

SOD Diagnostica genetica

## Equipe

Sara Bernabini (biologa)  
Claudia Centrone (biologa)  
Sabrina Frusconi (biologa)  
Irene Giotti (biologa)  
Costanza Giuliani (biologa)  
Barbara Minuti (biologa)  
Ilaria Passerini (biologa)  
Chiara Pescucci (biologa)  
Ugo Ricci (biologo)

## A cosa serve

Attraverso analisi di genetica molecolare è possibile individuare **mutazioni del patrimonio genetico responsabili di malattie ereditarie**, alterazioni che possono essere correlate o responsabili di un particolare fenotipo.

Le tecniche di biologia molecolare si sono rivelate vincenti soprattutto nel settore dei disordini monofattoriali, cioè di patologie causate dall'alterazione di un singolo gene, come ad esempio nella fibrosi cistica o nella distrofia muscolare.

Il numero delle malattie genetiche caratterizzabili mediante l'analisi del DNA cresce parallelamente alla identificazione di nuovi geni che possono essere causa di malattia.

L'attività analitica consente non soltanto di realizzare diagnosi caratterizzando geneticamente i soggetti affetti da una particolare patologia, ma anche di **individuare i portatori sani**, informazione particolarmente importante nell'ambito della consulenza genetica per il calcolo del rischio di ricorrenza.

## Quando parla

L'analisi molecolare può essere effettuata in **epoca pre-natale e post-natale**, a partire da diversi tipi di materiale biologico: villo coriale, liquido amniotico, sangue fetale nel caso di analisi prenatale; sangue periferico, biopsie di tessuto o tracce biologiche nel caso di test condotti in epoca post-natale e anche su materiale abortivo.

Il laboratorio rappresenta il centro di riferimento per centri di diagnosi prenatale dell'area metropolitana ed è in grado di soddisfare, in termini estremamente rapidi e in linea con il disciplinare della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), tutte le esigenze di diagnostica molecolare per esami prenatali, in larga parte attraverso esami diretti o inviando i campioni agli idonei laboratori della rete di genetica italiana.

## La tecnologia

La tecnologia robotizzata di cui disponiamo è in grado di processare in sicurezza sia un numero ridotto che un numero elevato di campioni.

Attraverso le varie fasi che caratterizzano il processo analitico che va dall'estrazione del DNA all'amplificazione genica, alle varie fasi di purificazione e al sequenziamento, si perviene in breve tempo all'analisi di tratti genetici anche molto ampi e/o di molti geni implicati in diverse patologie.

Anche l'analisi di mutazioni, eseguita per confronto con sequenze di riferimento, si

# DIAGNOSTICA GENETICA - GENETICA MOLECOLARE

---

avvale di moderni metodi di analisi computerizzata, e l'uso di software dedicati.