

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): geni SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL, MAX, TMEM127, RET, EPAS1, FH, EGLN1, KIF1B, SLC25A11, MDH2.
- Ipogonadismo Ipogonadotropo (IPOIPO): geni LEPR, KISS1, HS6ST1, PROK2, IL17RD, HESX1, GNRHR, TACR3, OTUD4, PCSK1, SPRY4, SEMA3A, SEMA3E, FEZF1, LEP, FGFR1, GNRH1, FGF17, CHD7, NSMF, FGF8, WDR11, TAC3, DUSP6, SEMA7A, PNPLA6, AXL, KISS1R, FLRT3, PROKR2, SOX10, NROB1, ANOS1.
- Sindrome di Von Hippel Lindau (VHL): gene VHL
- Neoplasia endocrina multipla di tipo 2 (MEN2): gene RET
- Microdelezioni del cromosoma Y: AZFa, AZFb, AZFc, AZFbc e AZFc parziale (gr/gr)

L'equipe di professionisti supporta e condivide specifici percorsi assistenziali con le SOD Istologia Patologica e Diagnostica Molecolare, Diagnostica genetica e Oncologia traslazionale, 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 necessaria 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

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 link dedicato sul sito aziendale: http://www.aou-careggi.toscana.it/internet/index.php?option=com_content&task=view&id=113&Itemid=90

Per la spedizione:

Dott. 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