



ELENCO ESAMI
BIOLOGIA MOLECOLARE

| ANALISI | CAMPIONE | METODICA | TEMPISTICA |
|---|-----------------|--|------------|
| Fibrosi Cistica (CFTR) Analisi di 36 mutazioni+ Polimosfismo alleli T | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7 gg |
| CELIACHIA (DQ-DR) | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| Alfa-Talassemia | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7 gg |
| Beta-Talassemia | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7 gg |
| Pannello CVD malattie cardiovascolari-metaboliche-trombotiche (FV di Leiden, FV R2, Protrombina, Fattore XIII, B-Fibrinogeno, PAI1, HPA1 MTHFR C677T, MTHFR 1298 A/C, ACE, Apo B, ApoE) | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7 gg |
| Emocromatosi (HFE) H63D +S65C+C282Y | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7 gg |
| Sordità congenita - CX26 | S-EDTA / TB /LA | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| Favismo (Deficit G6P-DH) | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7 gg |
| LDLR (Ipercolesterolemia familiare) | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| Intolleranza agli zuccheri (Fruttosio-lattosio) | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7gg |
| Intolleranza al lattosio | S-EDTA /TB | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| Azoospermia – Microdelezione del cromosoma Y (AZF) | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA +PCR+GEL | 7gg |
| Fattore II (Protrombina) G20210A | S-EDTA/TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| Fattore V Leiden G1691A | S-EDTA/TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| MTHFR C677T | S-EDTA/TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| MTHFR A1298C | S-EDTA/TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| PAI 4G/5G | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| JAK2 MUTAZIONE V617F | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| JAK2 V617F Determinazione quantitativa della clonalità | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| HLA – B27 | S-EDTA/TB | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7gg |
| HLA – Classe I (loci A, B, C) - Classe II (loci DR, DQ) | S-EDTA/TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + GEL | 7gg |
| Malattia di Gaucher | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR+REVERSE DOT BLOT | 7gg |

| | | | |
|--|---|--|------|
| BRCA 1 e 2 Mutazioni 185delAG 5382insC/6174delT | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| IL28B | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| KRAS (ESONE 2-3-4) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| NRAS (ESONE 2-3-4) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| BRAF (ESONE 15) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| EGFR (ESONE 18-19-20-21) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| ALK | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| C-KIT (ESONE 9- 11) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| PDGFR (ESONE 12-4-18) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| RET (ESONE 10-11-13-16) | BIOPSIA FFPE | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |
| HER2 | BIOPSIA FFPE | CISH - SISH | 7gg |
| HBV-DNA analisi qualitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| HBV-DNA analisi quantitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |
| HCV-RNA analisi qualitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE RNA + RT PCR | 7gg |
| HCV-RNA analisi quantitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE RNA + RT PCR | 7gg |
| HCV RNA GENOTIPO | Siero Plasma | ESTRAZIONE RNA + RT PCR | 7gg |
| HPV-DNA qualitativo | Tampone vaginale, uretrale, orale - Biopsia | ESTRAZIONE RNA + RT PCR | 7 gg |
| HPV-DNA genotipizzazione | Tampone vaginale, uretrale, orale - Biopsia | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7 gg |
| CMV Citomegalovirus Analisi qualitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| CMV - Citomegalovirus - Analisi quantitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| PARVOVIRUS B19 DNA Analisi qualitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| PARVOVIRUS B19 DNA Analisi quantitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| BK virus Analisi quantitativa | Siero Plasma Urina | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7gg |

| | | | |
|--|--|--|------|
| EBV Epstein-barr virus Analisi qualitativa | Siero Plasma | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| CHLAMYDIA TRACHOMATIS DNA | Tamp vaginale, uretrale, orale – Liq. Seminale – Urina | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| MYCOPLASMA HOM/GEN | Tamp vaginale, uretrale, orale – Liq. Seminale - Urina | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| UREAPLASMA UREALYTICUM | Tamp vaginale, uretrale, orale – Liq. Seminale - Urina | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| GARDNERELLA VAGINALIS | tampone cervicale, tampone uretrale, liquido seminale | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| HELICOBACTER PYLORI | S-EDTA - FECI | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| CANDIDA ALBICANS | tampone cervicale, tampone vaginale, tampone uretrale, liquido seminale | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| TRICHOMONAS VAGINALIS | tampone uretrale, liquido seminale, tampone cervicale | ESTRAZIONE DNA + RT PCR | 7 gg |
| CGH ARRAY | S-EDTA | ESTRAZIONE DNA + CGH ARRAY | 15gg |
| Analisi del cariotipo da linfociti periferici ad alta risoluzione | Prelievo ematico in eparina sodica | Microcoltura 72h sincronizzata con intercalante GTG 550 bande +QFQ | 15gg |
| ANEUPLOIDIE (13-18-21) QF –PCR | LA | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7gg |

| | | | |
|--|--------------------|---|-------------|
| Indagini di Consanguineità (x2) | S-EDTA / TB | ESTRAZIONE DNA + PCR + SEQUENZIAMENTO AUTOMATICO | 7 gg |
|--|--------------------|---|-------------|

S-EDTA: SANGUE IN EDTA

TB: N°2 TAMPONE BUCCALE

LA: LIQUIDO AMNIOTICO

FFPE: TESSUTO IN PARAFFINA

IMBALLAGGIO E PREPARAZIONE DELLA SPEDIZIONE

Secondo le normative di legge sul trasporto dei campioni biologici (circolare n. 16/1994) il campione da esaminare dovrà essere confezionato con triplo involucro e munito di DICHIARAZIONE ACCOMPAGNATORIA (richiesta per legge).

| Campione biologico | Prelievo e conservazione | T° |
|-----------------------------------|--|-------|
| Sangue periferico | Provetta K3 EDTA conservate in frigo fino a 48 ore | TA |
| Plasma EDTA | Provetta K3 EDTA conservate in frigo fino a 2gg. Se il plasma viene separato può essere conservato in frigo fino a 2 gg o in freezer fino alla spedizione | TA |
| Siero o Plasma per DNA/RNA virale | Provetta SENZA additivi conservate in freezer fino alla spedizione. Centrifugare il sangue a 6800 giri/min per 3 minuti e conservare separatamente. | -20° |
| Tampone buccale a secco | N°2 tamponi. Prelievo della parte interna della guancia mediante tampone a secco, conservato in frigo fino a 2gg | TA |
| Tampone vaginale (CITOBURUSH) | Prelievo del canale vaginale o cervicale mediante tampone a secco conservato in frigo fino a 2gg | TA |
| Urina | . Raccogliere 5 – 30 ml di urina di primo getto in un contenitore in polipropilene pulito senza conservanti. | 2°-8° |
| Sperma | Il prelievo del campione deve avvenire solo da due fino a quattro giorni dopo l'ultima eiaculazione. Deve essere prelevato nello stesso giorno nel quale viene spedito al laboratorio. | 2°-8° |
| Biopsie e tessuti | In formalina in frigo fino a 4 gg; se paraffinate inviare 5-8 da 4µm fettine conservate in tubino sterile + vetrino istologico E-E con la sezione neoplastica | TA |

T°: TEMPERATURA DI TRASPORTO

TA: TEMPERATURA AMBIENTE

DICHIARAZIONE ACCOMPAGNATORIA

Il materiale biologico allegato viaggia ottemperando alle normative ADR (Accordo Europeo relativo al trasporto internazionale stradale di merci pericolose), applicato anche ai trasporti nazionali (Direttiva 94/55/CE). Il codice relativo ai Campioni Clinici o di Diagnostica è UN 3373. In particolare l'imballaggio viene preparato con un imballo primario (ermetico), secondario (ermetico e assorbente), terziario (resistente a urti e sbalzi termici).

