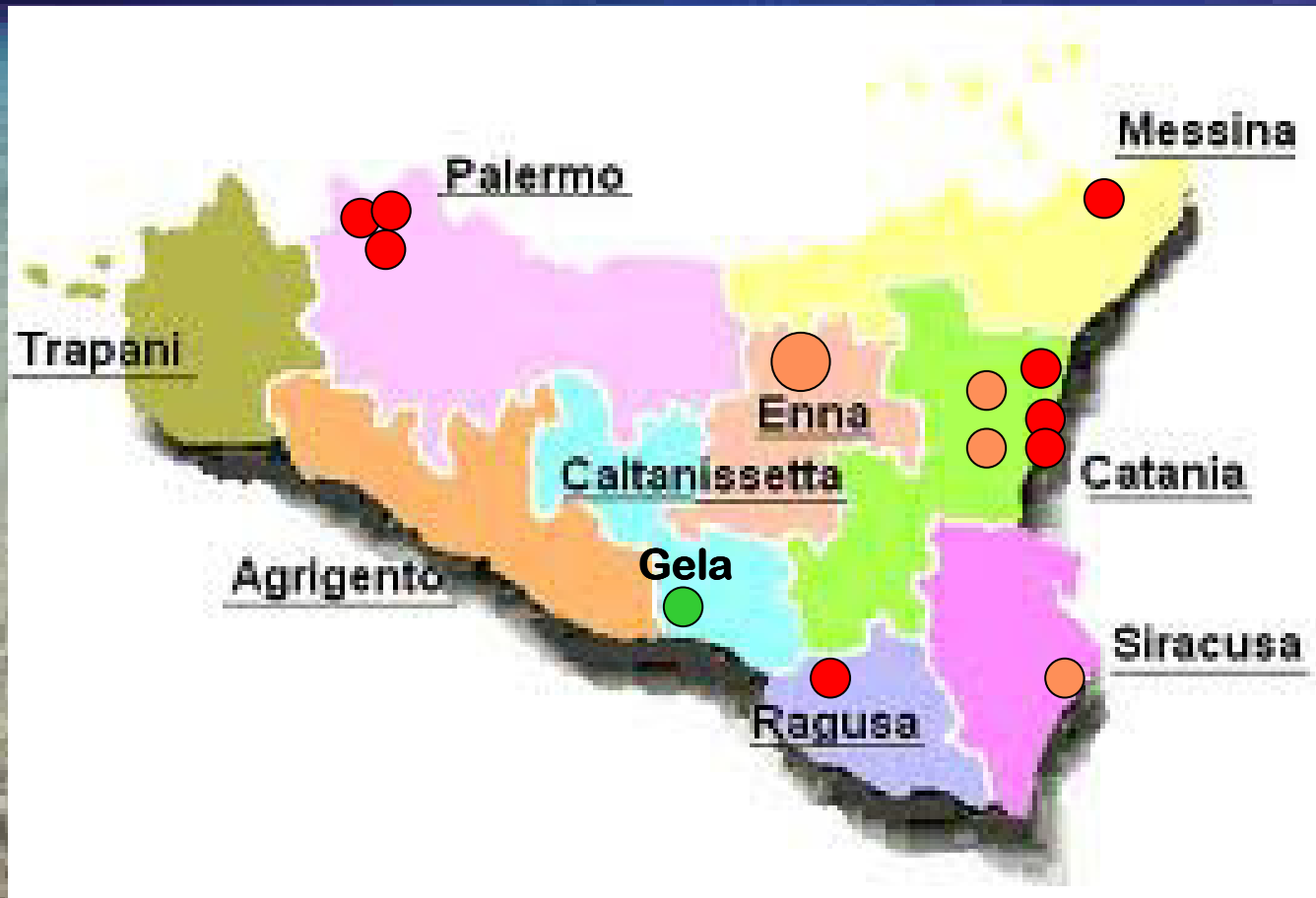


- PUBBLICO
- PRIVATO
- 



<b>Città</b>	<b>Azienda</b>	<b>Unità Operativa</b>	<b>tipologia</b>	<b>Direttore</b>	<b>Socio/referente</b>
Avola (SR)	Lab. Campisi	Lab. Campisi	Lab Gen Mol	Campisi	Beltrami
Avola (SR)	Lab. Campisi	Lab. Campisi	Lab Citogen	Campisi	Beltrami
Biancavilla	ASP3CT	Pediatria	Genet Clin	Portale	Reitano
Catania	Garibaldi	Genet Clin	Lab Citogen	Bianca	Bianca
Catania	Garibaldi	Genet Clin	Genet Clin	Bianca	Bianca
Catania	Policlinico-VE	Diag Pren Gen Med	Lab Gen Mol	Gulisano	Ragusa/Licata
Catania	Policlinico-VE	Diag Pren Gen Med	Genet Clin	Gulisano	Mangiameli
Catania	Policlinico-VE	Diag Pren Gen Med	Lab Citogen	Gulisano	Caruso
Catania	CPSS	CPSS	Lab Gen Mol	Viola	De Gregorio
Catania	CPSS	CPSS	Lab Citogen	Viola	Viola
Catania	CSM	CSM	Lab Gen Mol	Vasta	Indaco
Catania	CSM	CSM	Lab Citogen	Vasta	Indaco
Palermo	Cervello	Ematologia	Genet Clin	Maggio	Giambona
Palermo	Cervello	Ematologia	Lab Gen Mol	Maggio	Giambona
Palermo	Cervello	Gen Med	Genet Clin	Piccione	Piccione
Palermo	Cervello	Gen Med	Lab Citogen	Piccione	Piccione
Palermo	Cervello	Ost Ginec	Lab Citogen	Lo Bue	Lauricella
Troina (EN)	IRCCS OASI	Lab Gen Med	Genet Clin	Bosco	Cali/Castiglia /Galesi
Troina (EN)	IRCCS OASI	Lab Gen Med	Lab Citogen	Bosco	Cali/Castiglia /Galesi
Troina (EN)	IRCCS OASI	Lab Gen Med	Lab Gen Mol	Bosco	Cali/Castiglia /Galesi
Troina (EN)	IRCCS OASI	Ped e Gen Med	Genet Clin	Romano	Romano
Ragusa	ASP di Ragusa	UO di Gen Med	Genet Clin	Mandarà	Mandarà

# Personale

Città	P/V	Azienda	UO	m	b	ms	bs	t	i
Avola (SR)	Priv	Lab. Campisi	Lab. Campisi	0	3			1	0
Catania	Pub	Garibaldi	Genet Clin	1	1			0	0
Catania	Pub	Policlinico-VE	Diag Pren Gen Med	1	5			1	2
Catania	Pub	Policlinico-VE	Gen Med	1	1	9	3		1
Catania	Priv	CPSS	CPSS	0	3			2	0
Catania	Priv	CSM	CSM	1	5			0	0
Messina	Pub	Policlinico-G. Martino	Genet Immunol Ped	2	6			2	

# Personale

Città	P/V	Azienda	UO	m	b	m	b	t	i
				s	s				
Biancavilla	Pub	ASP3CT	Pediatria	3	0			0	3
Troina (EN)	Priv	IRCCS OASI	Lab Gen Med	1	4			15	
Troina (EN)	Priv	IRCCS OASI	Ped e Gen Med	9					3
Ragusa	Pub	ASP Ragusa	Gen Med	1					1
Palermo	Pub	Cervello	Ematologia						
Palermo	Pub	Cervello	Gen Med	2	2	0	0		
Palermo	Pub	Cervello	Ost Ginec	0	2	1	0		

## TIPOLOGIA

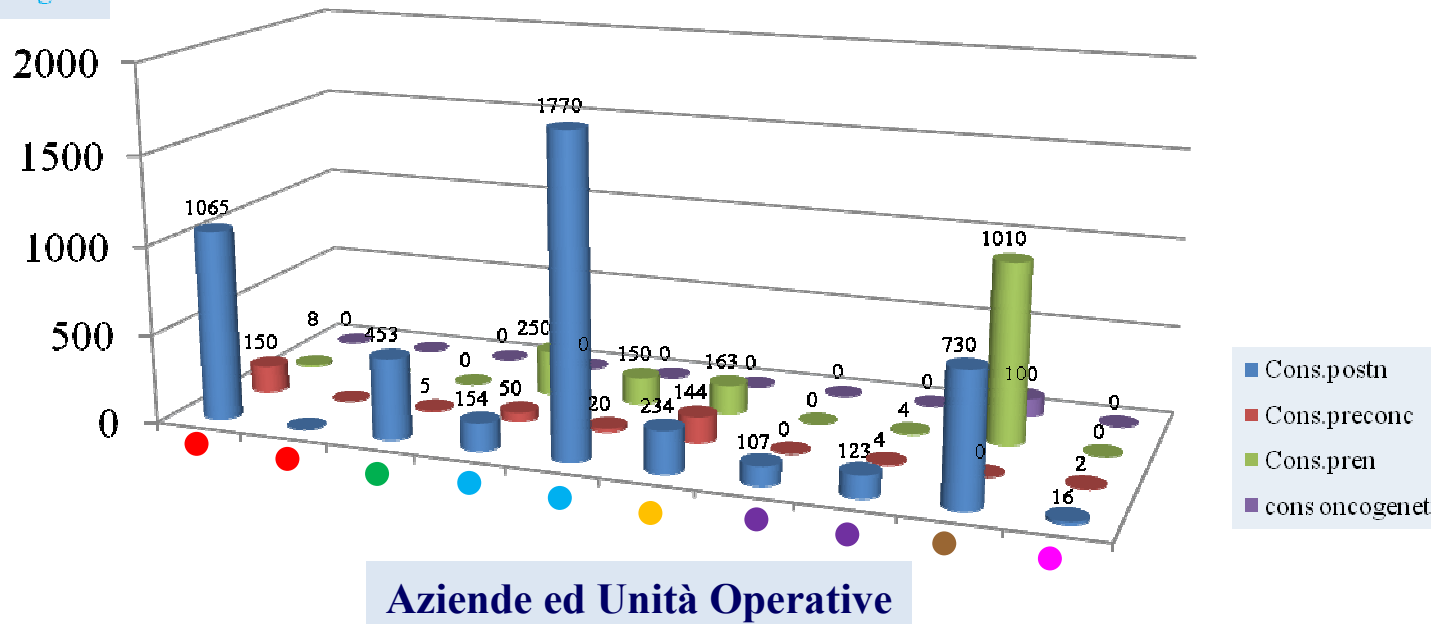
Città	Azienda	Unità Operativa	Lab Gen Mol	Lab Citog	Gen. Clin
Palermo	Cervello	Ematologia	SI		SI
Palermo	Cervello	Gen Med		SI	SI
Palermo	Cervello			SI	
Ragusa	ASP Ragusa	Gen Med			SI
Troina (EN)	IRCCS OASI	Lab Gen Med	SI	SI	SI
Troina (EN)	IRCCS OASI	Gen Med			SI

## TIPOLOGIA

<b>Città</b>	<b>Azienda</b>	<b>U O</b>	<b>Lab Gen Mol</b>	<b>Lab Citog</b>	<b>Gen. Clin</b>
<b>Avola (SR)</b>	<b>Lab. Campisi</b>	<b>Lab. Campisi</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>	
<b>Catania</b>	<b>Garibaldi</b>	<b>Genet Clin</b>		<b>SI</b>	<b>SI</b>
<b>Catania</b>	<b>Policlinico-VE</b>	<b>Diag Pren Gen Med</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>
<b>Catania</b>	<b>Policlinico-VE</b>	<b>Gen Med</b>	<b>SI</b>		<b>SI</b>
<b>Catania</b>	<b>CPSS</b>	<b>CPSS</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>	
<b>Catania</b>	<b>CSM</b>	<b>CSM</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>	
<b>Messina</b>	<b>Policlinico-G. Martino</b>	<b>Genet Immunol Ped</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>	<b>SI</b>

# GENETICA-CLINICA

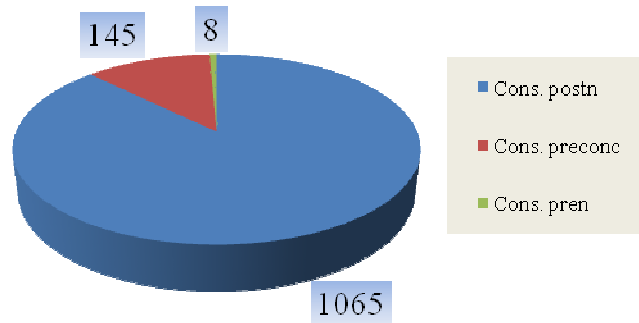
Diagnosi



- **Policlinico-V. Emanuele CT: Genetica Medica; Diagnosi Prenatale e Genetica Medica**
- **Policlinico G.Martino (ME): Genetica Immunologia Pediatrica**
- **Cervello Palermo: Ematologia; Genetica Medica**
- **A.S.P di Ragusa : Genetica Medica**
- **IRCCS-Oasi-Troina: Lab. Genetica Medica / Pediatria e Genetica Medica**
- **Garibaldi (CT): Genetica Clinica**
- **ASP3CT\_(CT): Pediatria**

# Genetica clinica ...nei dettagli

Policlinico-VE(CT)



## >20 diagnosi

- Neurofibromatosi 48
- Disturbo del comportamento 68
- Sindrome plurimalformativa 20
- Deficit cognitivo 122
- Fibrosi Cistica 47
- Down 25
- Iposomia 81
- Riarrangiamenti cromosomici 27
- Trombofilia 266

## >20 diagnosi

- Infertilità 78
- Abortività 66

## < 20 diagnosi

- Ccondrodistrofia congenita
- Esostosi multiple
- Osteogenesi imperfetta
- QT lungo
- Cardiomiopatia
- Aneurisma familiare
- Ehler Danlos
- Marfan
- Connettivopatia
- Talassemia

- Fibromialgia
- Malattia di Darier
- Sjogren
- Herpes Zoster recidivante
- Xerosi oculare e cutanea
- Infertilità
- Ipoacusia
- Ipogonadismo
- Lipodistrofia
- Artrite psoriasica
- Cheratoderma palmo-plantare
- Dermatomiosite
- displasia ectodermica
- Epidermodisplasia verruciforme
- Epidermolisi bollosa
- Ittiosi
- Mosaicismo cutaneo
- Pseudoxantoma elastico
- Xeroderma pigmentoso

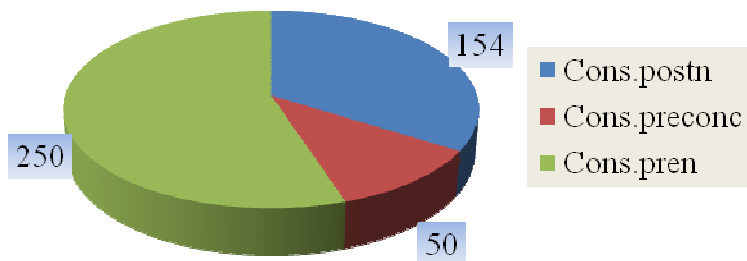
- BPES
- BOR
- Cohen
- Di George
- Cornelia
- Williams
- Gorlin
- Pierre Robin
- Proteus
- Milroy
- Linfedema
- Pterigio multiplo
- Goldenhar
- Silver Russell
- Prader-Willi
- Artrogriposi
- Oro facio digitale
- sindrome plurimalformativa
- Sclerosi tuberosa
- Sensibilità chimica multipla
- Amiloidosi familiare
- Deficit 21 idrossilasi
- Deficit G6PD
- Emocromatosi
- Epatopatia
- FMF
- Gilbert
- Ipercolesterolemia
- Iper-CPK

- sindrome adrenogenitale
- Fabry
- Alport
- Rene Policistico
- Trombofilia
- Abortività
- Ovaio policistico
- Triplo X
- Klinefelter
- Marker al cariotipo
- Riarrangiamenti cromosomici
- Turner
- DMD
- Miopatia
- Autismo
- CMT
- Huntington
- Epilessia
- Ritardo del linguaggio
- Ritardo psicomotorio
- Paraparesi spastica
- Sclerosi multipla
- Albinismo
- Amaurosi Leber
- Aniridia
- Coloboma
- Distrofia corneale
- Distrofia dei coni
- Nistagmo
- Retinite pigmentosa
- Stargart
- Disgerminoma ovarico
- MEN1
- Ca mammella
- Ca renale
- Tumori multipli



## Genetica clinica ....nei dettagli

### Ematologia-Ospedale Cervello PA



Emoglobinopatie 30

Favismo G6PD 45

Febbre Med Familiare 30

Gilbert 30

Diamond Blackfan 15

Rende Osler 4

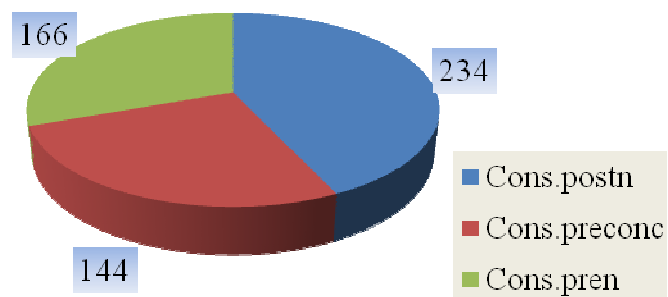
>20 diagnosi

Emoglobinopatie

>20 diagnosi

Emoglobinopatie

### Genetica Medica A.S.P. di Ragusa



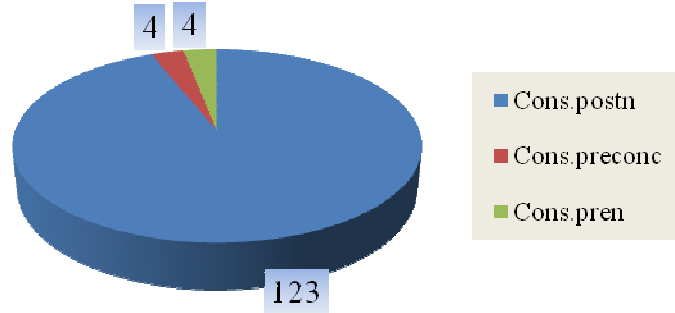
- Ritardo Psicomotorio
- Ritardo Linguaggio
- Ritardo Mentale
- Cromosomopatie
- Epilessia
- Malformazioni
- Sindromi Complesse
- Distrofia Muscolare
- Bassa Statura
- Amenorrea Primaria
- Bassa statura
- Sordità
- I.M.A.
- TIA / Ictus
- Ritardo Psicomotorio

- Aborti ripetuti
- Infertilità Sterilità
- Fibrosi Cistica
- Precedenti gravidanze con feto malformato
- MEF
- Precedente Concepimento con cromosomopatie
- Sordità
- Sindrome Adreno-Genitale

- prec. Aborti ripetuti
- Famil. Malttia Genetica
- Amniocentesi. Patologica
- Trombofilia
- Ecografia Fetale Patolog.
- Rischio Teratogeno
- Familiarità RM
- Precedente gravidanza con cromosomopatie
- DUO-Test patologico
- Pregressa MEF
- Pregresso Parto Prematuro
- Portatori di traslocazione cromosomica

# Genetica clinica ....nei dettagli

## IRCCS\_OASI\_Troina\_Ped e Gen Med



**>20 diagnosi**

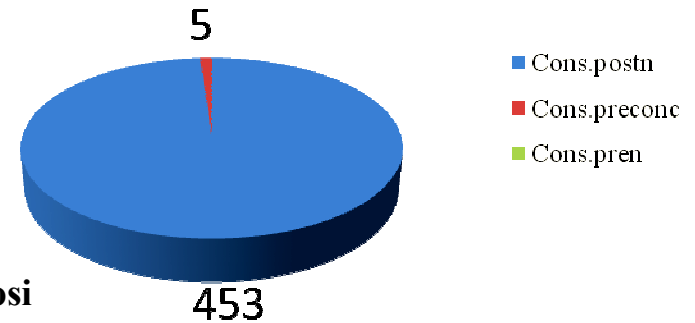
**Disordini Genomici 59**

- ADNP-
- Angelman
- ATP2A2
- CCAM
- Del 15q11.2
- Del 15q13.3
- Del 16p11.2
- Del 16p13.11
- Del 17q21.31
- Del 6p22.3
- DIP2C
- Displ ectod anidr
- Disord Genom

- DNM3
- Duplic 15q11-q13
- Duplic 16p13.11
- Duplic 17q21.31
- Duplic 22q11.2
- Duplic 7q11.23
- Duplic2q13
- DYRK1A
- Epilessia
- Epilessia
- GRIN2B
- Huntington
- KANK3
- Klinefelter
- MC/MR

- Microdel 22q11.2
- Pitt-Hopkins
- Potoki-Lupsky
- Potoki-Shaffer
- PTEN
- Rischio base preconc
- Rit sl pscmot e brach
- SCN1A
- SCN2A
- SETBP1
- SETD2
- SMA
- Smith-Magenis

## Policlinico G.Martino\_(ME)\_Genet Immunol Ped :Salpietro/Briuglia



**>20 diagnosi**

- S.Down 50
- Neurofibromatosi1 20
- Microriarrangiamenti crom. 100
- Disordini Genomici 150

**<20 diagnosi**

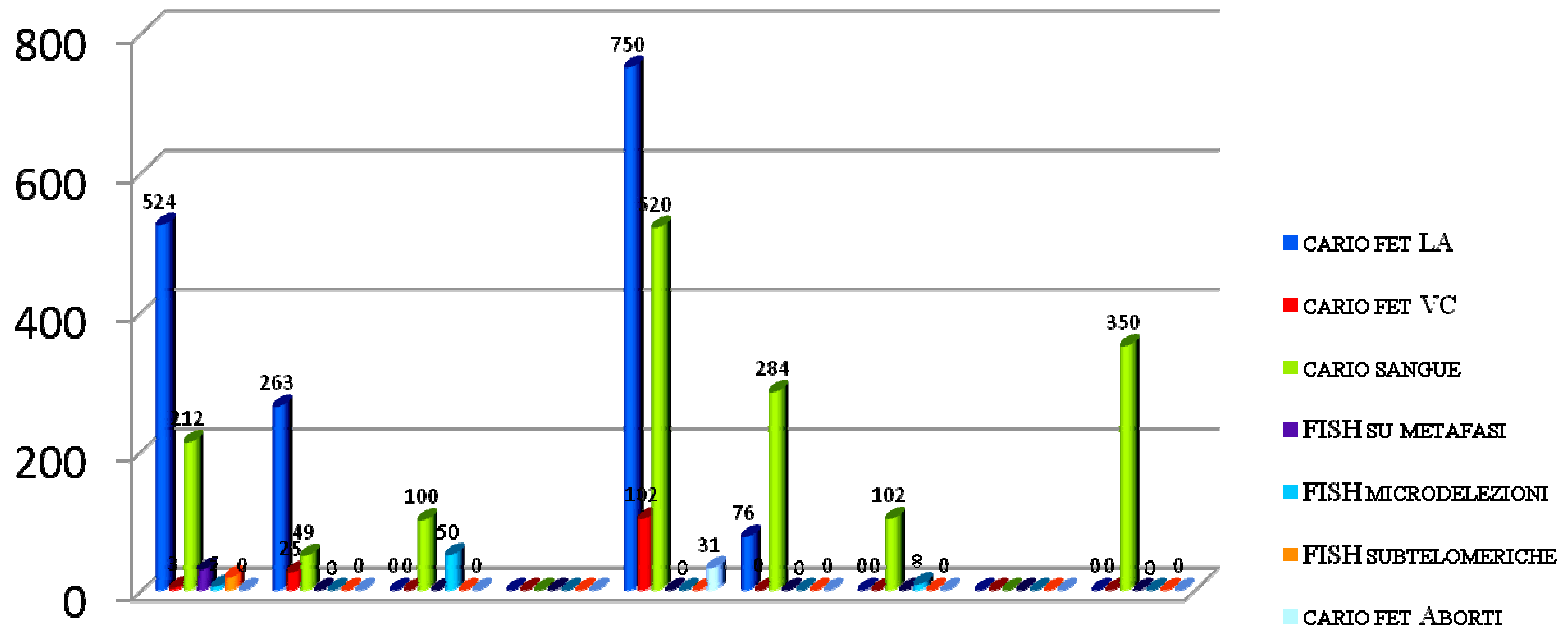
- Marfan
- DiGeorge
- Kabuki
- Klinefelter
- Williams

## IRCCS\_OASI\_Troina\_Lab Gen Med

**< 20 diagnosi**

- Aberraz cromos
- Alzheimer
- Atassie spinocereb
- Celiachia
- gilbert
- Huntington
- Trombofilia
- X fragile

# CITOGENETICA



● Lab. Campisi (SR)

● Garibaldi (CT)

● Cervello (PA): Genetica Medica; Ostetricia e Ginecologia

● CPSS(CT)

● CSM(CT)

● IRCCS Oasi Troina

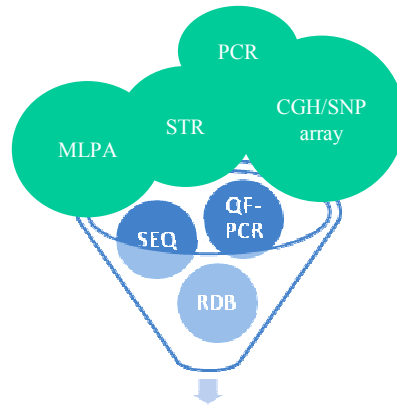
● Policlinico-VE(CT)

● Policlinico G. Martino (ME)

# GENETICA MOLECOLARE

## Policlinico-V. Emanuele CT

- alfa thal
- Hb varianti
- aneupl CHR
- beta thal
- delta thal
- f. cistica
- gilbert
- Sterilità maschile
- pancr genet
- Sordità
- Sordità
- Sordità
- tromb genet
- tromb genet
- tromb genet
- tromb genet
- UPD CHR14
- UPD CHR15
- UPD CHR7
- disordini genomici



## Campisi Avola (SR)

- alfa thal
- aneupl CHR
- beta thal
- emocromatosi
- f. cistica
- F2
- F5
- HLA celiachia
- HLA I classe
- HLA II classe
- Sterilità maschile
- MTHFR
- polimorf IL28B
- tromb genet

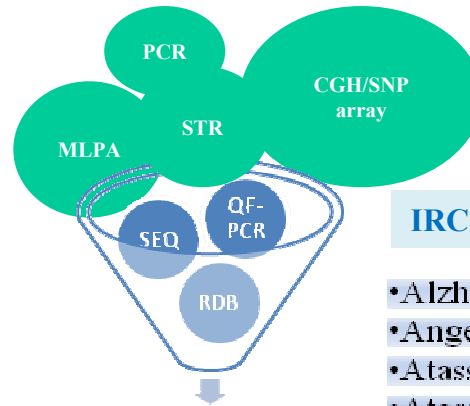
## Cervello (PA)

- alfa thal
- aneupl CHR
- beta thal
- delta thal
- Diamond Blackfan
- Favismo G6PD
- Febbre Med Familiare
- gilbert
- Hb varianti
- HPFH
- Rendu Osler

## CPSS-(CT)

- acondroplasia
- aneupl CHR
- beta thal
- f. cistica
- MENZA-2B
- Sterilità maschile
- polimorf FSHR
- polimorf IL28B
- DiGeorge
- Sordità
- tromb genet

# GENETICA MOLECOLARE



## CSM (CT)

- emicromatosi
- f. cistica
- Sterilità maschile
- trombogenet

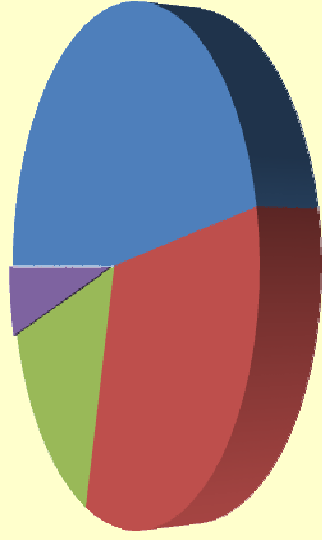
## Policlinico G.Martino (ME)

- F. cistica e malattie correlate
- Febbre Med Familiare
- Displ Acrom, S. Aneur aort, Ect Lentis Fam, Displ Geleof, Marfan, Mass
- T ColRet Ered non polip T 6, Ca Esof Som, S. Locys-Dietz 1B E 2B
- Metab 6-Mercaptopurina
- Sterilità maschile

## IRCCS OASI (TROINA)

- Alzheimer
- Angelman
- Atassia Friedreich
- Atassia spinocereb
- Atrofia Muscol Spin
- CADASIL
- Charcot-Marie-Tooth
- Cohen
- Costello
- Cowden
- Darier
- Neurofibromatosi
- PKU
- Prader-Willi
- Rett
- Rit ment X linked
- Rubinstein-Taybi
- DiGeorge
- Smith-Magenis
- Sordita neurosens
- Sotos
- Trombofilia
- Williams
- X fragile
- alfa th/mentret X lkd
- Angelman s. like
- Coffin-Lowry
- Gastric cancer
- Huntington
- Intellectual disability
- Rett
- Spastic parapl 3A
- Spastic parapl 4
- Spastic parapl 7

## MALATTIE >5%

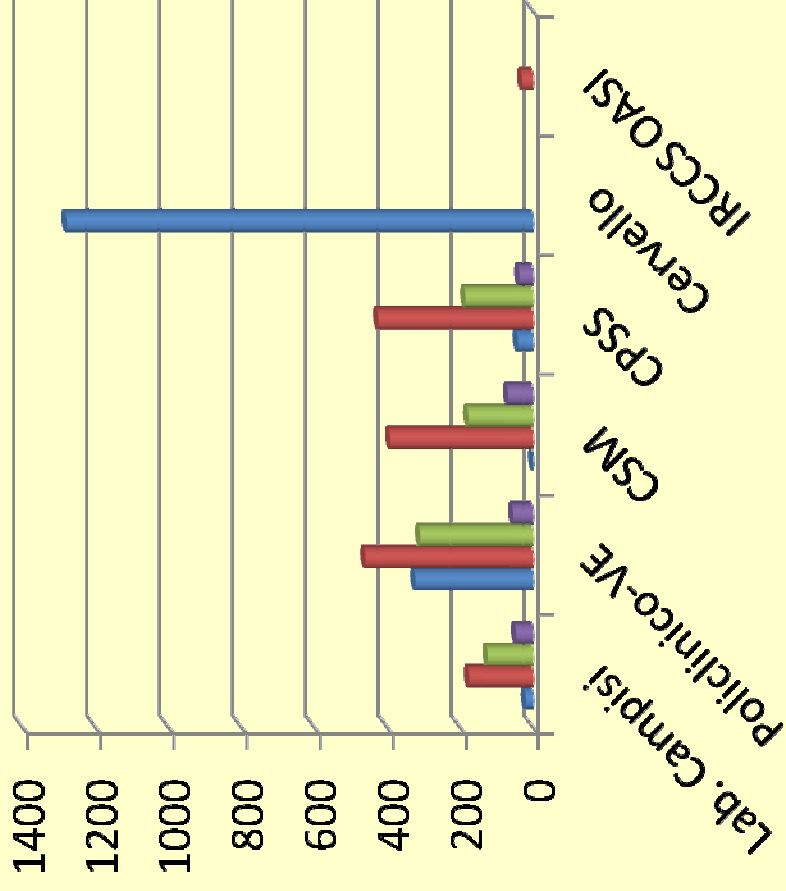


TALASSEMIE

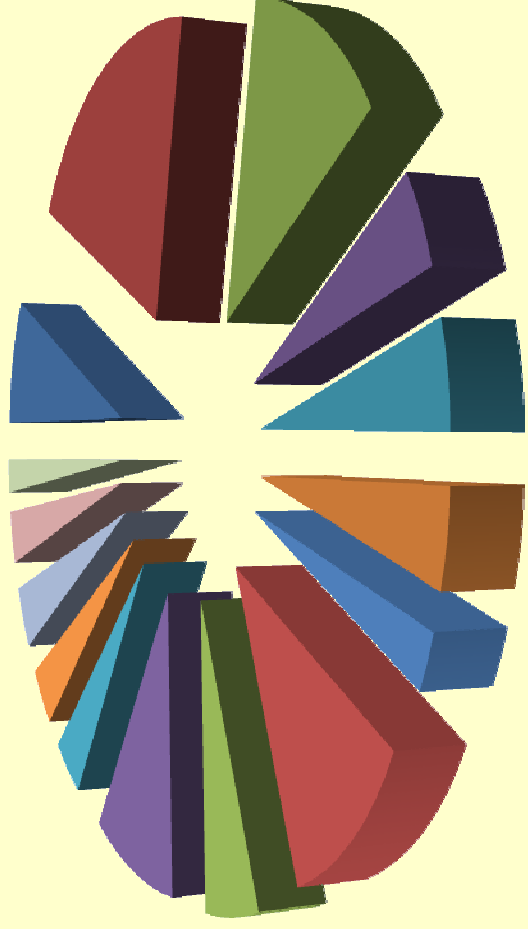
TROMBOFILIA

FIBROSI CISTICA

MDY



5% > X > 1%



■ SORDITA'

■ HLA I e II cl

■ Diamond Blackfan

■ Atassie spinocereb

■ PKU

■ POLIMORFISMO IL28B

■ X FRAGILE

■ Favismo G6PD

■ Huntington

■ Rit ment X linked

■ GILBERT

■ MENZA-2B

■ Febbre Med Familiare

■ Neurofibromatosi

■ Spastic parapl 4

malattie < 1%

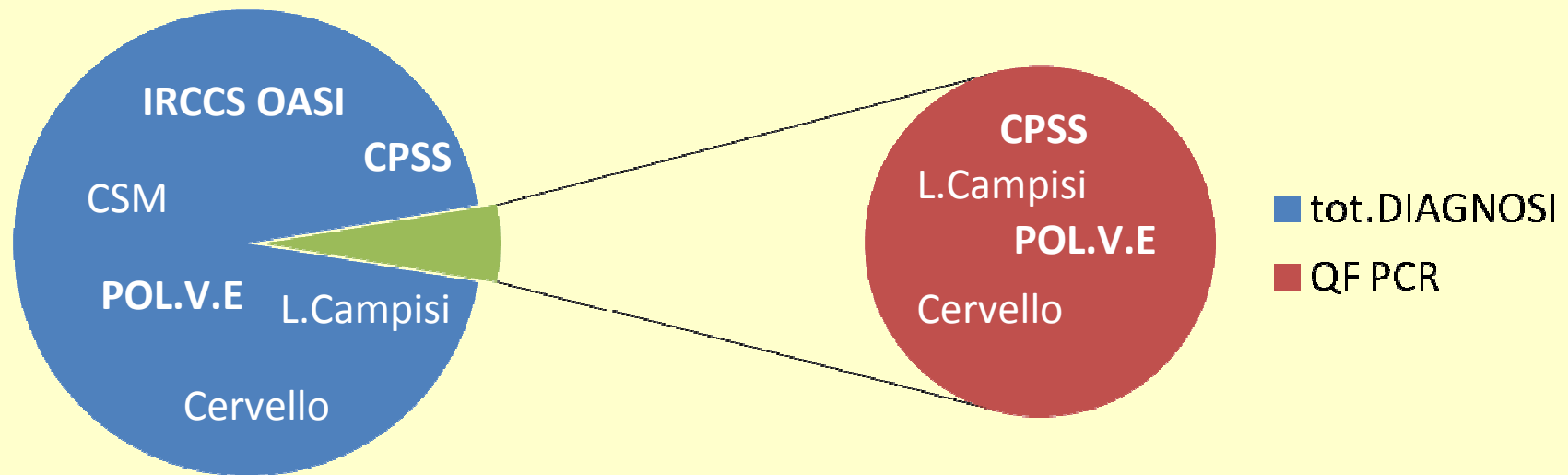


- acondroplasia
- S DIGEORGE
- Angelman
- Atassia Friedreich
- CADASIL
- Coffin-Lowry
- Costello
- Darier
- Prader-Willi
- Rubinstein-Taybi
- Smith-Magenis

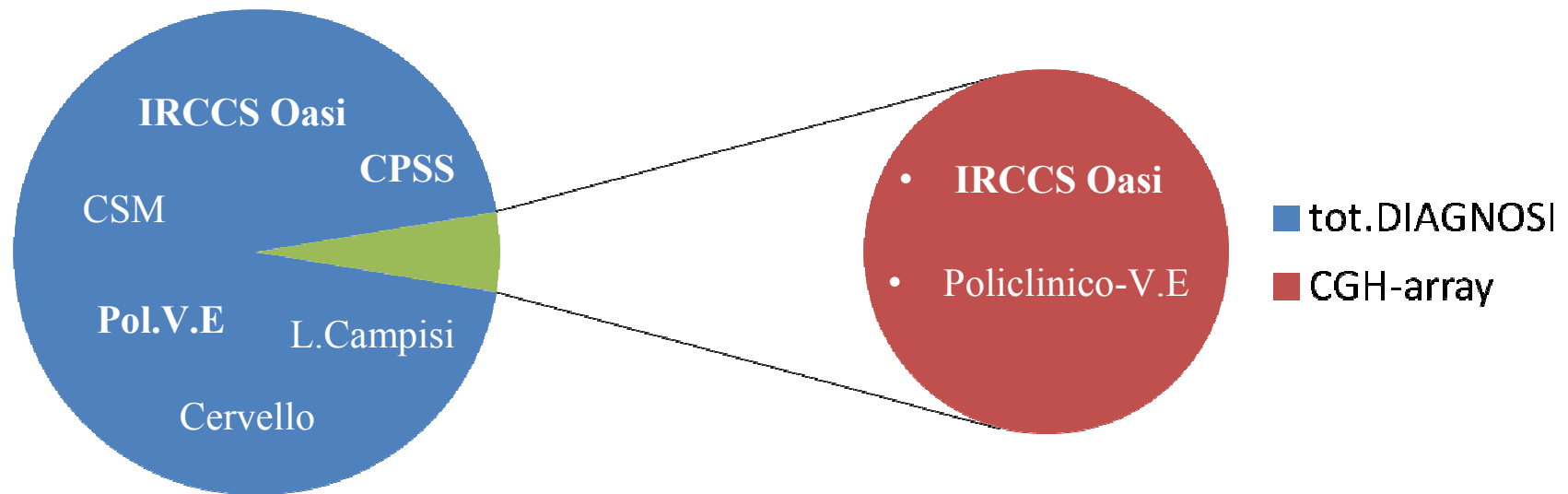
- polimorf FSHR
- Rendu Osler
- Angelman s. like
- Atrofia Muscol Spin
- Charcot-Marie-Tooth
- Cohen
- Cowden
- Gastric cancer
- Rett
- S DIGEORGE
- Sordità neurosens



## Aneuploid.QF PCR



## CGH-array



# Conclusioni

- Nella nostra Regione nel 2013 sono state effettuate **almeno:**
  - 1585 cons prenatali
  - 375 cons preconcezionali
  - 4652 cons post natali
  - 100 cons oncogenetica
  
  - 1743 cariotipi prenatali
  - 1617 cariotipi postnatali
  - 110 FISH
  
  - 6422 test genetica molecolare
  
  - 993 test di CGH/SNP array

# Considerazioni

**Questi risultati sembrano mostrare:**

- **almeno il 50% delle diagnosi fatte in consulenza genetica vengono effettuate fuori dal SSR**
- **assenza di percorsi diagnostici condivisi**
- **precarietà delle strutture di Genetica Medica**
- .....

## **Necessità.....**

- **integrare le attività di genetica con le altre reti regionali esistenti (es: rete malattie rare, rete dei laboratori, pediatria, diagnostica prenatale....)**
- **maggiore controllo sull'appropriatezza dei test genetici**