# CARTA DEI SERVIZI

UOC Servizio e DH di Ematologia

Gemelli

**Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS**
**Università Cattolica del Sacro Cuore**

# SOMMARIO

PREMESSA 4

1. SEZIONE A 4

1.1 SERVIZIO DI EMATOLOGIA 4

1.1.1 Organizzazione del Laboratorio di Ematologia 4

1.1.2 Diagnostica ematologica integrata e immunogenetica dei trapianti 6

2. SEZIONE B 8

2.1 LABORATORIO DI CITOMORFOLOGIA 8

2.1.1 Esame Emocromocitometrico, Conta Reticolocitaria, Ricerca Schistociti 8

2.1.2 Velocità di eritrosedimentazione (VES) 9

2.1.3 Ricerca del parassita malarico. 10

2.1.4 Esame citomorfologico del midollo osseo 11

2.1.5 Esame citomorfologico su liquidi biologici 12

2.1.6 Ricerca sostanza amiloide su grasso periombelicale 13

2.2 LABORATORIO DI DIAGNOSTICA CITOFLUORIMETRICA 14

2.2.1 Tipizzazione Per Emopatia 14

2.2.2 Profilo Linfocitario 15

2.2.3 Tipizzazione Immunofenotipica (Singola) 16

2.2.4 Tipizzazione Per Cellule Staminali 16

2.3 LABORATORIO DI CITOGENETICA FISH 17

2.3.1 Citogenetica FISH 17

2.4 LABORATORIO DI DIAGNOSTICA MOLECOLARE EMATOLOGICA 18

2.4.1 Ricerca mutazione JAK2 V617F, Determinazione Carico Allelico Della Mutazione JAK2 V617F 18

2.4.2 Ricerca mutazioni JAK2 ESONE 12 19

2.4.3 Ricerca Mutazioni Del Gene Della Calreticulina 20

2.4.4 Ricerca Mutazioni Del Gene MPL 21

2.4.5 Ricerca Mutazione Fattore V LEIDEN 22

2.4.6 Ricerca Mutazione Protrombina G20210A 23

2.4.7 Ricerca Mutazioni Del Gene Dell'Antitrombina III 23

2.4.8 Ricerca Mutazioni Del Gene Della Proteina C Anticoagulante 24

2.4.9 Ricerca Trascritto BCR/ABL 25

2.4.10 Analisi Quantitativa BCR/ABL mediante RQ-PCR 26

2.4.11 Ricerca CBFB-MYH11 [INV(16)/T(16;16)] 27

2.4.12 Ricerca Mutazioni Gene FLT3 28

2.4.13 Ricerca AML1/ETO [T(8;21)] 29

2.4.14 Ricerca PML-RAR ALPHA [T(15;17)] 30

2.4.15 Ricerca Mutazioni Gene Nucleofosmina (NPM1) 31

2.4.16 Ricerca Mutazioni Gene cKIT 32

2.4.17 Ricerca Mutazioni Gene MLL 33

2.4.18 Ricerca Riarrangiamento FIPL1/PDGFR 34

2.4.19 Riarrangiamento IGH 35

2.4.20 Riarrangiamento TCR 36

2.4.21 Ricerca T(11;14) 37

2.4.22 Ricerca T(14;18) 38
2.4.23 Sequenziamento IGVH 38
2.4.24 Ricerca Mutazioni P53 39
2.4.25 Ricerca Mutazione V600F Del Gene BRAFF 40
2.4.26 Ricerca Mutazione L265P Del Gene MYD88 41
2.4.27 Test Di Clonalità Mediante Metodica Humara 42
2.5 LABORATORIO DI TIPIZZAZIONE HLA 43
2.5.1 Tipizzazione Genomica HLA A 43
2.5.2 Tipizzazione Genomica HLA B 44
2.5.3 Tipizzazione Genomica HLA C 44
2.5.4 Tipizzazione Genomica HLA DRB1 In Bassa Risoluzione 45
2.5.5 Tipizzazione Genomica HLA DQB1 In Alta Risoluzione 46
2.5.6 Tipizzazione Genomica HLA DPB1 in Alta Risoluzione 47
2.5.7 Tipizzazione Genomica HLA DRB1 in Alta Risoluzione 47
2.5.8 Analisi Chimerismo Ematopoietico 48
2.6 LABORATORIO PER LA DIAGNOSI DEI DISORDINI DELL'ERITROPOIESI E DEL METABOLISMO DEL FERRO 49
2.6.1 Screening Emoglobinopatie (HPLC) 49
2.6.2 Ricerca Mutazioni del DNA Associate a Emocromatosi Primitiva 49
2.6.3 Dosaggio Dell'Eritropoietina Sierica 50
3. ALLEGATI 51

## STATO DELLE REVISIONI

| Rev. N. | ARTICOLI REVISIONATI | DESCRIZIONE REVISIONE | REDATTO DA | DATA |
|---|---|---|---|---|
| 0 | | Prima stesura | | 30/04/2021 |
| 1 | Capitoli 1 e 2 | Aggiornamento esperti, modalità di prenotazione, ripartizione laboratori – Revisionato il capitolo Emoglobinopatie – Eliminati capitoli "Mutazioni DNA associate a Talassemie", Test di falcizzazione, - modifica provette biologia molecoalre | | 19/01/2024 |

# PREMESSA

La carta dei servizi è articolata nelle seguenti sezioni:

- *SEZIONE A:* Contiene informazioni di carattere generale
- *SEZIONE B:* Contiene l'elenco degli esami effettuati presso il Servizio di Ematologia e dei campioni biologici su cui tali esami vengono effettuati.

# 1. SEZIONE A

## 1.1 SERVIZIO DI EMATOLOGIA

**INDIRIZZO:** Laboratorio di Ematologia, Piastra Polifunzionale, Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS - Largo A. Gemelli 8, 00168 Roma

**CONTATTI TELEFONICI:**

- ***Segreteria:*** 06-3015-4206/4968
- ***Sala Urgenze:*** 8284
- ***Citofluorimetria:*** 4568/8989
- ***Stanza del Medico di turno:*** 5933
- ***Numero di fax:*** 06-0630155209

***Indirizzo di posta elettronica:*** segreteria.laboratorioematologia@policlinicogemelli.it
***Sito Web:*** www.policlinicogemelli.it

Il Laboratorio di Ematologia è situato al 3° piano della Piastra Polifunzionale (3J). E' raggiungibile dal IV piano del Policlinico A. Gemelli attraverso il percorso VIOLA.

### *1.1.1 Organizzazione del Laboratorio di Ematologia*

Il Direttore del laboratorio di Ematologia è il Prof. Valerio De Stefano, Dirigente Medico Responsabile di Struttura Complessa.

L'organico del Laboratorio è costituito dalle seguenti tipologie di operatori:

- laureati in medicina e chirurgia specialisti in Ematologia
- laureati in biologia
- personale tecnico
- preparatori e personale di segreteria.

Inoltre prestano la loro attività laureati in Medicina e Chirurgia, iscritti alla scuola di Specializzazione in Malattie del Sangue ed al Dottorato in Scienze Oncologiche.

Lo staff è costituito da:

- **Professore Ordinario, Dirigente Medico responsabile di Struttura Complessa**
  - Prof. Valerio De Stefano
- **Prof. Associati**
  - Prof.ssa Patrizia Chiusolo

- Prof.ssa Elena Rossi

- **Dirigenti medici**
  - Dott.ssa Silvia Bellesi
  - Dott.ssa Angela Maria Ciminello
  - Dott. Tommaso ZA
  - Dott.ssa Silvia Betti
  - Dott.ssa Elena Maiolo
  - Dott.ssa Francesca Bartolomei
- **Personale con incarico libero-professionale**
  - Dott. Antonio Giordano
  - Dott.ssa Rosalia Malafronte
- **Tecnici**
  - Dott.ssa Nicoletta Pelliccioni (Coordinatore tecnico)
  - Dott.ssa Claudia Luzzi
  - Dott.ssa Daniela Giovanna De Ritis
  - Dott.ssa Maria Maddalena Ieronfantico
  - Dott.ssa Marzia Marino
  - Dott.ssa Sylwia Joanna Matczak
  - Dott.ssa Anna Rita Torella
  - Dott. Simone D'Innocenzo
  - Dott.ssa Sara Marietti
  - Dott.ssa Monica Rossi
  - Dott.ssa Alessia Toscano
  - Dott. Alessandro Flamini
- **Operatori tecnici**
  - Sig. Dino Catani
  - Sig. Gilberto Crielesi
- **Segretaria**
  - Sig.ra Pamela Ruffini
- **Responsabile Assicurazione della Qualità (RAQ)**
  - Prof.ssa Patrizia Chiusolo

Il servizio di Ematologia dispone di circa 300 mq di laboratori e studi, dotati di tutte le strumentazioni necessarie per eseguire lavori di ricerca e diagnostica nell'ambito delle malattie ematologiche.
I laboratori sono dotati delle più importanti attrezzature per svolgere attività nel campo dell'ematologia, in particolare contaglobuli, citometri, ultracentrifughe, ultrafreezer, apparecchi per amplificazione genica, tradizionali e "real-time" (PCR quantitativa), e sequenziamento di nucleotidi, apparecchiatura per acquisizione ed elaborazione immagini, spettrofotometro, strumentazione varia per l'analisi del DNA, cappe a flusso laminare.

Il Laboratorio è articolato nelle seguenti sezioni:

- *Laboratorio di citomorfologia*
- *Laboratorio per la diagnosi dei disordini dell'eritropoiesi e del metabolismo del ferro*
- *Laboratorio di diagnostica citofluorimetrica*
- *Laboratorio di diagnostica molecolare ematologica*
- *Laboratorio di tipizzazione HLA*

- *Laboratorio di citogenetica FISH*

La maggior parte di tali sezioni sono coordinate in una Unità Operativa semplice

### *1.1.2 Diagnostica ematologica integrata e immunogenetica dei trapianti*

***Orario di servizio della segreteria***

La segreteria è situata all'interno del Servizio di Ematologia e rispetta il seguente orario:

- lunedì-giovedì dalle ore 8.00 alle 16.00
- venerdì dalle ore 8.00 alle ore 14.00

La segreteria è a disposizione del personale dei reparti per:

- informazioni sugli esami di cui non è pervenuta la risposta
- trasformazione di esami routinari in esami urgenti

***Orario di accettazione dei campioni di routine***

- Dal lunedì al venerdì dalle 7.30 alle 15.20
- Il sabato dalle 7.30 alle 13.50

I campioni riguardanti esame emocromocitometrico, VES, reticolociti, eritropoietina, screening delle emoglobinopatie ed emocromatosi, esame citofluorimetrico vanno inviati in laboratorio mediante servizio CUT e le richieste devono essere elettroniche attraverso il sistema informatico TrakCare.
I campioni riguardanti invece agoaspirato midollare, ricerca parassita malarico, FISH, biologia molecolare, tipizzazione HLA vanno consegnati direttamente al personale tecnico/operatore tecnico del laboratorio entro le ore 14.00.
Dalle 14.00 in poi i campioni devono essere consegnati in CoreLab. Le richieste per tali esami devono essere elettroniche attraverso il sistema informatico TrakCare e accompagnate da specifico modulo cartaceo.
Per gli utenti interni (Reparti, Day Hospital e Day Surgery) la procedura PRO.129 "Acquisizione e Registrazione di Prestazioni Diagnostiche" contiene le istruzioni per la corretta compilazione delle richieste sia di routine che urgenti.
I campioni urgenti relativi ad esame emocromocitometrico, VES, ricerca schistociti, reticolociti, riconoscibili da una specifica etichetta barcodata, sono consegnati direttamente nel settore CoreLab Alta Automazione e accettati con check-in automatizzato (**IOM** Aptio Automation Siemens). Le relative richieste di esami sono quindi prese in carico dal sistema gestionale **DNLab** che registra data e ora di accettazione dei campioni in laboratorio.
I campioni devono essere posizionati nello specifico portaprovette presente allo sportello CoreLab. Per i campioni di routine relativi a emocromo, reticolociti, VES, elettroforesi dell'emoglobina, dosaggio eritropoietina, profilo linfocitario, l'acquisizione della richiesta in **DNLab** con la tracciabilità della data e dell'ora di consegna dei campioni in laboratorio, avviene nel settore accettazione tramite il sistema di smistamento provette **MUT**.

***Orario di consegna referti routine***

Tutti i referti sono visibili on-line dai reparti dopo la convalida e dopo apposizione di firma digitale su **Themis** e ulteriore successivo trasferimento dei dati in piattaforma **TRAKCARE**.
In caso di mancata visualizzazione dei referti in reparto contattare l'helpdesk al numero **7852**.

***Orario di accettazione dei campioni urgenti 24 /24 ore***

Il Servizio di Ematologia ha un servizio urgenze per esami emocromocitometrici 24 ore su 24. Gli esami emocromocitometrici urgenti vengono eseguiti presso le postazioni di Ematologia 24 ore su 24 e 7 giorni su 7**.** Il Laboratorio urgenze è contattabile al **8284**.

Tutti i referti sono visibili on-line dai reparti dopo la convalida e dopo apposizione di firma digitale su **Themis** e ulteriore successivo trasferimento dei dati in piattaforma **TRAKCARE**. In caso di mancata visualizzazione dei referti in reparto contattare l'helpdesk al numero **7852**.

***Orario di accettazione dei campioni ambulatoriali***

I campioni ambulatoriali si accettano dal lunedì al sabato dalle ore **8:00** alle ore **12:30**.

*Nella Sezione B sono specificati i giorni e gli orari degli esami che vanno inviati previa prenotazione e counseling ematologico***.**

***Modalità di prenotazione degli esami per gli interni***

Per tutti gli esami richiesti presso il Servizio di Ematologia è necessario inviare richiesta elettronica tramite TRAKCare. Nella compilazione della richiesta sarà necessario inserire l'anagrafica del paziente comprensiva di: cognome, nome, data di nascita, sesso, codice fiscale, codice sanitario interno, data richiesta, tipo di campione inviato (quando necessario, p.e. Liquor, sangue midollare).
Nella procedura aziendale PRO.129 "Acquisizione e Registrazione di Prestazioni Diagnostiche" è descritto un set di informazioni essenziali per la richiesta degli esami.
In particolare, sono riportati i seguenti dati:

- Identificazione univoca del paziente o utente esterno per il quale è effettuata la richiesta (data di nascita, sesso e codice fiscale);
- Identificazione univoca del prescrittore (password di accesso al sistema informatico vedi sito intranet policlinico gemelli Manuale Utente Gestione Password);
- Esami richiesti;
- Data della raccolta del campione;
- Tipo di campione primario;
- Notizie cliniche (opzionale).

Gli esami ematologici quali emocromo, reticolociti, VES, dosaggio eritropoietina, ricerca schistociti e metabolismo del ferro possono essere inviati senza alcuna necessità di prenotazione e vengono accettati nei giorni e orari previsti nel paragrafo Orario di accettazione.

Gli esami di biologia molecolare, citofluorimetria e FISH eseguiti sul midollo osseo non necessitano di prenotazione. Per tali esami, però, è necessaria la compilazione di una richiesta cartacea che specifichi il quesito clinico o dubbio diagnostico e che contenga il consenso informato del paziente (solo per gli esami di biologia molecolare).
Gli esami di biologia molecolare volti allo studio delle trombofilie familiari e acquisite devono essere prenotati presso il Day Hospital di Ematologia dal lunedì al sabato dalle ore 8.00 alle ore 14.00 (telefono 06-3015-4344 o 6571).
Gli esami di tipizzazione HLA e l'analisi del chimerismo vengono eseguiti nell'ambito dello studio della compatibilità per trapianto di cellule staminali emopoietiche e devono essere prenotati presso la segreteria del Reparto di Ematologia (tel 06-30155300) dal lunedì al venerdì dalle 8 alle 14.00. Tali esami sono esclusivamente svolti ai fini del trapianto di cellule staminali ematopoietiche e non per altre indicazioni. Anche in tal caso sarà necessario raccogliere il consenso informato del paziente.
L'elettroforesi dell'emoglobina (ricerca Hb patologiche) possono essere inviate soltanto il martedì e giovedì senza necessità di prenotazione.
L'agoaspirato midollare per la sua esecuzione prevede la richiesta di consulenza ematologica. Il consulente ematologo, valutato il caso clinico, provvederà a pianificare l'esecuzione dell'aspirato midollare.

# 2. SEZIONE B

## 2.1 LABORATORIO DI CITOMORFOLOGIA

### *2.1.1 Esame Emocromocitometrico, Conta Reticolocitaria, Ricerca Schistociti*

*Nomenclatore SSN*

- 90.62.2 Emocromo con formula
- 90.63.4 Formula leucocitaria
- 90.74.5 Conta reticolociti
- 90.71.3 Conteggio piastrine

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico raccolto in EDTA (provetta Vacuette tappo viola 3ml)

*Allestimento campione*

Esame emocromocitometrico e conta reticolocitaria vengono eseguiti in automazione ponendo la provetta nell'apposito contenitore dell'emocitometro. La ricerca degli schistociti avviene mediante conta manuale di 1000 eritrociti su striscio di sangue periferico.
L'esame morfologico avviene su striscio dal campione anticoagulato con EDTA su vetrino portaoggetti in vetro. Dopo asciugatura all'aria si effettua la colorazione standard (May-Grunwald-Giemsa).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

24 ore su 24 per i campioni dei pazienti ricoverati. Dal lunedì al sabato dalle ore 8 alle 12 dopo esecuzione della pratica amministrativa per i pazienti ambulatoriali.

*Prenotazione*

- Non è necessaria prenotazione.

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro 2 ore dall'esecuzione del prelievo (conservato a temperatura ambiente).

*Tempi di risposta*

Entro 3 ore in caso di campione urgente CON necessità di validazione dopo esecuzione dell'esame morfologico dello striscio di sangue periferico. L'esecuzione dello striscio e la sua lettura al microscopio ottico da parte di personale medico esperto avviene entro 30 minuti dalla consegna del vetrino adeguatamente colorato. Entro 6 ore in caso di campione di routine.

*Tempi di consegna referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto è disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 24 ore dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

L'esame emocromocitometrico è l'esame di base per uno studio dell'organismo umano. Esso permette la valutazione di parametri quantitativi della parte corpuscolata del sangue (globuli rossi, globuli bianchi, piastrine). Inoltre, sullo stesso campione, la possibilità degli attuali citometri in automazione di compilare la conta differenziale dei leucociti (determinazione della percentuale di polimorfonucleati neutrofili, eosinofili, basofili, dei linfociti e dei monociti) e di

segnalare con "allarmi" eventuali anomalie morfologiche, permette di individuare precocemente e con elevate sensibilità e specificità la presenza di patologie ematologiche e non.
La conta reticolocitaria, prodotta in automatico con apposito programma degli emocitometri automatici, evidenzia la presenza di globuli rossi non completamente maturi, privi di nucleo cellulare, appena immessi nel torrente circolatorio, che conservano ancora per circa 24 ore i ribosomi, da cui il nome reticolocita. I ribosomi, con una particolare colorazione, precipitano sotto forma di sostanza granulosa e filamentosa ("reticolare"). Questo esame permette di valutare l'eritropoiesi del midollo osseo senza esecuzione di manovre invasive.
L'identificazione degli schistociti e la loro determinazione quantitativa è importante nella diagnosi di un gruppo esteso di patologie (le cosiddette "microangiopatie trombotiche"), che necessitano di un trattamento particolare immediato.

*Preparazione del campione:* è consigliabile digiuno con astensione da cibo e bevande tipo caffè e/o alcool di 8-12 h.
*Unità di misura ed intervalli di rifermento:* questi parametri sono elencati in CDS.003.All1.
*Metodo utilizzato:* Esame effettuato con apparecchiatura contaglobuli Siemens ADVIA2120i.

### *2.1.2 Velocità di eritrosedimentazione (VES)*

*Nomenclatore SSN*

- 90.82.5 Velocità di sedimentazione delle emazie

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico raccolto in provetta in EDTA (provetta Vacuette tappo viola 3ml)

*Allestimento campione*

- Esame eseguito in automazione

*Giorni di esecuzione dell'esame*
Si tratta di un esame non previsto in urgenza. Si esegue dal lunedì al sabato dalle ore 8 alle 12 dopo esecuzione della pratica amministrativa per i pazienti ambulatoriali, dalle 8 alle 20 nei giorni feriali e dalle 8 alle 14 nei giorni prefestivi per i pazienti ricoverati.

*Prenotazione*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro 2 ore dall'esecuzione del prelievo (conservato a temperatura ambiente)

*Tempi di risposta*

- Entro 12 ore per i campioni di routine

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 24 ore dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
E' un esame che si effettua sul sangue, reso incoagulabile, misurando la cinetica di aggregazione dei globuli rossi. E' un esame di facile esecuzione ed economico. I suoi valori sono fondamentali come test di primo livello per i processi infiammatori e neoplastici e può essere il primo segno di patologie clinicamente occulte.

Permette, inoltre, di controllare l'evoluzione o lo stato nel tempo di una patologia.

*Preparazione campione:* E' consigliabile il digiuno con astensione da cibo e bevande tipo caffè e/o alcool di 8-12 ore.
*Unità di misura*: mm/ora
*Metodo utilizzato:* Si utilizza la fotometria capillare che supera tutte le variabili del metodo di sedimentazione; alta correlazione con il metodo Westergren.

### *2.1.3 Ricerca del parassita malarico.*

*Nomenclatore SSN*

- 91.05.5 Plasmodi della malaria nel sangue, ricerca microscopica, striscio sottile e goccia spessa

*Tipologia di campione*

- Sangue capillare

*Allestimento campione*

Il sangue capillare, prelevato mediante puntura su polpastrello di un dito della mano, viene strisciato su vetrini portaoggetto puliti e sgrassati con alcool (almeno 6). Vengono anche allestiti preparati a "goccia spessa": depositare circa 3-4 µl di sangue al centro di un vetrino, appoggiare al centro della goccia di sangue l'angolo di un altro vetrino e con un movimento rotatorio allargare il sangue per defibrinare. Dopo asciugatura e lisi degli eritrociti il campione viene colorato. Identificare ogni striscio con l'anagrafica del paziente a matita, perché la colorazione potrebbe sciogliere l'inchiostro. Non usare per gli strisci il campione anticoagulato che può indurre modificazioni dell'aspetto dei parassiti. In laboratorio dopo asciugatura all'aria lo striscio sottile viene colorato con la colorazione standard (May-Grunwald Giemsa).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- 24 ore su 24 per i campioni dei pazienti ricoverati o in trattamento presso il Pronto Soccorso

*Prenotazione:*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Immediatamente dopo l'esecuzione del prelievo (conservato a temperatura ambiente)

*Tempi di risposta*

- Il referto è prodotto entro 3 ore dalla consegna dei vetrini allestiti al personale medico esperto di turni in laboratorio.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

- Prestazione non richiedibile con modalità ambulatoriale.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico:*

L'esame rappresenta il test più sensibile e specifico per la diagnosi immediata di infezione da parassita malarico.

*Preparazione campione:* E' preferibile raccogliere il campione in concomitanza con il rialzo febbrile.
*Unità di misura*: V.N.= assente
*Metodo utilizzato*: lettura al microscopio dopo opportuna colorazione

### *2.1.4 Esame citomorfologico del midollo osseo*

*Nomenclatore SSN*

- 90.63.3 Esame del midollo osseo per apposizione e/o striscio

*Tipologia di campione*

- Midollo osseo

*Allestimento campione*

Striscio del campione di sangue midollare, adeguatamente raccolto, immediatamente dopo il prelievo, su vetrini portaoggetti puliti.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

Dal lunedì al sabato per tutti i pazienti. In urgenza il prelievo può essere eseguito anche la domenica.

*Prenotazione*

Indispensabile valutazione clinica ematologica. Il prelievo viene eseguito dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta al consulente ematologo oppure in urgenza all'ematologo clinico di guardia.

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro 12 ore dall'esecuzione del prelievo.

*Tempi di risposta*

In caso di situazioni che richiedano interventi terapeutici urgenti la risposta dell'esame citomorfologico viene registrata sul sistema di refertazione DNLab e trasmessa al Reparto di Degenza e all'Ematologo di Guardia entro 24 ore dall'accettazione del campione mediante sistema informatico TraKcare (in caso di diagnosi di Leucemia Acuta il referto verrà comunicato in tempo reale all'ematologo clinico di guardia al 3129).
Per i campioni che non rientrano in questo gruppo il tempo di refertazione è di 5 giorni lavorativi.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 6 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

L'esame del midollo osseo trova indicazione in tutte le condizioni in cui si sospetti una compromissione primitiva o secondaria dell'emopoiesi.
Nel midollo osseo sono contenuti i progenitori o precursori dei globuli rossi, dei globuli bianchi e delle piastrine. L'esame microscopico del midollo consente la valutazione morfologica e citochimica delle singole cellule ed è indispensabile per la classificazione di diverse patologie ematologiche.
L'**aspirato midollare** consiste nel prelievo di sangue midollare contenuto nell'età adulto nelle ossa piatte. Per il prelievo si utilizza un ago corto, robusto ed affilato che possiede ad una estremità un fermo regolabile ed è attraversato da un mandrino. Le sedi utilizzate per il prelievo, che usualmente è eseguito dopo anestesia locale, sono:

- cresta iliaca posteriore (parte posteriore del bacino) a qualsiasi età,
- cresta iliaca anteriore (parte anteriore del bacino) o tibia, nei bambini.

In casi particolari (soggetti sottoposti a precedente radioterapia sulle sedi del bacino con impossibilità di ottenere materiale adeguato) la sede di prelievo può essere lo sterno. La manovra dovrà essere seguita con particolare cautela in soggetti con osteoporosi.

L'aspirazione è breve, necessaria a prelevare una piccola quantità di sangue midollare; la manovra, anche se fastidiosa, non è generalmente molto dolorosa.
Il materiale aspirato viene posto su dei vetrini portaoggetti e strisciato. Dopo la colorazione e l'asciugatura, si può procedere all'esame citomorfologico.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura ed intervalli di riferimento:* vedi CDS.003.All2
*Metodo utilizzato:* lettura al microscopio dopo opportuna colorazione

### *2.1.5 Esame citomorfologico su liquidi biologici*

*Nomenclatore SSN*

- 90.70.4 Conteggio leucociti

*Tipologia di campione*

- Liquidi biologici (liquido pleurico, liquido ascitico, liquido pericardico, liquido sinoviale) o liquidi di drenaggio.

*Allestimento campione*

- Conta cellule in automatico su campione provetta EDTA tappo viola per esame emocromocitometrico (3 ml).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì dalle ore 8 alle ore 14. Il sabato dalle ore 8 alle ore 12.

*Prenotazione*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*
Entro 6 ore dall'esecuzione del prelievo. Conservare in frigorifero a 4°C in caso di prelievi eseguiti nel corso della notte e dalle ore 14 del sabato alle ore 8 del lunedì.

*Tempi di risposta*
Entro 24 ore dalla consegna in laboratorio. In caso di sospetta emopatia acuta la refertazione avviene in 12 ore dall'arrivo del campione in laboratorio.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 48 ore dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
L'esame citomorfologico su liquidi biologici permette di analizzare un accumulo abnorme di questi liquidi che si può verificare in corso di numerose malattie sia primarie che secondarie a carico degli organi avvolti nelle sierose oppure di malattie sistemiche. Il conteggio assoluto delle cellule avviene mediante lettura automatizzata.
Con una conta di globuli bianchi superiore a 250 cellule si evidenzia nella risposta la quota di cellule mononucleate (MN) e polimorfonucleate (PMN) generata in automazione.
In casi di particolari anomalie la conta differenziale viene eseguita mediante lettura al microscopio di un citocentrifugato colorato con il metodo di May Grunwald – Giemsa.

Vengono solitamente identificate popolazioni cellulari provenienti dal torrente ematico (soprattutto granulociti neutrofili e linfociti), e messe in rapporto alla presenza di altre cellule nucleate.
Lo scopo della differenziazione cellulare è soprattutto cercare di determinare la presenza e l'eziologia di una effusione che spesso è segno di infiammazione, infezione o neoplasia.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* NA
*Metodo utilizzato*: Contaglobuli Siemens ADVIA 2120i

### *2.1.6 Ricerca sostanza amiloide su grasso periombelicale*

*Nomenclatore SSN*

- 90.75.1 Ricerca sostanza amiloide

*Tipologia di campione*

- Grasso periombelicale

*Allestimento campione*

- Vetrino

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- Il prelievo viene eseguito dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta presso l'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro 24 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 15 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME:**

*Significato clinico:* Consente di fare diagnosi di amiloidosi
*Preparazione campione:* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* lettura al microscopio dopo opportuna colorazione

## 2.2 LABORATORIO DI DIAGNOSTICA CITOFLUORIMETRICA

### *2.2.1 Tipizzazione Per Emopatia*

*Nomenclatore SSN*

- 90.81.5 Tipizzazione per sottopopolazioni cellulari del sangue (per singolo anticorpo)

*Tipologia di campione*

- sangue periferico, midollo osseo, fluidi biologici (liquor, liquido pleurico, peritoneale, sinoviale), linfonodi

*Allestimento campione*

Provetta tappo viola EDTA (3 ml) in caso di sangue periferico e midollo osseo; provetta Falcon da 15 ml nel caso dei fluidi biologici e linfonodi (in questo ultimo caso in soluzione fisiologica).
Oltre alla richiesta informatica deve essere inviato modulo cartaceo contenente i dati clinici del paziente (MOD.CDS.003.001).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

dal lunedì al venerdì dalle ore 08:00 alle ore 14:00. Il sabato e nei giorni prefestivi si accettano solo campioni urgenti secondo giudizio clinico dalle ore 08:00 alle 13:00.

*Prenotazione*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 2 ore nel caso di sangue periferico e midollo osseo.
- 1 ora nel caso dei fluidi biologici.

*Tempi di risposta*

2 giorni nel caso di esami richiesti con modalità urgente (se confermato il sospetto clinico di leucemia acuta). 10 giorni nei rimanenti casi

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 12 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Tale esame viene impiegato come test diagnostico per l'identificazione qualitativa e quantitativa di una popolazione cellulare patologica con la finalità di supportare l'eventuale diagnosi di patologie oncoematologiche, sulla base del sospetto clinico. In particolar modo è possibile diagnosticare Leucemie acute mieloidi e linfoidi, Patologie linfoproliferative B e T, Mieloma multiplo, Emoglobinuria parossistica notturna. Il ruolo della tipizzazione immunofenotipica non è solo diagnostico, ma consente anche l'identificazione qualitativa e quantitativa di una popolazione patologica residua dopo una o più linee di trattamento chemioterapico e/o immunoterapico del paziente.

*Preparazione campione:* non è richiesto il digiuno

*Unità di misura:* percentuale

### *2.2.2 Profilo Linfocitario*

*Nomenclatore SSN*

- 90.81.5 Tipizzazione per sottopopolazioni cellulari del sangue (per singolo anticorpo)

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- sangue EDTA (provetta tappo viola 3 ml)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al venerdì dalle ore 08:00 alle ore 14:00. Il sabato dalle ore 08:00 alle 13:00.

*Prenotazione*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 2 ore

*Tempi di risposta*

- 5 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 7 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Lo studio delle sottopopolazioni linfocitarie serve a definire gli antigeni che i linfociti possono esprimere sulla loro membrana cellulare per meglio definire la funzione alla quale gli stessi sono preposti. In particolare i linfociti rappresentano circa il 35% dei globuli bianchi circolanti nel sangue periferico. Svolgono un ruolo molto importante nell'ambito del nostro sistema immunitario inducendo una risposta immunitaria adattativa nei confronti di antigeni "non self", cioè estranei al nostro organiamo quali virus, batteri, allergeni, venuti a contatto con l'organismo stesso. Lo studio del profilo linfocitario permette di distinguere e quantizzare i diversi tipo di linfociti circolanti, in particolare i linfociti T totali CD3+ e le due sottopopolazioni T linfocitarie (linfociti T helper CD3+CD4+ e linfociti T citotossici CD3+CD8+), i linfociti B CD19+, i linfociti NK CD16+CD56+. Per quanto concerne i linfociti B è possibile eseguire la determinazione della clonalità B linfocitaria, al fine di riscontrare una eventuale restrizione clonale a catene leggere kappa o Lambda.

*Preparazione campione:* non è richiesto il digiuno
*Unità di misura:* vedi CDS.003.All3

### *2.2.3 Tipizzazione Immunofenotipica (Singola)*

*Nomenclatore SSN*

- 90.81.5 Tipizzazione per sottopopolazioni cellulari del sangue (per singolo anticorpo)

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- sangue EDTA (provetta tappo viola 3 ml). Oltre alla richiesta informatica deve essere inviato modulo cartaceo contenente i dati clinici del paziente (MOD.CDS.003.001).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al venerdì dalle ore 08:00 alle ore 14:00. Il sabato dalle ore 08:00 alle 13:00.

*Prenotazione*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 2 ore

*Tempi di risposta*

- 5 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 7 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Lo studio delle sottopopolazioni linfocitarie serve a definire gli antigeni che i linfociti possono esprimere sulla loro membrana cellulare per meglio definire la funzione alla quale gli stessi sono preposti. In particolare i linfociti rappresentano circa il 35% dei globuli bianchi circolanti nel sangue periferico. Svolgono un ruolo molto importante nell'ambito del nostro sistema immunitario inducendo una risposta immunitaria adattativa nei confronti di antigeni "non self", cioè estranei al nostro organiamo quali virus, batteri, allergeni, venuti a contatto con l'organismo stesso. Lo studio del profilo linfocitario permette di distinguere e quantizzare i diversi tipo di linfociti circolanti, in particolare i linfociti T totali CD3+ e le due sottopopolazioni T linfocitarie (linfociti T helper CD3+CD4+ e linfociti T citotossici CD3+CD8+).

*Preparazione campione:* non è richiesto il digiuno
*Unità di misura:* vedi CDS.003.All3

### *2.2.4 Tipizzazione Per Cellule Staminali*

*Nomenclatore SSN*

- 90.81.5 Tipizzazione per sottopopolazioni cellulari del sangue (per singolo anticorpo)

*Tipologia di campione*

- sangue periferico, midollo osseo, concentrati aferetici, cordone ombelicale.

*Allestimento campione*

- sangue EDTA (provetta tappo viola 3 ml). Oltre alla richiesta informatica deve essere inviato modulo cartaceo contenente i dati clinici del paziente (MOD.CDS.003.001).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al venerdì dalle ore 08:00 alle ore 14:00. Il sabato e nei giorni prefestivi dalle ore 08:00 alle 13:00

*Prenotazione*

- NO

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 2 ore

*Tempi di risposta*

In caso di richiesta urgente il tempo di risposta è di 4 ore. In caso di richiesta non urgente il tempo di risposta è 24h

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 7 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Tale esame viene impiegato come test diagnostico in vitro per l'identificazione e l'enumerazione delle cellule staminali CD34 positive su sangue periferico, su sangue cordonale, su sangue periferico previa mobilizzazione con fattore di crescita granulocitario e su concentrati leucoferetici. L'enumerazione degli eventi CD34 positivi si basa su l'utilizzo di linee guida cliniche proposte dall' "International Society of Hematotherapy and Graft Engineering" (ISHAGE).
Inoltre la determinazione del valore percentuale delle cellule staminali CD34 positive su sangue periferico riveste un importante ruolo diagnostico nell'ambito delle Neoplasie Mieloproliferative Croniche, con particolare riferimento alla Mielofibrosi Idiopatica.

*Preparazione campione*: non è richiesto il digiuno
*Unità di misura:* Cellule CD34+/µl

## 2.3 LABORATORIO DI CITOGENETICA FISH

### *2.3.1 Citogenetica FISH*

*Nomenclatore SSN*

- 91.37.3 Ibridazione in situ (FISH) in singola copia
- 91.37.4 Ibridazione in situ (FISH) mediante sonde molecolari alfoidi

*Tipologia di campione*

- sangue midollare; sangue periferico

*Allestimento campione*

3 cc di sangue midollare/periferico in provetta contenente EDTA (provetta tappo viola 3 ml); in caso di richiesta FISH per paziente affetto da Mieloma multiplo 2 provette da 6cc di sangue midollare in provetta contenente EDTA. Oltre alla richiesta informatica deve essere inviato modulo cartaceo contenente i dati clinici del paziente (MOD.CDS.003.002).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- Si, è necessaria consulenza ematologica per l'esecuzione dell'esame

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 24 ore dall'esecuzione del prelievo

*Tempi di risposta*

- 25 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 30 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Diagnosi di alterazioni genetiche ricorrenti note, specifiche delle malattie ematologiche; valutazione nel follow-up (se alterazioni citogenetiche persistenti dopo terapia)

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* V.N. assente, in caso di sonda Y il valore di riferimento è espresso dalla percentuale delle cellule che esprimono tale sonda.
*Metodo utilizzato:* lettura con microscopio a fluorescenza dei campioni allestiti secondo procedura

## 2.4 LABORATORIO DI DIAGNOSTICA MOLECOLARE EMATOLOGICA

Per tutti gli esami di biologia molecolare oltre alla richiesta informatica deve essere inviato modulo cartaceo contenente i dati clinici del paziente (MOD.CDS.003.003).

### *2.4.1 Ricerca mutazione JAK2 V617F, Determinazione Carico Allelico Della Mutazione JAK2 V617F*

*Nomenclatore SSN*

- Ricerca mutazione 91.29.2: analisi di mutazione DNA o RNA con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi,
- Analisi carico allelico 91.29.6: analisi di mutazione del DNA o RNA con reazione polimerasica a catena in Real Time
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta all'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La Mutazione JAK2 rientra nel pannello diagnostico delle malattie mieloproliferative croniche. La determinazione del carico allelico offre un'informazione aggiuntiva utile per possibile stratificazione del rischio trombotico e di evoluzione di malattia e per monitoraggio della risposta alla terapia. Va sottolineato che il reale significato di tale informazione è ancora in via di definizione e va interpretato da personale particolarmente esperto

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) per la ricerca mutazione e ddPCR per la determinazione del carico allelico

### *2.4.2 Ricerca mutazioni JAK2 ESONE 12*

*Nomenclatore SSN:*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta presso l'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La ricerca delle mutazioni a carico dell'esone 12 del gene JAK2 rientra nel pannello diagnostico delle malattie mieloproliferative croniche. In particolar modo viene eseguita nelle poliglobulie fortemente sospette di malattia mieloproliferativa cronica in assenza di mutazione del gene JAk2 V617F.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.

*Unità di misura:* V.N.= assenti

*Metodo utilizzato:* Sequenziamento secondo metodica Sanger/NGS

### *2.4.3 Ricerca Mutazioni Del Gene Della Calreticulina*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta all'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La ricerca delle mutazioni del gene della Calreticulina rientra nel pannello diagnostico delle malattie mieloproliferative croniche. Va sottolineato che il reale significato di tale informazione è ancora in via di definizione e va interpretato da personale particolarmente esperto.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* Elettroforesi capillare e sequenziamento mediante metodica Sanger.

### *2.4.4 Ricerca Mutazioni Del Gene MPL*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta all'Ambulatorio di Ematologia.

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La ricerca delle mutazioni del gene MPL rientra nel pannello diagnostico delle malattie mieloproliferative croniche. Va sottolineato che il reale significato di tale informazione è ancora in via di definizione e va interpretato da personale particolarmente esperto

*Preparazione campione*: non è necessario il digiuno.

*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* Sequenziamento mediante metodica Sanger

### *2.4.5 Ricerca Mutazione Fattore V LEIDEN*

*Nomenclatore SSN:*

- 91.29.2 Analisi di mutazioni del DNA con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) o citrato

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta presso l'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La mutazione Fattore V Leiden rientra nel pannello diagnostico per trombofilia (richiesto per ricercare un eventuale stato trombofilico). E' presente in circa il 18% dei pazienti con tromboembolismo venoso e (in Italia) nel 3% della popolazione generale. Dal punto di vista della stratificazione del rischio è importante la definizione di stato eterozigote o omozigote.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR)

### *2.4.6 Ricerca Mutazione Protrombina G20210A*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.2 Analisi di mutazioni del DNA con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi - 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta presso l'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La mutazione protrombina G20210A rientra nel pannello diagnostico per trombofilia (richiesto per ricercare un eventuale stato trombofilico). E' presente in circa l'8% dei pazienti con tromboembolismo venoso e (in Italia) nel 3% della popolazione generale. Dal punto di vista della stratificazione del rischio è importante la definizione di stato eterozigote o omozigote.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato*: amplificazione genica (PCR)

### *2.4.7 Ricerca Mutazioni Del Gene Dell'Antitrombina III*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 Estrazione DNA

- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta presso l'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La ricerca delle mutazioni del gene dell'ATIII rientra nel pannello diagnostico per trombofilia (richiesto per ricercare un eventuale stato trombofilico) in caso di bassi livelli di ATIII. Dal punto di vista della stratificazione del rischio è importante la definizione di stato eterozigote o omozigote.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* Sequenziamento secondo metodica Sanger o NGS

### *2.4.8 Ricerca Mutazioni Del Gene Della Proteina C Anticoagulante*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 estrazione DNA
- 91.36.1 conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta con EDTA (provetta tappo viola 3 ml) e/o citrato

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- dal lunedì al sabato

*Prenotazione*

- gli esami vengono eseguiti dopo consulenza ematologica che deve essere richiesta presso l'Ambulatorio di Ematologia

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- entro 12 ore dal prelievo

*Tempi di risposta*

- 30 giorni circa

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La ricerca delle mutazioni del gene della proteina C anticoagulante rientra nel pannello diagnostico per trombofilia (richiesto per ricercare un eventuale stato trombofilico) in pazienti con bassi livelli di Proteina C. Dal punto di vista della stratificazione del rischio è importante la definizione di stato eterozigote o omozigote.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno.
*Unità di misura*: V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* Sequenziamento mediante metodica Sanger/NGS

### *2.4.9 Ricerca Trascritto BCR/ABL*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare
- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA (tappo Viola) 9ml

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al giovedì, ed entro le 12.30 il venerdì

*Tempi di risposta*

- 7 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 15 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Il gene di fusione BCR-ABL è associato alla formazione del cromosoma Philadelphia (Ph) ed è una delle più comuni anomalie genetiche rilevate nelle leucemie. Nella Leucemia Linfoblastica Acuta (ALL) il cromosoma Ph è stato riscontrato nel 25-30% degli adulti e nel 2-5% dei bambini Meno frequentemente è stato trovato associato alla Leucemia Mieloide Acuta. Nelle ALL questa lesione genetica conferisce una prognosi infausta e conseguentemente la sua individuazione è importante per la pianificazione di terapie aggressive, incluso il trapianto di midollo allogenico Inoltre, il gene di fusione si ritrova nel 100% delle Leucemie Mieloidi Croniche (CML).

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR)

### *2.4.10 Analisi Quantitativa BCR/ABL mediante RQ-PCR*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.6 Analisi di mutazione/quantitativa del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena in Real Time
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 2 provette da 9ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al giovedì, ed entro le 12.30 il venerdì

*Tempi di risposta*

- 15 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 20 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La quantificazione dei trascritti BCR-ABL è necessaria nel monitoraggio della malattia minima residua e delle recidive in pazienti che sono portatori del riarrangiamento bcr/abl. Monitorando i livelli di trascritto, possono essere controllati i cambiamenti nel numero di copie della traslocazione in campioni successivi dello stesso paziente.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica quantitativa (qPCR).

### *2.4.11 Ricerca CBFB-MYH11 [INV(16)/T(16;16)]*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA
- 91.29.6 Analisi di mutazione/quantitativa del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena in Real Time in caso di monitoraggio di malattia minima residua

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica per l'esecuzione dell'esame

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Il gene di fusione CBFB-MYH11 è il prodotto della inversione pericentromerica inv(16)(p13;q22) o della traslocazione t(16;16)(p13;q22). L'inversione inv(16)(p13;q22) e la traslocazione t(16;16)(p13;q22) sono di difficile identificazione con la citogenetica convenzionale, mentre il trascritto di fusione CBFB-MYH11 viene comunemente identificato mediante RT-PCR. Il gene di fusione CBFBMYH11 si riscontra nel 5-8% di tutti i casi di Leucemia Mieloide Acuta. L'identificazione mediante RTPCR del gene di fusione CBFB-MYH11 identifica un distinto sottotipo di Leucemia Acuta Mieloide con alterazione genetica ricorrente secondo la classificazione WHO (2008) generalmente a differenziazione granulocitaria e monocitaria e con anomala componente eosinofila midollare. Si associa generalmente ad una buona prognosi ed è importante nel stabilire l'approccio terapeutico per il paziente. La PCR negatività durante la terapia di consolidamento o nel follow-up è stata associata a minor rischio di recidiva.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR)

### *2.4.12 Ricerca Mutazioni Gene FLT3*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 3 giorni per i campioni di nuova diagnosi
- 30 giorni per i campioni in follow-up

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Il fms-like receptor tyrosine kinase-3 (FLT3) è un recettore di membrane ad attività tirosin-chinasica di classe 3 che risulta mutato in circa un terzo dei pazienti con leucemia mieloide acuta. Le due mutazioni più comuni sono le internal tandem duplication (FLT3/ITD) delle sequenze codificanti il dominio juxta-membrana e le mutazioni missenso del dominio chinasico a livello dell'aminoacido D835 (FLT3/KDM), che si ritrovano rispettivamente nel 15-35% e nel 5-10% dei pazienti con Leucemia Acuta Mieloide. Le mutazioni di FLT3 rappresentano la più frequente alterazione genetica riportata nei pazienti con leucemia mieloide acuta. Le mutazioni FLT3/ITD si associano a leucocitosi e prognosi sfavorevole. Il significato clinico delle mutazioni FLT3/KDM è controverso. L'identificazione delle mutazioni di FLT3 è raccomandato in tutti i pazienti con leucemia acuta mieloide in quanto è importante nella stratificazione del rischio e nella pianificazione del trattamento. Inoltre rende i pazienti suscettibili all'uso di inibitori di FLT3 in associazione alla chemioterapia convenzionale. La ricerca delle mutazioni di FLT3 viene inoltre utilizzata anche come marcatore di malattia minima residua.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* no
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.13 Ricerca AML1/ETO [T(8;21)]*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA
- 91.29.6 Analisi di mutazione/quantitativa del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena in Real Time in caso di monitoraggio di malattia minima residua

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Il gene di fusione AML1-ETO è il prodotto della traslocazione t(8;21)(q22;q22), presente nel 7% delle Leucemia Mieloide Acuta de novo e in rari casi di Leucemia Mieloide Acuta therapy-related. In base alla classificazione WHO i pazienti con t(8;21)(q22;q22) vengono classificati tra le Leucemie con alterazioni genetiche ricorrenti. La presenza della t(8;21) si associa generalmente ad una prognosi favorevole. Il trascritto di fusione AML1-ETO viene evidenziato mediante RT-PCR in virtualmente tutti i casi di Leucemia Acuta Mieloide positivi per la t(8;21) ma anche in alcuni pazienti negativi per la t(8;21) alla citogenetica convenzionale o con cariotipo complesso. In RT-PCR si ricerca il trascritto AML1-ETO su sangue midollare o sangue periferico nei pazienti con nuova diagnosi di leucemia acuta mieloide. Per i pazienti risultati positivi al primo screening, il trascritto AML1-ETO viene monitorato dopo trattamento e nel follow-up di malattia.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.14 Ricerca PML-RAR ALPHA [T(15;17)]*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA
- 91.29.6 Analisi di mutazione/quantitativa del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena in Real Time in caso di monitoraggio di malattia minima residua

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 2 giorni per campioni di nuova diagnosi
- 30 giorni per campioni di follow-up

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Il gene di fusione PML-RARalpha si riscontra nelle Leucemie Acute a Promielociti (LAP) con la traslocazione t(15;17)(q22;q21). In base ai breakpoints sul gene PML vengono identificati tre trascritti di fusione: bcr1 (55% dei casi), bcr2 (5%) e bcr3 ( 40%). Esistono due isoforme di PMLRARalpha: la forma Long (L), corrispondente ai trascritti bcr1 e bcr2, e la forma Short (S), corrispondente al trascritto bcr3. Le due isoforme vengono identificate con due diverse reazioni di nested RT-PCR. La forma S ha generalmente una prognosi peggiore. La sensibilità della metodica è nell'ordine di $10^{-4}$. La maggior parte dei pazienti trattati con terapia di combinazione ATRA+antracicline ottiene la remissione molecolare. La persistenza del trascritto al termine della terapia di consolidamento è altamente predittivo della recidiva di malattia. Il monitoraggio del trascritto PML-RARalpha nel follow-up dei pazienti con LAP dopo il completamento della terapia viene eseguito su sangue midollare ogni 3 mesi e la ricorrenza della positività della RT-PCR è altamente predittivo di recidiva, con una mediana di circa 3 mesi tra la recidiva molecolare e la recidiva ematologica della LAP.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.15 Ricerca Mutazioni Gene Nucleofosmina (NPM1)*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.4 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA
- 91.29.6 Analisi di mutazione/quantitativa del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena in Real Time in caso di monitoraggio di malattia minima residua

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 15 giorni per i campioni di nuova diagnosi
- 30 giorni per i campioni in follow-up

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

L'identificazione delle mutazioni di NPM1 è raccomandato in tutti i pazienti con leucemia acuta mieloide in quanto è importante nella stratificazione del rischio e nella pianificazione del trattamento. La ricerca delle mutazioni di NPM1 viene inoltre utilizzata anche come marcatore di malattia minima residua

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.16 Ricerca Mutazioni Gene cKIT*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 30 giorni per i campioni di nuova diagnosi

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Le mutazioni del gene KIT si associano a prognosi sfavorevole e vanno ricercate secondo le linee guida Leukemianet nei pazienti affetti da leucemia mieloide acuta positive per Inv16 o AML1/ETO. Il significato clinico delle mutazioni è controverso. Inoltre lo studio della mutazione D816V viene effettuata nel sospetto di mastocitosi sistemica.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400bp)

### *2.4.17 Ricerca Mutazioni Gene MLL*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento (Blocchi di circa 400bp)
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 5 giorni per i campioni di nuova diagnosi
- 30 giorni per i campioni in follow-up

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Le mutazioni del gene MLL si associano a leucocitosi e prognosi sfavorevole. L'identificazione delle mutazioni di MLL è raccomandato in tutti i pazienti con leucemia acuta mieloide e linfoide in quanto è importante nella stratificazione del rischio e nella pianificazione del trattamento. La ricerca delle mutazioni di MLL viene inoltre utilizzata anche come marcatore di malattia minima residua.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* sequenziamento mediante metodica Sanger

### *2.4.18 Ricerca Riarrangiamento FIPL1/PDGFR*

*Nomenclatore SSN:*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 15 giorni per i campioni di nuova diagnosi
- 30 giorni per i campioni in follow-up

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
il riarrangiamento FILP1/PDGFR rappresenta una traslocazione reciproca presente nelle sindromi ipereosinofile. L'identificazione di tale trascritto è raccomandato in tutti i pazienti con con ipereosinofilia non secondaria in quanto rappresenta un criterio diagnostico della Sindrome ipereosinofila. Inoltre rende i pazienti suscettibili all'uso di inibitori degli inibitori delle tirosinchinasi come l'imatinibLa ricerca del riarrangiamento viene inoltre utilizzata anche come marcatore di malattia minima residua

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.19 Riarrangiamento IGH*

*Nomenclatore SSN*
- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*
- Sangue midollare, Sangue Periferico e Liquor cefalorachidiano.

*Allestimento campione*
- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola); Falcon da 15 ml senza anticoagulante per il liquor.

*Giorni di esecuzione dell'esame*
- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*
- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*
- 1-4 ore

*Tempi di risposta*
- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Nonostante ben definiti criteri morfologici e immunofenotipici, una diagnosi definitiva non può essere ottenuta in tutti i casi di neoplasie dei linfociti B maturi. In caso di sospetta malattia linfoproliferativa, l'uso di test di clonalità molecolari può essere un valido e addizionale ausilio diagnostico. L'amplificazione specifica delle regioni V-D-J del gene per le catene pesanti delle immunoglobuline consente di valutare l'origine mono- o poli-clonale di una popolazione cellulare.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.20 Riarrangiamento TCR*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare, Sangue Periferico, Liquor cefalorachidiano.

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola); Falcon da 15 ml senza anticoagulante per il liquor.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La classificazione dei linfomi a cellule T è stata basa su criteri morfologici, immunoistochimici, clinici e genetici. Tuttavia in certi casi la differenziazione tra linfociti T neoplastici e non neoplastici risulta difficile nonostante approfondite indagini immunoistochimiche. Studi molecolari di clonalità che definiscano il profilo di riarrangiamento dei geni del T-cell receptor (TCR) sono uno strumento importante per confermare la diagnosi di linfoma a cellule T. Ogni linfocita T

ha un riarrangiamento VJ produttivo unico per lunghezza e sequenza. L'amplificazione specifica delle regioni VJ del gene TCR gamma consente di valutare l'origine mono- o poli-clonale di una popolazione di linfociti T.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.21 Ricerca T(11;14)*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola); Falcon da 15 ml senza anticoagulante per il liquor.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La traslocazione t(11;14)(q13;q32) è caratteristica del Linfoma Mantellare e si riscontra sporadicamente in altre malattie linfoproliferative a fenotipo B. Sebbene il gold standard per l'identificazione la traslocazione t(11;14) nel linfoma mantellare sia la FISH in interfase, le metodiche basate su PCR riescono ad identificare circa il 40% dei casi e sono utili nel monitorare la malattia minima residua.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

### *2.4.22 Ricerca T(14;18)*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola); Falcon da 15 ml senza anticoagulante per il liquor.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La traslocazione t(14;18) si riscontra nel 90% dei linfomi follicolari e nel 20% dei Linfomi diffusi a grandi cellule B. La ricerca della t(14;18) è importante sia per la diagnosi che per il monitoraggio della malattia minima residua.

*Preparazione campione (digiuno si/no):* NO
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR)

### *2.4.23 Sequenziamento IGVH*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento
- 91.36.5 Estrazione RNA

- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 2 provette da 9ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Scopo di questa indagine molecolare è infatti quella di analizzare la percentuale di mutazioni presenti nella regione variabile della catena pesante delle immunoglobuline. Questo studio molecolare rappresenta un fattore prognostico biologico importante per pazienti affetti da tale patologia linfoproliferativa.

*Preparazione campione:* nessuna
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) e sequenziamento secondo metodo Sanger

### *2.4.24 Ricerca Mutazioni P53*

*Nomenclatore SSN* -

- 91.30.3 Analisi di segmenti di DNA mediante sequenziamento
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 2 provette da 9ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
Scopo di questa indagine molecolare è infatti quella di ricercare mutazioni del gene codificante per la proteina P53. Questo studio molecolare rappresenta un fattore prognostico biologico importante per pazienti affetti da tale patologia linfoproliferativa.

*Preparazione campione:* nessuna
*Unità di misura:* V.N.= assenti
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) e sequenziamento secondo metodo Sanger/NGS

### *2.4.25 Ricerca Mutazione V600F Del Gene BRAFF*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.3 Analisi di mutazione del DNA con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La presenza della mutazione V600F del gene BRAF rappresenta un criterio diagnostico della leucemia a cellule capellute. Il suo monitoraggio viene effettuato anche nel corso del follow-up.

*Preparazione campione*: nessuna
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR)

### *2.4.26 Ricerca Mutazione L265P Del Gene MYD88*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.32 Analisi del DNA per polimorfismo con reazione polimerasica a catena, digestione enzimatica ed elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- Provetta EDTA 9ml (Tappo viola); Falcon da 15 ml senza anticoagulante per il liquor.

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La presenza della mutazione L265P del gene MYD88 rappresenta un criterio diagnostico della Macroglobulinemia di Waldenstrom. La presenza di tale mutazione è predittiva di risposta al trattamento con inibitori della tirosinchinasi di Bruton (ibrutinib).

*Preparazione campione:* nessuna
*Unità di misura:* V.N.= assente
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR) e digestione con enzimi di restrizione

### *2.4.27 Test Di Clonalità Mediante Metodica Humara*

*Nomenclatore SSN*

- 91.30.2 Analisi di polimorfismi con reazione polimerasica a catena ed elettroforesi
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 2 provette da 9ml in EDTA (tappo viola).

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14

*Tempi di risposta*

- 30 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 35 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Scopo di questa indagine molecolare è valutare la clonalità dei leucociti nel sangue periferico soltanto nelle donne dal momento che si avvale dello studio del fenomeno di Lyonizzazione. E' un esame molto utile nel sospetto di malattie mieloproliferative croniche in caso di negatività di altri marker molecolari di malattia.

*Preparazione campione:* nessuna
*Unità di misura:* V.N.= policlonale
*Metodo utilizzato*: amplificazione genica (PCR) ed elettroforesi capillare

## 2.5 LABORATORIO DI TIPIZZAZIONE HLA

### *2.5.1 Tipizzazione Genomica HLA A*

*Nomenclatore SSN*

- 90.78.2 Tipizzazione genomica HLA A
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provette da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione: non è necessario il digiuno*
*Unità di misura: presenza di uno specifico antigene o allele*
*Metodo utilizzato: amplificazione genica (PCR), sequenziamento*

### *2.5.2 Tipizzazione Genomica HLA B*

*Nomenclatore SSN*

- 90.78.4 Tipizzazione genomica HLA B
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provette da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* presenza di uno specifico antigene o allele
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR), sequenziamento

### *2.5.3 Tipizzazione Genomica HLA C*

*Nomenclatore SSN*

- 90.79.1 Tipizzazione genomica HLA C
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provette da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione: non è necessario il digiuno*
*Unità di misura: presenza di uno specifico antigene o allele*
*Metodo utilizzato: amplificazione genica (PCR), sequenziamento*

### *2.5.4 Tipizzazione Genomica HLA DRB1 In Bassa Risoluzione*

*Nomenclatore SSN*

- 90.81.1 Tipizzazione genomica HLA DRB1 in bassa risoluzione
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provette da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* presenza di uno specifico antigene o allele
*Metodo utilizzato*: amplificazione genica (PCR), sequenziamento

### *2.5.5 Tipizzazione Genomica HLA DQB1 In Alta Risoluzione*

*Nomenclatore SSN*

- 90.80.4 Tipizzazione genomica HLA DQB1 in alta risoluzione
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provette da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione:* Non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* presenza di uno specifico antigene o allele
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR), sequenziamento

### *2.5.6 Tipizzazione Genomica HLA DPB1 in Alta Risoluzione*

*Nomenclatore SSN*

- 90.79.5 Tipizzazione genomica HLA DPB1 in alta risoluzione
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provette da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* presenza di uno specifico antigene o allele
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR), sequenziamento

### *2.5.7 Tipizzazione Genomica HLA DRB1 in Alta Risoluzione*

*Nomenclatore SSN*

- 90.81.2 Tipizzazione genomica HLA DRB1 in alta risoluzione
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 4 provetta da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione*

- Si

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Entro le ore 14 dal lunedì al venerdì

*Tempi di risposta*

- Entro 18 giorni dalla data di prelievo. Esame non richiedibile in regime di ricovero.

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 21 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

La tipizzazione HLA viene effettua tata nell'ambito del trapianto di cellule staminali con lo scopo di identificare il profilo HLA del paziente e dei suoi familiari. Inoltre viene effettuata su unità di sangue cordonale per la Banca del Cordone.

*Preparazione campione:* non è necessario il digiuno
*Unità di misura:* presenza di uno specifico antigene o allele
*Metodo utilizzato:* amplificazione genica (PCR), sequenziamento

### *2.5.8 Analisi Chimerismo Ematopoietico*

*Nomenclatore SSN*

- 91.29.4 Analisi di mutazione del DNA/RNA con reazione polimerasica a catena e ibridazione con sonde non radiomarcate
- 91.36.5 Estrazione RNA
- 91.36.1 Conservazione RNA

*Tipologia di campione*

- Sangue midollare e Sangue Periferico

*Allestimento campione*

- 4 provetta da 3ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Dal lunedì al venerdì

*Prenotazione (si/no)*

- Necessaria consulenza ematologica

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- 1-4 ore

*Tempi di risposta*

- 13 giorni

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 15 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

## 2.6 LABORATORIO PER LA DIAGNOSI DEI DISORDINI DELL'ERITROPOIESI E DEL METABOLISMO DEL FERRO

### *2.6.1 Screening Emoglobinopatie (HPLC)*

*Nomenclatore SSN*
- 90.66.7 Elettroforesi emoglobina

*Tipologia di campione*
- Sangue periferico

*Allestimento campione*
- 2 provetta da 6ml in EDTA (tappo viola); nella stessa giornata è necessario inviare esame emocromocitometrico.

*Giorni di esecuzione dell'esame*
- Martedì e giovedì

*Prenotazione:*
- No

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*
- Dalle ore 8 alle 14 (martedì e giovedì)

*Tempi di risposta*
- 8 giorni lavorativi

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*
Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 10 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*
L'esame è utile quando, all'esame in HPLC di un emolisato, è stata evidenziata una banda emoglobinica patologica. Talvolta l'integrazione dei risultati ottenuti con le due metodologie può dare con elevata approssimazione una identificazione della banda patologica senza ricorrere a tecniche di biologia molecolare o, anche, indirizzare queste ultime in maniera più focalizzata.

*Preparazione campione:* digiuno
*Unità di misura:* HbA: presente, HBA2 2.5-3.2, HbF 0.0-1.5, HbS assente e HbC assente
*Metodo utilizzato:* HPLC (high performance liquid chromatography)

### *2.6.2 Ricerca Mutazioni del DNA Associate a Emocromatosi Primitiva*

*Nomenclatore SSN:*

- 91.30.2 Analisi di polimorfismi STR o VNTR con reazione polimerasica a catena ed analisi automatica di frammenti
- 91.36.5 Estrazione DNA
- 91.36.1 Conservazione DNA

*Tipologia di campione:*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

- 2 provette da 6ml in EDTA (tappo viola)

*Giorni di esecuzione dell'esame*

Da concordare con il personale del servizio dopo un videat ematologico eseguito in Ambulatorio di Ematologia o in corso di consulenza ematologica.

*Prenotazione*

- No

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Lun-sab (dalle ore 8 alle 14)

*Tempi di risposta*

- 40 giorni lavorativi

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 60 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Esso serve a identificare il genotipo delle forme più frequenti di Emocromatosi primitiva. La sua negatività contribuisce a meglio definire le Emocromatosi secondarie e non esclude, se presente sovraccarico marziale rilevante, forme rare di Emocromatosi primitiva, non identificabili con la metodologia adottata

*Preparazione campione (digiuno si/no):* No
*Unità di misura:* assente
*Metodo utilizzato:* Amplificazione genica (PCR)

### *2.6.3 Dosaggio Dell'Eritropoietina Sierica*

*Nomenclatore SSN*

- 90.18.5 Eritropoietina

*Tipologia di campione*

- Sangue periferico

*Allestimento campione*

Una Provetta su siero tappo giallo; è necessario richiedere lo stesso giorno un esame emocromocitometrico

*Giorni di esecuzione dell'esame*

- Tutti i giorni feriali

*Prenotazione (si/no)*

- No

*Tempi di consegna del prelievo in laboratorio*

- Dalle ore 8 alle 14

*Tempi di risposta*

- 15 giorni lavorativi

*Tempi di consegna del referto ad utenti esterni*

Per gli esami ambulatoriali il referto sarà disponibile sul sistema informatico ospedaliero entro 15 giorni dal momento in cui il campione è stato accettato in laboratorio.

**DETTAGLI ESAME**

*Significato clinico*

Esso serve a misurare la produzione di eritropoietina endogena sia quando il soggetto è anemico, sia quando è poliglobulico. Nel primo caso il valore dell'Eritropoietina, e ancora di più il rapporto Eritropoetina osservata/Eritropoietina predetta (O/P). servono a valutare se la produzione endogena dell'ormone è adeguata al grado di anemia, Nei poliglobulici il valore dell'Eritropoietina serica è un criterio distintivo fondamentale tra poliglobulie primitive e secondarie

*Preparazione campione (digiuno si/no):* Si

## 3. ALLEGATI

1. CDS.003.ALL1 – Unità di misura e range di riferimento dell'esame emocromocitometrico
2. CDS.003.ALL2 – Unità di misura e range di riferimento dell'agoaspirato midollare
3. CDS.003.ALL3 – Unità di misura e range di riferimento delle sottopopolazioni linfocitarie
4. CDS.003.ALL4 - Elenco esami e relativi intervalli di riferimento della UOC del Servizio e DH di Ematologia
5. MOD.CDS.003.001 - Modulo di accompagnamento richiesta esami citofluorimetria
6. MOD.CDS.003.002 - Modulo di accompagnamento richiesta esame FISH
7. MOD.CDS.003.003 - Modulo di accompagnamento richiesta esami di biologia molecolare
8. MOD.CDS.003.004 - Modulo di accompagnamento richiesta esami neoplasie mieloproliferative

## RESPONSABILITA' DELL'EMANAZIONE DEL DOCUMENTO

REDATTORE:

Patrizia Chiusolo

| VERIFICATORI: | FUNZIONI | DATA E FIRMA |
|---|---|---|
| Valerio De Stefano | Direttore UOC Servizio e DH Ematologia | 28/03/24 |
| Giuseppe Vetrugno | Responsabile Risk Management | 01/03/24 |
| Alberto Fiore | Responsabile Qualità e Accreditamento | 27/2/24 |
| Raffaele Pignataro | Direttore Presidio Columbus | 26/3/24 |
| Maria Elena D'Alfonso | Direttore Presidio Gemelli | 25/3/24 |

| APPROVATORE: | | |
|---|---|---|
| Andrea Cambieri | Direttore Sanitario | 25/3/24 |