

# Diagnostica genetica – genetica oncoematologica

## Descrizione

### Equipe

Stefania Bonifacio (biologa)

### Attività

#### Citogenetica e FISH

L'analisi citogenetica per anomalie acquisite prevede l'esecuzione della coltura, del cariotipo e dell'esame mediante Ibridazione In Situ Fluorescente (FISH) con sonde specifiche allo scopo di identificare anomalie cromosomiche nelle neoplasie mielo-linfoproliferative.

Per i disordini ematologici è possibile eseguire l'esame all'esordio della malattia e in corso di terapia, per valutare la persistenza di eventuali alterazioni citogenetiche.

Per i marcatori specifici delle diverse patologie è possibile un monitoraggio del paziente con metodica FISH.

L'analisi si esegue su sangue midollare o, per la FISH, anche su sangue periferico.

#### Analisi molecolare

### Chimerismo post-trapianto

Il trapianto allogenico di midollo osseo o cellule staminali è una procedura standard per il trattamento di diverse malattie ematologiche; dovrebbe eradicare le cellule clonali maligne e, attraverso l'infusione di cellule di un donatore sano, ricostituire la funzionalità ematologica e immunitaria nel più breve tempo possibile.

Il monitoraggio del chimerismo post-trapianto nel ricevente risulta fondamentale per valutare precocemente l'eventuale rigetto del trapianto o i primi segni di ricaduta di malattia.

L'analisi si può effettuare su prelievo di sangue periferico e sangue midollare.

### Traslocazioni IgH/BCL1 e IgH/BCL2

L'analisi molecolare per la ricerca delle traslocazioni dei geni IgH/BCL1 e IgH/BCL2 è eseguita in caso di disordine ematologico, in particolare per i linfomi non Hodgkin, mantellare e follicolare.

È utilizzata per la stadiazione di linfomi alla diagnosi o per pazienti in follow-up post-trapianto o post-terapia.

L'analisi si può effettuare su prelievo di sangue midollare, sangue periferico o sangue proveniente da aferesi.

### **Riarrangiamenti clonali del gene IgH e dei geni TCR ? e ?**

Molti linfomi e leucemie possono essere diagnosticati tramite dati istomorfologici e immunoistochimici, talvolta però è difficile distinguere tra un processo reattivo e un linfoma maligno. In queste situazioni la rilevazione della clonalità utilizzando le analisi molecolari in PCR del riarrangiamento delle immunoglobuline (Ig) e dei geni del TCR è uno strumento estremamente utile per diagnosticare i processi linfoproliferativi B e T.

L'analisi si può effettuare su prelievo di sangue midollare, sangue periferico o tessuto paraffinato.