

Diagnostica genetica delle malattie endocrine rare

Descrizione

Responsabile Dr. Tonino Ercolino

Attività di Laboratorio per pazienti esterni

Attraverso analisi di genetica molecolare è possibile individuare mutazioni del patrimonio genetico responsabili di malattie ereditarie e alterazioni che possono essere responsabili di una particolare malattia.

L'analisi del DNA rappresenta un valido metodo di indagine nella diagnostica di un numero sempre maggiore di malattie genetiche. Il numero delle malattie genetiche identificabili mediante l'analisi del DNA è cresciuto esponenzialmente negli ultimi anni, grazie all'identificazione di nuovi geni, reso possibile dall'introduzione in diagnostica di una nuova tecnica di indagine: il sequenziamento di nuova generazione (NGS).

Nel nostro laboratorio si fa ricorso alle più avanzate metodiche di analisi genetica, quali il sequenziamento di nuova generazione per la diagnosi molecolare malattie endocrine:

- Feocromocitoma (FEO)/paraganglioma (PGL)
- Ipogonadismo Ipogonadotropo (IPOIPO)
- Sindrome di Von Hippel Lindau (VHL)
- Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2)
- Microdelezioni del cromosoma Y
- Disordini della differenziazione sessuale (DSD)
- Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 4 (MEN 4)
- Iperplasia surrenalica congenita (CAH)
- Insufficienza Ovarica Precoce (POI)

•
L'equipe di professionisti supporta e condivide specifici percorsi assistenziali con le SOD [Istologia Patologica e Diagnostica Molecolare](#), [Diagnostica genetica](#) e [Laboratorio Biochimica Clinica e Molecolare](#) ai fini di un costante aggiornamento dei test molecolari e delle procedure analitiche.

Modalità di spedizione campioni pazienti esterni

Prelievo di 2 provette di sangue da 5 ml in EDTA (provette "tappo viola") da spedire a temperatura ambiente.

Documentazione in allegato

- fotocopia tessera sanitaria;
- dati di residenza e contatto telefonico dell'utente;
- richieste mediche come segue:

- Due richieste su ricettario regionale per Feocromocitoma/paraganglioma o Ipogonadismo ipogonadotropo:
 1. 6917 X 8
 2. 6945 e 6949
- Una richiesta su ricettario regionale per Sindrome di Von Hippel Lindau:
 1. 6917 X 4, 6945 e 6949
- Una richiesta su ricettario regionale per Neoplasia endocrina multipla tipo 2:
 1. 6917 X 3, 6945 e 6949
- Una richiesta su ricettario regionale per ricerca mutazione gene noto o ricerca microdelezioni del cromosoma Y:
 1. 6917 X 1, 6945 e 6949

Informative

- [Informativa Carcinoma Midollare Tiroideo](#)
- [Informativa Feocromocitoma e Paraganglioma](#)
- [Informativa Ipogonadosmo Ipogonadotropo](#)
- [Informativa Microdelezioni Cromosoma Y](#)
- [Informativa per forme familiari VHL \(Sindrome Von Hippel-Lindau\)](#)
- [Informativa al consenso genetico della diagnostica dei disordini della differenziazione sessuale](#)
- [Informativa diagnostica genetica della neoplasia endocrina multipla di tipo 4 \(men4\)](#)
- [Informativa al consenso genetico della diagnostica dell'iperplasia surrenale congenita](#)
- [Insufficienza Ovarica Precoce \(POI\)](#)

IMPORTANTE le richieste possono essere prescritte solo da uno specialista endocrinologo o da un genetista. Entrambe devono essere firmate sul retro dall'utente.

– La scheda del consenso informato firmato.

– Ticket, se dovuto (vedi [informazioni](#))

Per la spedizione

Dr. Tonino Ercolino

Centro Polivalente "Cubo"

Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche (Mario Serio)

Laboratorio di Endocrinologia posto al 2° piano

Viale Pieraccini, 6

50139 Firenze