

GUIDA AI SERVIZI

SSD Laboratorio di Genetica medica

Direttore f.f.
Dott.ssa Barbara PIVETTA



PAD. A PIANO TERRA

Presidio Ospedaliero
“Santa Maria degli Angeli”
Pordenone

Orario segreteria

Aperta al pubblico

Lunedì – Venerdì

8:00 – 12:00

13:00 – 15:30

Segreteria telefonica

Tutti i giorni

10:00 – 12:00

13:30 – 15:30



**E 'severamente vietato fumare
in tutti i locali e pertinenze esterne**

Gentili Signori,
questo opuscolo contiene alcune informazioni che potranno esserVi utili durante il percorso che effettuerete nella nostra Struttura.

Per approfondimenti riguardanti il nostro Servizio Vi invitiamo a consultare il sito:

<https://asfo.sanita.fvg.it/>

Operatori Responsabili delle prestazioni

Dott.ssa **Alessandra LO SARDO**

Dott. **Giovanni TESSITORI**

Coordinatore tecnico

Claudio MINIUTTI

CONTATTI

Telefono segreteria: 0434 399527

Centralino: 0434 399111

e-mail: genetica@asfo.sanita.fvg.it

Via Montereale 24

33170 Pordenone (PN)

Tipologia delle prestazioni erogate

Analisi mutazionale di **Fibrosi cistica** che necessita di un solo gene per la diagnosi (NGS);

Analisi mutazionale di **Emoglobinopatia** che necessita di un solo gene per la diagnosi (NGS);

Analisi mutazionale di **Talassemia** che necessita di un solo gene per la diagnosi (NGS);

Analisi mutazionale di **Emocromatosi** che necessita di un solo gene per la diagnosi;

Analisi di regione **AZF del cromosoma Y** per la ricerca delle microdelezioni;

Analisi mutazionale di predisposizione trombofilica (**fattore V Leiden**);

Analisi mutazionale di predisposizione trombofilica (**fattore II Protrombina**);

Analisi mutazionale di predisposizione trombofilica (**gene MTHFR**);

Analisi citogenetica postnatale. Incluso coltura di linfociti con mitogeni, colorazioni differenziali e eventuale analisi per mosaicismo;

Analisi citogenetica postnatale su materiale abortivo. Incluso coltura, colorazioni differenziali e eventuale analisi per mosaicismo;

Analisi citogenetica somatica per patologia oncoematologica. Incluso coltura di linfociti da agoaspirato midollare o sangue periferico senza mitogeni, colorazioni differenziali;

Analisi citogenetica molecolare (FISH) su metafasi da coltura di materiale biologico, su nuclei interfasici con o senza arricchimento;

Consulenza genetica associata al test.

Informazioni generali sull'operatività dei Servizi

MODALITÀ DI ACCESSO

Per le prenotazioni

L'appuntamento può essere fissato:

- telefonicamente;
- di persona alla Segreteria della Struttura.

Percorso

Il percorso dell'utente è suddiviso:

presso la Segreteria del Laboratorio in:

- accettazione;
- consulenza genetica collegata al test.

presso la Cittadella della Salute in:

- accettazione amministrativa e pagamento ticket;
- prelievo.

La Segreteria fornisce specifiche informazioni sul percorso, la tipologia di richiesta e i documenti da esibire.

Per il ritiro delle risposte:

Solo per gli esami consegnati direttamente in Laboratorio:

- di persona durante l'orario di apertura della segreteria;
- spedizione a domicilio.

Aggiornato il 20/11/2023