

## **Prestazioni e Servizi**

### ***Diagnosi prenatale delle cromosomopatie***

- Cariotipo su coltura di amniociti
- Cariotipo diretto e su coltura di villi coriali
- Ibridazione in situ fluorescente (FISH) su nuclei interfascici (amniociti) per ricerca delle principali aneuploidie e microdelezioni.
- Array-CGH per analisi dei riarrangiamenti cromosomici (microdelezioni e microduplicazioni)

### ***Diagnosi postnatale delle cromosomopatie***

- Cariotipo su coltura di linfociti da sangue periferico
- Cariotipo su coltura di fibroblasti cutanei
- Ibridazione in situ fluorescente (FISH) per microdelezioni.
- Ibridazione in situ fluorescente (FISH) per traslocazioni
- Ibridazione in situ fluorescente (FISH) per riarrangiamenti sub-telomerici
- Array-CGH per analisi dei riarrangiamenti cromosomici (microdelezioni e microduplicazioni)
- Allestimento di linee linfoblastoidi mediante EBV virus

### ***Diagnosi citogenetica emato -oncologica***

- Cariotipo su coltura di midollo osseo e sangue periferico
- Ibridazione in situ fluorescente (FISH) per riarrangiamenti acquisiti

## **Attività Clinica**

Il Laboratorio di Citogenetica esegue circa 2300 analisi all'anno.

L'attività principale è l'analisi del cariotipo per la diagnosi prenatale delle cromosomopatie sia su liquido amniotico che su villi coriali. Per la diagnosi precoce delle aneuploidie più comuni (quali trisomia 13,21,18), della determinazione dei cromosomi X e Y e delle principali microdelezioni legate a sindromi conosciute (quali Sindrome di Di George, Prader Willi e Williams) è utilizzata la tecnica di ibridazione in situ (FISH) su nuclei interfascici di liquido amniotico.

Per la diagnosi post-natale viene eseguito il cariotipo su sangue periferico, biopsie di cute o altri tessuti e, quando necessario, tramite FISH vengono ricercate eventuali microdelezioni e riarrangiamenti cromosomici anche subtelomerici.

Inoltre può essere effettuata l'indagine mediante microarray cromosomici (CMA) che permette di identificare microduplicazioni e microdelezioni non visibili con il cariotipo standard.

Per il settore di citogenetica emato-oncologica vengono eseguite analisi citogenetiche convenzionali e molecolari mediante FISH in emopatie, tumori solidi e per il monitoraggio dell'attecchimento dopo trapianto di midollo osseo.