

Vademecum

Informativa per medici e operatori sanitari per la richiesta di analisi genetiche

1. Prelievo del materiale biologico, conservazione e spedizione

a. Per analisi di genetica molecolare

Prelevare 2-5 ml di sangue periferico in provette con anticoagulante EDTA.

Il prelievo deve pervenire entro 7 giorni dal prelievo in laboratorio e va spedito a temperatura ambiente. Se non può essere spedito immediatamente, conservare il prelievo di sangue-EDTA in frigorifero (4-10°C).

Leggere attentamente e compilare la richiesta di analisi corrispondente.

Analisi in subappalto:

- *CFTR* sequenza totale¹
- *BRCA 1,2* sequenza totale¹
- Fruttosio¹

¹Analisi eseguita nel laboratorio esterno Synlab, Chemin D'Entr-Bois 21, CH-1018 Lausanne

- *HBB* sequenza²

²Analisi eseguita nel laboratorio esterno Kantonsspital Aarau AG Zentrum für Labormedizin, Tellstrasse CH-5001 Aarau

a.1 Tamponi buccali

- Per l'analisi paternità eseguire 1 tampone buccale per paziente.

- Per l'analisi intolleranza al lattosio e predisposizione al Morbo Celiaco eseguire 2 tamponi buccali per paziente.

Per i tamponi buccali evitare di bere caffè e di lavare i denti con il dentifricio nell'ora prima del prelievo. Prima di effettuare il prelievo sciacquare la bocca due volte.

Se il prelievo non può essere spedito immediatamente, conservare il tampone buccale asciutto all'interno di una falcon 15ml a 22-37°C per un massimo di una settimana. Leggere attentamente le istruzioni fornite.

Leggere attentamente e compilare la richiesta di analisi corrispondente.

a.2 Per determinazione dell'RhD fetale su prelievo di sangue materno³

Prelevare circa 10 ml di sangue periferico in Streck Tubes forniti su richiesta da ProcreaLab. **Il prelievo va fatto dopo la 18 settimana di gravidanza.** ATTENZIONE non usare Eparina/EDTA.

³Analisi eseguita nel laboratorio esterno *Genetica, Weinbergstrasse 9, 8001 Zurigo*

Leggere attentamente e compilare la richiesta di analisi corrispondente.

a.3 QF-PCR per analisi rapida nel DNA fetale da liquido amniotico e villi coriali (aneuploidie dei cromosomi 21, 13, 18, X e Y)

- **Liquido amniotico (LA):** Prelevare 10-15 ml di LA in due falcon. Il prelievo deve essere privo di tracce di sangue.
- **Villi coriali (CVS):** Prendere una piccola quantità (circa 10-15 mg) di CVS ben divisi (tagliati finemente o digeriti). I CVS devono rappresentare diverse regioni, sia il tessuto citotrofoblastico che mesodermico. **Sempre accompagnare il prelievo di CVS con una provetta di sangue-EDTA della madre.**

Il prelievo deve giungere in laboratorio il prima possibile, conservare a temperatura ambiente prima dell'arrivo del corriere.

b. Per analisi di citogenetica⁴

Cariotipi costituzionali: 5-10 ml sangue periferico in EPARINA

Per i campioni per le analisi di citogenetica deve essere evitato il raffreddamento/riscaldamento.

Conservare a temperatura ambiente il campione fino al ritiro. Il campione deve arrivare in laboratorio il giorno stesso in cui viene fatto il prelievo.

Cariotipo prenatale: 10-15 ml di LA in due falcon / 10-15 mg villi coriali.

⁴Analisi eseguita nel laboratorio esterno *Humangenetik Universitätsklinik für Kinderheilkund, Inselspital CH 3010 Bern*

Oppure: *Unilabs Ticino SA, via Rovere 8, 6932 Breganzona*

Oppure: *Laboratorio Genoma, Via Castel Giubileo 11 00138 Roma*

Leggere attentamente e compilare la richiesta di analisi corrispondente.

c. Harmony Prenataltest⁵

Provette fornite dal Kit: 2 x 10 ml sangue in "Cell Stabilization Tube"

Eeguire il prelievo dal lunedì al giovedì, possibilmente in mattinata. In casi eccezionali è possibile effettuare il prelievo il venerdì mattina.

Completare il modulo TRF di Roche-Ariosa e l'attestazione di avvenuta consulenza e settimana di gestazione. Leggere attentamente le istruzioni fornite.

Conservare a temperatura ambiente fino al ritiro del campione.

⁵Analisi eseguita nel laboratorio esterno *Roche-Ariosa, 5945 Optical Court San Jose CA 95138*

d. Diagnosi Preimpianto e screening preimpianto (PGD e PGS):

Per queste analisi rivolgersi direttamente al laboratorio Procrealab.

Chiamare immediatamente il laboratorio per il ritiro del prelievo

Un nostro fattorino è a vostra disposizione per il ritiro del materiale, telefonando al numero

+41 091 924 55 00.

Altri campioni. Per altro materiale biologico e/o richieste particolari, per avere maggiori chiarimenti riguardo alle condizioni di prelievo, conservazione e trasporto del campione, contattare il laboratorio.

Non è richiesto il digiuno prima delle analisi genetiche

2. Etichettatura dei prelievi

Etichettare i prelievi con almeno due elementi identificativi:

-Cognome-Nome

-Data di nascita

Indicare sul prelievo anche:

-Data e ora del prelievo

Solo i campioni identificabili in modo univoco vengono accettati.

Qualora fosse dubbia l'identificazione del prelievo, verrà chiesto al medico o al laboratorio inviante di ripetere il prelievo.

3. Richiesta d'analisi e Consenso Informato:

Ogni prelievo deve essere accompagnato da una richiesta d'analisi correttamente compilata e firmata dal medico ed eventualmente dal paziente (legge federale sulle analisi genetiche umane 2004).

4. Refertazione

I risultati delle analisi vengono consegnati generalmente entro 5-10 giorni lavorativi, salvo eccezioni quali: ProcreaMatching (6 settimane) e PGT (3 settimane dall'arrivo delle cellule in laboratorio).

Analisi prenatali e casi particolari, vengono considerati come richieste urgenti riducendo i tempi di consegna del risultato.

Il risultato della QF-PCR viene consegnato entro 24-36 ore dall'arrivo del prelievo in laboratorio.

Il risultato del fattore RhD fetale è consegnato entro 15 giorni lavorativi.

I risultati dell'Harmony test vengono consegnati entro 7-10 giorni.

I risultati del cariotipo costituzionale e prenatale vengono consegnati entro 10-15 giorni lavorativi.

Per un servizio più veloce, i risultati vengono inviati al medico o al laboratorio richiedente via FAX, previa compilazione del modulo di autorizzazione alla ricezione tramite Fax (M-09-002) nel rispetto della privacy del paziente. Il referto originale viene inviato per posta.

I risultati vengono redatti in lingua italiana. Su richiesta possono essere redatti anche in inglese, francese e tedesco.

5. Contatti

Indirizzo: Procrealab Via C. Maraini 8, 6900 Lugano

Tel. : +41 091 924 55 00

Fax : +41 091 924 55 01

E-mail: info@procrealab.ch

www.procrealab.ch

Orari: dalle 8:00-18:30 dal lunedì al venerdì

Il laboratorio è a disposizione per eseguire i prelievi durante i normali orari di apertura o sabato mattina, previo appuntamento