. rilevata/non rilevata | 5-7 gg |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| | | | | | | | |
|---|--|---|--|--|---|--|---------|
| G-test WGA (Whole Genome Analysis) | SANGUE PERIFERICO 10 mL in 1 PV fornite dal laboratorio | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici | Anomalie rilevate con il G-test tradizionale + aneuploidie, delezioni/duplicazioni di tutti cromosomi | Sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS) su piattaforma Illumina CE IVD | Come G-test tradizionale + WGA: anomalia rilevata/non rilevata | 5-7 gg |
| UltraNIPT | SANGUE PERIFERICO 10 mL in 1 PV fornite dal laboratorio | TEMP. AMBIENTE. Consegna al laboratorio ENTRO 24 ORE DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici | Anomalie cromosomiche rilevate con il G-test tradizionale + 84 sindromi da microdelezione/micro duplicazione (elenco disponibile su richiesta) | Sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS) | Trisomia 21: basso/alto rischio Trisomia 18: basso/alto rischio Trisomia 13: basso/alto rischio Trisomia 9: basso/alto rischio Trisomia 16: basso/alto rischio Trisomia 22: basso/alto rischio Aneuploidie XY: anomalia rilevata/non rilevata 84 Sindromi da microdelezione/microduplicazione: anomalia rilevata/non rilevata | 7-10 gg |

Il laboratorio Tecnobios Prenatale Eurogenlab si avvale di percorsi diagnostici definiti con strutture Universitarie/Ospedaliere o Private qualificate per l'esecuzione di prestazioni specifiche e di approfondimento e per alcuni esami sopraelencati.

Per tali prestazioni il Laboratorio TPE si occupa della gestione del prelievo, eventuale estrazione del DNA, preparazione e invio del materiale necessario per le indagini .

Strutture di appoggio: Rete Diagnostica Italiana (RDI) Limena (PD); Unità Genetica Medica Osp. Pediatrico Bambin Gesù Roma, Genetica Medica Osp. S. Pietro Fatebenefratelli di Roma, Laboratorio di Analisi Cliniche Caravelli di Bologna, DNA Diagnostics Center (USA), Bioscience Genomics, Color Genomics (USA), Parco Tecnologico Padano (Lodi)

Settore Genetica Molecolare/Biologia Molecolare

La genetica molecolare è quel settore della genetica che si focalizza sullo **studio del DNA e dei suoi prodotti, RNA e proteine**, a livello molecolare.

Le attuali tecniche di biologia molecolare permettono, a partire da diversi tipi di materiale biologico, di individuare mutazioni del DNA che possono essere correlate o responsabili di malattie ereditarie e/o varianti polimorfiche. Il Laboratorio è particolarmente impegnato per la diagnosi di alcune malattie rare e fornisce anche un servizio di consulenza genetica, ovvero un procedimento attraverso il quale i pazienti e i loro familiari a rischio di una malattia che è o potrebbe essere ereditaria vengono informati dal medico genetista, in termini comprensibili, sulla natura della patologia, sul rischio di trasmissione all'interno della famiglia, sulle possibilità di diagnosi e trattamento pre e postnatale e di prevenzione.

La genetica molecolare consente inoltre di effettuare accertamenti per scopi forensi e studiare genomi virali per sospetta infezione.



TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

Tipo di indagine : Fibrosi cistica

Tipo di controllo: Esterno

Partecipazione con frequenza annuale al al CEQ dell'Istituto Superiore di Sanità.

Annualmente vengono inviati dall' ISS n°4 campioni con allegati dati anagrafici e indicazione all'esame. Le analisi devono essere svolte dal responsabile del laboratorio e dal personale addetto al laboratorio di biologia molecolare. I risultati ottenuti e la loro interpretazione vengono emessi sottoforma di referto corredato dai file in pdf delle corse all'analizzatore automatico.

Il certificato di partecipazione al programma VEQ ed il relativo punteggio di valutazione vengono archiviati nel registro CQI/VEQ.

Tipo di controllo: Interno

I profili delle corse elettroforetiche, su analizzatore genetico automatico, per ciascun campione vengono controllati e validati da due operatori distinti.

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| INDAGINI DI GENETICA MOLECOLARE | | | | | | | |
|---|--|--|---|--|---|--|---|
| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
| Fibrosi Cistica (I livello) | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 3 GIORNI DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari (Fibrosi Cistica) | Studio delle mutazioni nel gene CFTR, associate alla Fibrosi Cistica (malattia autosomica recessiva). Analisi del poliT e poliTG solo in presenza di specifiche indicazioni. | Amplificazione mediante PCR multiplex e analisi di frammenti su analizzatore genetico 3130. | Assenza/Presenza di mutazione (Detection Rate 88% nella popolazione caucasica- italiana) | 10 gg |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| Fibrosi Cistica (intera regione codificante del gene CFTR) | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 3 GIORNI DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari (Fibrosi Cistica) | Studio dell'intera regione codificante del gene CFTR | Metodica Sanger | Sequenza consensus | 30 gg |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| Sordità Congenita (principali mutazioni) | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 3 GIORNI DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari (Sordità Congenita) | Studio delle principali mutazioni nel gene GJB2 (CX26) associate alla Sordità Congenita non sindromica (Malattia autosomica recessiva) | Amplificazione mediante PCR multiplex e analisi di frammenti su analizzatore genetico | Assenza/Presenza di mutazione | 10 gg |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| X-Fragile | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 3 GIORNI DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Valutazione del numero di triple CCG del gene FMR1 del cromosoma, fino a 200 triple CCG | Amplificazione mediante PCR fluorescente, in grado di amplificare alleli espansi, e analisi su sequenziatore automatico | 5-44 CCG normale 45-54 CCG zona grigia 55-200 CCG premutazione >200 CCG full mutation | 10-20 gg |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI GENETICA MOLECOLARE

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|---------------------------------------|--|---|--|--|---|---------------------------------------|---|
| MICRODELEZIONE CROMOSOMA Y | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 3 GIORNI DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Ricerca di microdelezioni degli STS (sY84, sY86, sY127, sY134,sY254, sY255) della regione AZF sul cromosoma Y | Amplificazione mediante PCR ed elettroforesi su gel di agarosio | Assenza/Presenza di microdelezione | 10 gg |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI INFETTIOLOGIA MOLECOLARE

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|---|--|--|---|--|--|--|---|
| Sars-CoV-2 COVID19 | Tampone oro/rinofaringeo | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) per 48 ore o CONGELARE a -20°C (o -80°C) > 48 ore. Consegna al laboratorio il campione raccolto in contenitori di trasporto idonei. | Informativa e consenso: al trattamento dati personali | Identificazione del genoma di Sars-Cov-2 nuovo coronavirus | Amplificazione mediante PCR Real Time di specifiche regioni genomiche del nuovo coronavirus | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 1 g |
| Sars-Cov-2 COVID19 | Tampone rinofaringeo | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) per 24 ore o CONGELARE a -20°C (o -80°C) >24 ore. Consegna al laboratorio il campione raccolto in contenitori di trasporto idonei. | Informativa e consenso: al trattamento dati personali | Identificazione del genoma di Sars-Cov-2 nuovo coronavirus | Amplificazione mediante Real Time LAMP di specifiche regioni genomiche del nuovo coronavirus | Assenza/Presenza del genoma patogeno | < 1g |
| Sars-Cov-2 COVID19 IgM/IgG (test sierologico rapido) | Sangue periferico (pungidito) | Il campione raccolto con una pipetta va processato immediatamente | Informativa e consenso: al trattamento dati personali | Identificazione degli anticorpi IgM e IgG specifici per Sars-CoV-2 | Immunocromatografia su oro colloidale | Assenza/Presenza degli anticorpi IgM e IgG | 30 min |
| Chlamydia trachomatis | → URINE 1 Provetta → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone CERVICALE/VAGINALE/ URETRALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione del genoma di Chlamydia trachomatis | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 2 gg |
| Chlamydia trachomatis + Neisseria gonorrhoeae | → URINE 1 Provetta → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone CERVICALE/VAGINALE/ URETRALE/RETTALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, | Identificazione del genoma di Chlamydia trachomatis e di Neisseria gonorrhoeae | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 2 gg |
| Neisseria gonorrhoeae | → URINE 1 Provetta → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone CERVICALE/VAGINALE/ URETRALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione del genoma di di Neisseria gonorrhoeae | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 2 gg |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| | | | | | | | |
|--|---|---|---|---|--|--|---------------|
| Human Papilloma Virus (HPV) HPV DNA HR test | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone CERVICALE/ BALANOPREPUZIALE / FARINGEO/ANALE/ URETRALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, | Identificazione di 14 genotipi HPV ad alto rischio | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma virale con identificazione del genotipo HPV | 2 gg |
| | → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta | | | | | | |
| Ureaplasma urealitycum/parvum | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, | Identificazione del genoma di Ureaplasma urealitycum | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di Ureaplasma urealitycum | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → URINE 1 Provetta | | | | | | |
| | → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta | | | | | | |
| | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone VAGINALE/URETRALE | | | | | | |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI INFETTIOLOGIA MOLECOLARE

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|------------------------------|--|---|---|---|---|---|---|
| Mycoplasma genitalium | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, | Identificazione del genoma di Mycoplasma genitalium | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di Mycoplasma genitalium | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → URINE 1 Provetta | | | | | | |
| | → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta | | | | | | |
| Mycoplasma hominis | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone VAG/UR | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, | Identificazione del genoma di Mycoplasma hominis | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di Mycoplasma hominis | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | | | | | | |
| | → URINE 1 Provetta | | | | | | |
| Trichomonas vaginalis | → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta | ONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: al trattamento dati personali, | Identificazione del genoma di Trichomonas vaginalis | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di Trichomonas vaginalis | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone VAGINALE | | | | | | |
| | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | | | | | | |
| Citomegalovirus | → LIQUIDO SEMINALE 1 Provetta | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione del genoma di Citomegalovirus | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di Citomegalovirus | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone CERV/VAG | | | | | | |
| | → URINE 1 Provetta | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| | → LIQUOR | | | | | | |
| | → PELLETTI LINFOCITARIO | | | | | | |
| Toxoplasma gondii | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione del genoma di Toxoplasma gondii | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di Toxoplasma gondii | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| | → LIQUOR | | | | | | |
| HCV | → PELLETTI LINFOCITARIO | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione e/o quantificazione del genoma del virus dell'epatite C | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma patogeno con relativa quantificazione | 2 gg |
| | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | | | | | | |
| | → PLASMA | | | | | | |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI INFETTIOLOGIA MOLECOLARE

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|-----------------|--|---|---|---|---|--|---|
| HIV I | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione e/o quantificazione del genoma di HIV I | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma patogeno con quantificazione | 2 g |
| | → PLASMA | | | | | | |
| HBV | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione e/o quantificazione del genoma del virus dell'epatite B | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza del genoma patogeno con quantificazione | 2 gg |
| | → PLASMA | | | | | | |
| HSV1/2 | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione del genoma del virus Herpes simplex tipo 1 e 2 | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di HSV1/2 | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone CERVICALE/VAGINALE | | | | | | |
| | → LIQUOR | | | | | | |
| | → PLASMA | | | | | | |
| | → BIOPSIE CUTANEE → LESIONI BOLLOSE | | | | | | |
| VZV | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, | Identificazione del genoma del virus Herpes zoster | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di VZV | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → PELLETT LINFOCITARIO | | | | | | |
| | → PLASMA | | | | | | |
| | → LIQUOR → LESIONI CUTANEE 1 Tampone | | | | | | |
| EBV | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali | Identificazione del genoma del virus Epstein-Barr | Amplificazione mediante PCR Real Time di una specifica regione genica di EBV | Assenza/Presenza del genoma patogeno | 5-7 gg |
| | → PLASMA | | | | | | |
| | → LIQUOR | | | | | | |
| | → PELLETT LINFOCITARIO | | | | | | |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI ONCOGENETICA

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|--|---|---|--|---|--|--|--|
| Bcr-Abl p210 (Leucemia mieloide cronica) | → SANGUE PERIFERICO 2 PV IN EDTA Vol. Tot. = 10 mL | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Identificazione e/o quantificazione del trascritto p210 del gene di fusione Bcr-ABL | GeneXpert Dx System | Assenza/Presenza e o quantificazione del trascritto del gene di fusione p210 Limite di rilevazione: xxxxx %IS | 2 gg |
| Brca1-Brca2 | → SALIVA | PRELIEVO ESEGUITO NELLA NOSTRA SEDE | Consulenza genetica specialistica PRE-test. Analisi presso Color Lab Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Ricerca mutazioni nei geni BRCA1-BRCA2 | NGS | Sequenza consensus | 20 gg |
| Color Test 30 geni | → SALIVA | PRELIEVO ESEGUITO NELLA NOSTRA SEDE | Consulenza genetica specialistica PRE test. Analisi presso Color Lab Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Ricerca di mutazioni in 30 geni associati a tumore ereditario di seno, ovaio, utero, colon-retto, pancreas, stomaco, prostata, melanoma | NGS | Sequenza consensus | 20 gg |
| JAK2 (policitemia vera, trombocitemia essenziale) | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Analisi qualitativa per identificare la presenza della mutazione V617F | Amplificazione mediante Real Time PCR | Assenza/Presenza della mutazione (cut off: 1%) | 15 gg |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI NUTRIGENETICA/WELLNESS & ALLERGOLOGIA

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|--|---|--|--|---|---|---|---|
| Body Line DNA Performance ® | → CAMPIONE CITOLOGICO 2 Tamponi BUCCALE (Parte Destra/ Parte Sinistra) | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Analisi dei polimorfismi dei geni APOA2, PPARG, FTO, MTHFR, SOD2, GPX1, GSTM, GSTT, ELN, COL1A1, ACE, ACTN3 Elaborazione di una mappa di idoneità alimentari personalizzata. | KASPar (Competitive Allele Specific PCR) | Assenza/Presenza del polimorfismo | 10 gg |
| Celiachia (DQ2/DQ8) | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone BUCCALE (cotonato/cytobrush) | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Ricerca degli alleli HLA predisponenti la celiachia (DQ2/DQ8) con valutazione dello stato omozigote DQB1*02 | Amplificazione mediante PCR e ibridazione inversa su strisce di nitrocellulosa. | Assenza/Presenza eterodimero DQ2/DQ8 e zigosità DQB1*02 | 10 gg |
| Intolleranza al lattosio | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA → CAMPIONE CITOLOGICO 1 TAMPONE BUCCALE cotonato | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Analisi del polimorfismo - 13910 T/C del gene della lattasi | Real Time PCR | Assenza/Presenza del polimorfismo | 10 gg |
| ISAC TEST | SIERO 5 ml in 1 Provetta STERILE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GG DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici ai test genetici molecolari | Studio di 112 polimorfismi legati a 50 allergeni | Reazione antigene anticorpi su porzioni proteiche ricombinanti | Presenza/assenza del polimorfismo e relativa concentrazione | 15 gg |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI MEDICINA PREDITTIVA

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|---|--|---|--|---|--|--------------------------------------|---|
| Brca1-Brca2 | → SALIVA | PRELIEVO ESEGUITO NELLA NOSTRA SEDE | Consulenza genetica specialistica PRE-test. Analisi presso Color Lab Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Ricerca mutazioni nei geni BRCA1-BRCA2 | NGS | Sequenza consensus | 20 gg |
| Color Test 30 geni | → SALIVA | PRELIEVO ESEGUITO NELLA NOSTRA SEDE | Consulenza genetica specialistica PRE test. Analisi presso Color Lab Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Ricerca di mutazioni in 30 geni associati a tumore ereditario di seno, ovaio, utero, colon-retto, pancreas, stomaco, prostata, melanoma | NGS | Sequenza consensus | 20 gg |
| Pannello A BASE RISCHIO CARDIOVASCOLA RE | → TAMPONE BUCCALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 5 GIORNI DAL PRELIEVO | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Studio di 19 pol. dei geni: APOA5 rs964184 C>G APOA2 rs5082 G>A APOE rs429358 T>C APOE rs7412 C>T CDKN2A rs4977574 A>G COL4A1 rs4773144 A>G CXCL12 rs1746048 C>T CYP17A1 rs12413409 A>G LPA rs10455872 A>G LPA rs3798220 T>C MIA3 rs17465637 A>C MRAS rs9818870 C>T PCSK9 rs11206510 T>C PPAP2B rs17114036 A>G CELSR2 rs646776 C>T FGB rs1800790 G>A PPARG rs1801282 C>G FV Leiden rs6025 G>A | KASPar (Competitive Allele Specific PCR) | Assenza/Presenza del polimorfismo | 15 gg |
| Pannello B Rischio aterosclerosi | → TAMPONE BUCCALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 5 GIORNI DAL PRELIEVO | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Studio di 18 polimorfismi dei geni: ACE I/D Alu 287 I/D APOE rs429358 T>C APOE rs7412 C>T LPA rs10455872 A>G LPA rs3798220 T>C MTHFR rs1801133 C>T PPARG rs1801282 C>G USF1 rs3737787 C>T FV Leiden rs6025 A>G FV HR2 rs1800595 A>G (solo in presenza del Leiden) FGB rs1800790 G>A F13A1 rs5985 G>T PAI-1 rs1799889 5G>4G G>A AGTR1 rs5186 A>C | KASPar (Competitive Allele Specific PCR) / Real Time PCR | Assenza/Presenza del polimorfismo | 15 gg |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

| | | | | | | | |
|--|--|---|---|--|--|-----------------------------------|--------------|
| | | | | F2 rs1799963 G>A AGT rs699 A>G MTHFR A1298C rs1801131 A>C | | | |
| Pannello A1 (estensione Pannello A) | → TAMPONE BUCCALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 5 GIORNI DAL PRELIEVO | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | ACE I/D Alu 287 ADAMTS7 rs3825807 T>C HHIPL1 rs2895811 T>C HNF1A rs2259816 A>C KCNE2 rs9982601 C>T MTHFR rs1801133 C>T RASD1 rs12936587 A>G SMG6 rs216172 G>C TCF21 rs12190287 G>C UBE2Z rs46522 C>T WDR12 rs6725887 T>C | KASPar (Competitive Allele Specific PCR) | Assenza/Presenza del polimorfismo | 15 gg |
| Pannello A2 (Pannello A+A1) | → TAMPONE BUCCALE | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 5 GIORNI DAL PRELIEVO | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Studio di 30 polimorfismi dei geni: | KASPar (Competitive Allele Specific PCR) | Assenza/Presenza del polimorfismo | 15 gg |
| Parodontite (test genetico) | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | CONSERVARE IN FRIGO(+4°C) Consegna al laboratorio ENTRO 1 GIORNO DAL PRELIEVO in contenitori di trasporto idonei | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Pannelli da 4, 7 o 9 polimorfismi (la composizione dei singoli pannelli è disponibile su richiesta) | Real Time PCR | Assenza/Presenza del polimorfismo | 10 gg |
| | → CAMPIONE CITOLOGICO 1 Tampone BUCCALE (cotonato/cytobrush) | | | | | | |

TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

INDAGINI DI GENETICA FORENSE

| TIPOLOGIA ESAME | CAMPIONE (etichetta con nome, cognome, data di nascita) MATERIALE / QTÀ | CONSERVAZIONE E TEMPI DI INVIO | INFORMATIVA E CONSENSO | TEST GENETICO E GENI ANALIZZATI | METODO DI ANALISI E ALTRE INFORMAZIONI | VALORI DI RIFERIMENTO | TEMPI DI REFERTAZIONE (giorni lavorativi) |
|---|---|--|--|--|---|---|---|
| Test di Paternità Legale | → SANGUE PERIFERICO 5 ml in 1 Provetta STERILE Contenente EDTA | PRELIEVO ESEGUITO NELLA NOSTRA SEDE | Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Analisi di 15 loci polimorfici (microsatelliti o STR) e confronto dei profili genetici dei soggetti in esame | Amplificazione mediante PCR fluorescente e analisi su sequenziatore automatico. | Attribuzione/Esclusione di paternità | 20 gg |
| | → VILLO CORIALE | | | | | | |
| | → LIQUIDO AMNIOTICO | | | | | | |
| | → TAMPONE BUCCALE (cotonato/cytobrush) | | | | | | |
| Test di paternità prenatale (non invasivo) | → SANGUE PERIFERICO (madre) 10 ml divisi in 2 Provette STERILE Contenente EDTA → TAMPONE BUCCALE (presunto padre) | PRELIEVO ESEGUITO NELLA NOSTRA SEDE | Analisi presso DDC (USA) Informativa e consenso: → al trattamento dati personali, sensibili e genetici → ai test genetici molecolari | Analisi di 2304 SNP (Single Nucleotide Polymorphism) e confronto dei profili genetici dei soggetti in esame | Tecnologia NGS (Next Generation Sequencing). | Attribuzione/Esclusione di paternità | 7 gg |

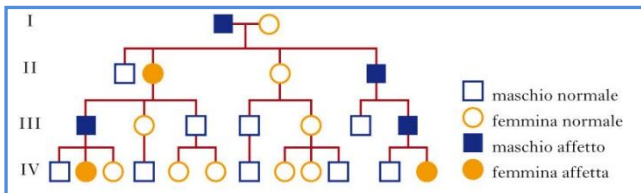
TECNOBIOS PRENATALE EUROGENLAB S.r.l.

Consulenza Genetica

La consulenza genetica è finalizzata a fornire informazioni riguardanti le malattie genetiche ed i test ad esse correlate ai pazienti che desiderano un supporto nella gestione delle proprie caratteristiche ereditarie ed una maggiore comprensione della componente genetica nelle diverse situazioni.

La consulenza genetica consiste in un colloquio con un consulente biologo o medico, specialista in Genetica Medica che, valutando la storia personale e familiare del Probando (cioè del paziente che si sottopone alla consulenza) ed esaminato i test già eseguiti o richiedendone di ulteriori, determinerà il rischio di trasmettere o di sviluppare malattie genetiche.

Qualora invece non fosse ancora stata fatta una diagnosi specifica, il consulente riesaminando i sintomi dei componenti della famiglia, suggerirà test specifici e consulti clinici con medici specialisti per arrivare ad ottenere una diagnosi precisa, della quale discuterà i vari aspetti con il proprio paziente.



Per prenotare la consulenza genetica contattare il Laboratorio; verrà fissata la consulenza entro una settimana.