

# L A B O R A T O R I O



## LABORATORIO DI GENETICA MEDICA

**Responsabile: Prof. Elvira D'Alessandro**

### *Servizi Offerti*

Analisi citogenetica a partire da diversi tessuti (sangue periferico, midollo osseo, liquido amniotico, biopsie di tessuti tumorali, ...) di pazienti con patologie cromosomiche congenite ed acquisite

Caratterizzazione mediante FISH di aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali

Analisi citogenetica molecolare di tessuti fissati in formalina ed inclusi in paraffina

Caratterizzazione di linee cellulari mediante l'utilizzo di tecniche di citogenetica classica e molecolare

**Staff:** Elvira D'Alessandro (Professore Associato), Dr. Claudio Ligas (Ricercatore), Dr.ssa Maria Luisa Lo Re (Tecnico laureato)

**Sede:** ASL Avezzano-Sulmona L'Aquila- P.O. San Salvatore – L'Aquila – Edificio 2 Primo Piano

**Contatti :** *E mail* [genmeda@tin.it](mailto:genmeda@tin.it), [elvira.dalessandro@univaq.it](mailto:elvira.dalessandro@univaq.it), [claudio.ligas@cc.univaq.it](mailto:claudio.ligas@cc.univaq.it)

**Tel. 0862 368591**

**Fax 0862 368590**

### **Descrizione dell'Attività assistenziale e di ricerca**

La caratterizzazione citogenetica di particolari fenotipi patologici dell'uomo mediante tecniche di citogenetica classica e molecolare consente di identificare le regioni genomiche responsabili per effetto di sovra- o sottodosaggio dei fenotipi stessi ed individuare così i geni-malattia. Presso l'UOC Laboratorio di Genetica Medica, grazie all'attività assistenziale prodotta da molti anni, è stato possibile identificare e caratterizzare molte aberrazioni cromosomiche numeriche e strutturali sia nella patologia congenita che in quella tumorale (emopatie maligne e tumori solidi). La conseguente correlazione genotipo-fenotipo in molti casi consente un miglior inquadramento clinico-diagnostico ed in alcuni casi un trattamento terapeutico più specifico.

### **Strumentazione**

Microscopi ottici con fluorescenza

Sistemi acquisizione e gestione immagini per cariotipizzazione e FISH

Centrifughe da banco

Bagni termostatici

Piastre per ibridazione in situ

Piastre riscaldanti per vetrini

Incubatori a CO2

Cappe a flusso laminare

Cappa chimica

Fornetto ibridazione

Transilluminatore UV

Incubatore colture

microbiologiche

Apparecchio

elettroforesi