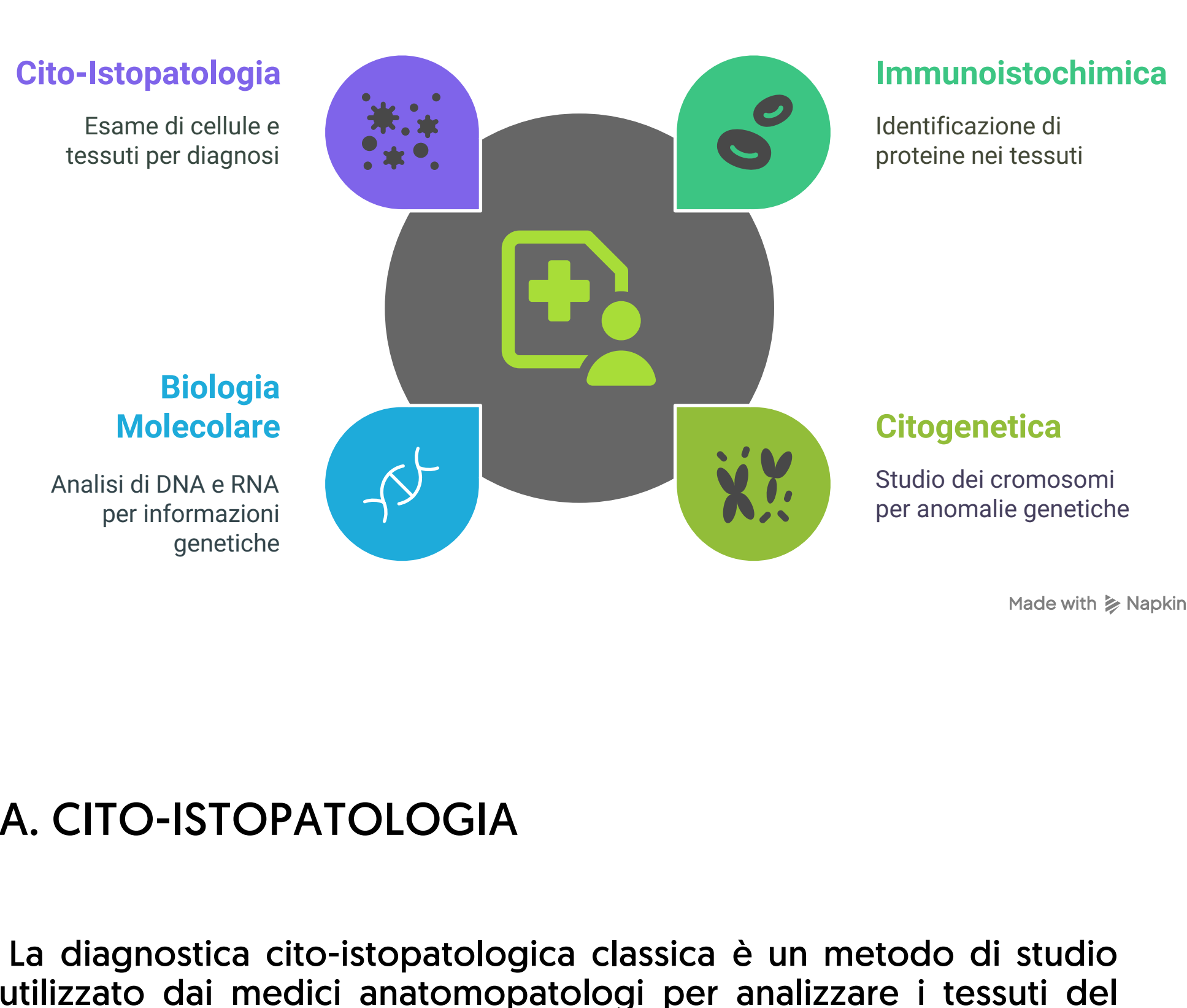


DIAGNOSTICA

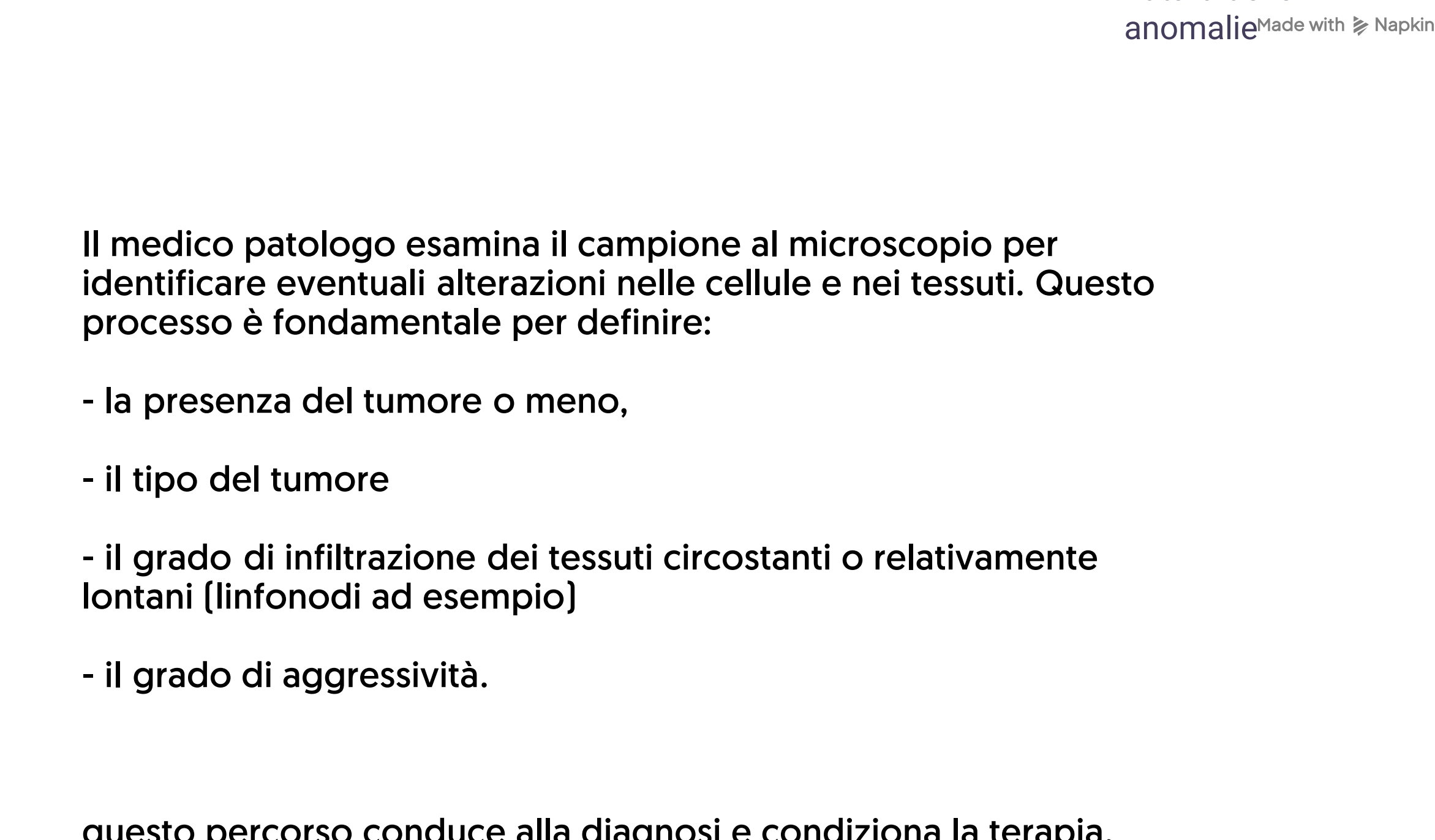
Il nostro team di esperti offre un servizio diagnostico avanzato per garantire analisi accurate e affidabili ricorrendo a differenti metodologie integrate fra di loro



A. CITO-ISTOPATOLOGIA

La diagnostica cito-istopatologica classica è un metodo di studio utilizzato dai medici anatomopatologi per analizzare i tessuti del nostro corpo e valutare la presenza di eventuali anomalie rispetto ai tessuti normali e diagnosticarne la natura: come i tumori, ad esempio. Si chiama così perché analizza i tessuti ("isto") per identificare eventuali anomalie o patologie.

Come funziona?



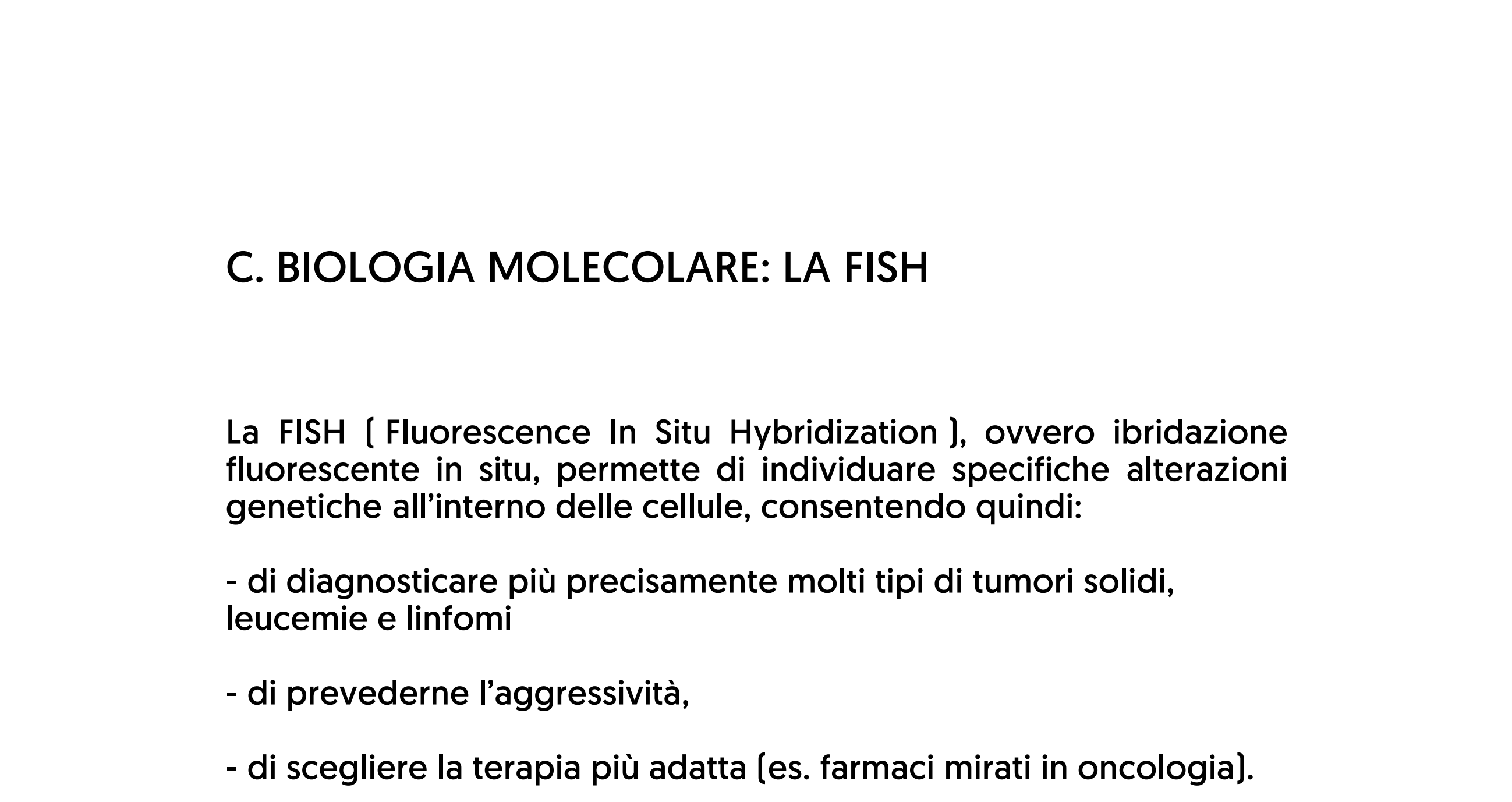
Il medico patologo esamina il campione al microscopio per identificare eventuali alterazioni nelle cellule e nei tessuti. Questo processo è fondamentale per definire:

- la presenza del tumore o meno,
- il tipo del tumore
- il grado di infiltrazione dei tessuti circostanti o relativamente lontani (linfonodi ad esempio)
- il grado di aggressività.

questo percorso conduce alla diagnosi e condiziona la terapia, quindi l'aspettativa e la qualità di vita del paziente.

B. IMMUNOISTOCHEMICA

l'immunohistochemical è una diversa tecnica che invece di esaminare le cellule per "vedere" le alterazioni, utilizza speciali anticorpi per individuare specifiche proteine nelle cellule. Se queste proteine sono presenti, gli anticorpi le faranno "illuminare" con un colore visibile al microscopio.



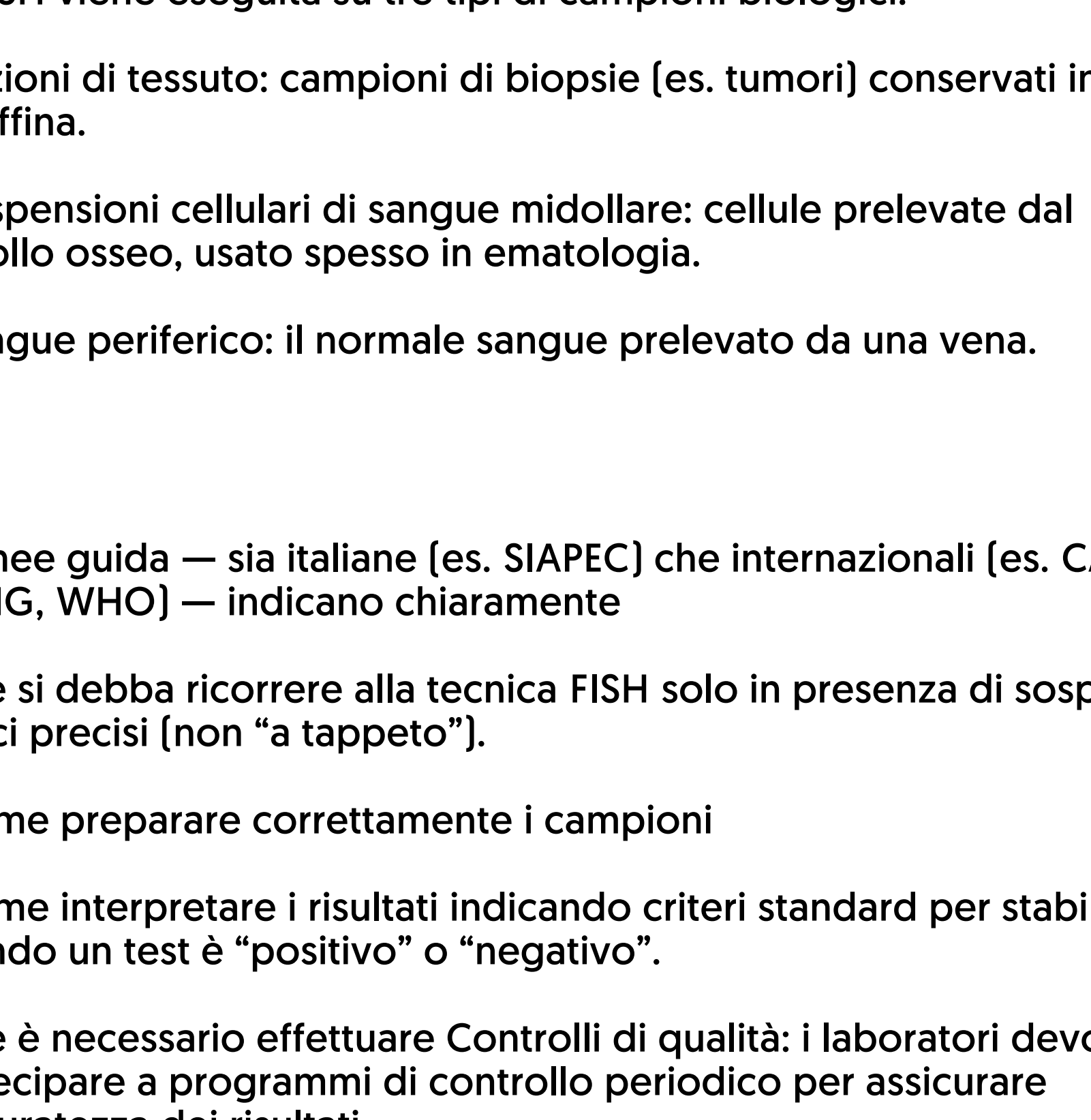
C. BIOLOGIA MOLECOLARE: LA FISH

La FISH (Fluorescence In Situ Hybridization), ovvero ibridazione fluorescente in situ, permette di individuare specifiche alterazioni genetiche all'interno delle cellule, consentendo quindi:

- di diagnosticare più precisamente molti tipi di tumori solidi, leucemie e linfomi
- di prevederne l'aggressività,
- di scegliere la terapia più adatta (es. farmaci mirati in oncologia).

Come funziona, in parole semplici?

Immagina il DNA come una lunga enciclopedia formata da 46 volumi (i nostri cromosomi), contenente tutte le istruzioni per far funzionare il nostro corpo. A volte però, alcune "pagine" di questi volumi sono danneggiate, spostate o addirittura si trovano nel volume sbagliato. Queste alterazioni genetiche, ovvero una porzione di DNA mancante, duplicato o spostato può generare tumori, leucemie, e altre malattie genetiche.



La FISH funziona come un sistema di etichette luminose: piccoli frammenti di DNA marcati con una sostanza fluorescente vengono applicati sulle cellule. Questi frammenti si attaccano solo al punto esatto del DNA che vogliamo esaminare. Guardando poi al microscopio, possiamo vedere se quelle etichette sono dove dovrebbero essere — oppure no.

La FISH viene eseguita su tre tipi di campioni biologici:

- Sezioni di tessuto: campioni di biopsie (es. tumori) conservati in paraffina.
- Sospensioni cellulari di sangue midollare: cellule prelevate dal midollo osseo, usato spesso in ematologia.
- Sangue periferico: il normale sangue prelevato da una vena.

Le linee guida — sia italiane (es. SIAPEC) che internazionali (es. CAP, ACMG, WHO) — indicano chiaramente

- che si debba ricorrere alla tecnica FISH solo in presenza di sospetti clinici precisi (non "a tappeto").
- Come preparare correttamente i campioni
- Come interpretare i risultati indicando criteri standard per stabilire quando un test è "positivo" o "negativo".
- che è necessario effettuare Controlli di qualità: i laboratori devono partecipare a programmi di controllo periodico per assicurare l'accuratezza dei risultati.

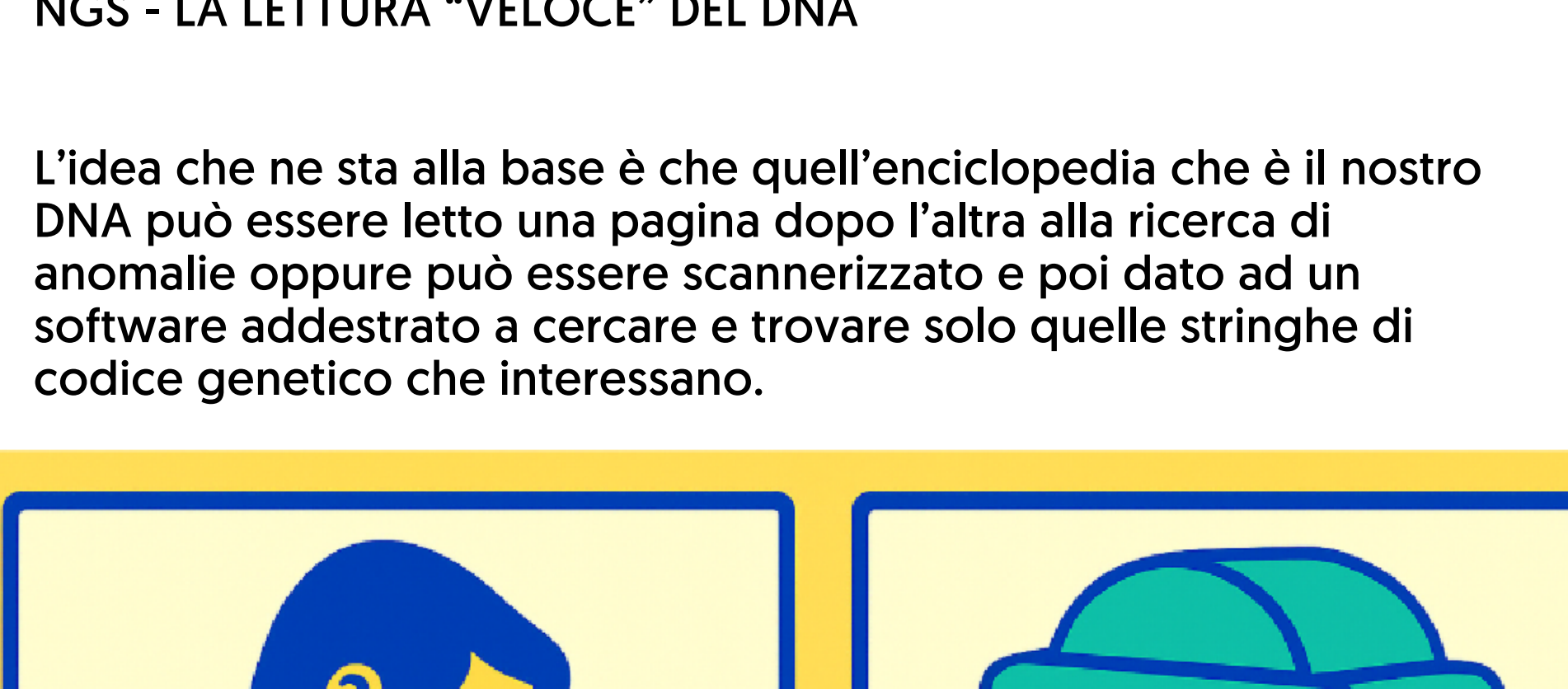
C2 - BIOLOGIA MOLECOLARE : LA PCR

Nell'ambito della biologia molecolare, la medicina di laboratorio oltre alla FISH dispone anche di una seconda tecnica: la PCR (Polymerase Chain Reaction), che tradotto significa: Reazione a Catena della Polimerasi.

LA PCR: UNA FOTOCOPIATRICE PER IL NOSTRO DNA

infatti con la PCR si "copiano" e moltiplicano piccole quantità di DNA e RNA per poterle poterle analizzare con più facilità

Questa tecnica è particolarmente utile perché spesso nel sangue o nei tessuti le parti di DNA o RNA che ci interessano sono pochissime, e quindi la possibilità di prendere un piccolissimo frammento di DNA o RNA (acidi nucleici) e copiarlo miliardi di volte in poche ore ci permette di studiarlo limitando al minimo i prelievi sul paziente



le sue caratteristiche fanno della PCR una delle tecniche più usate in ambito medico

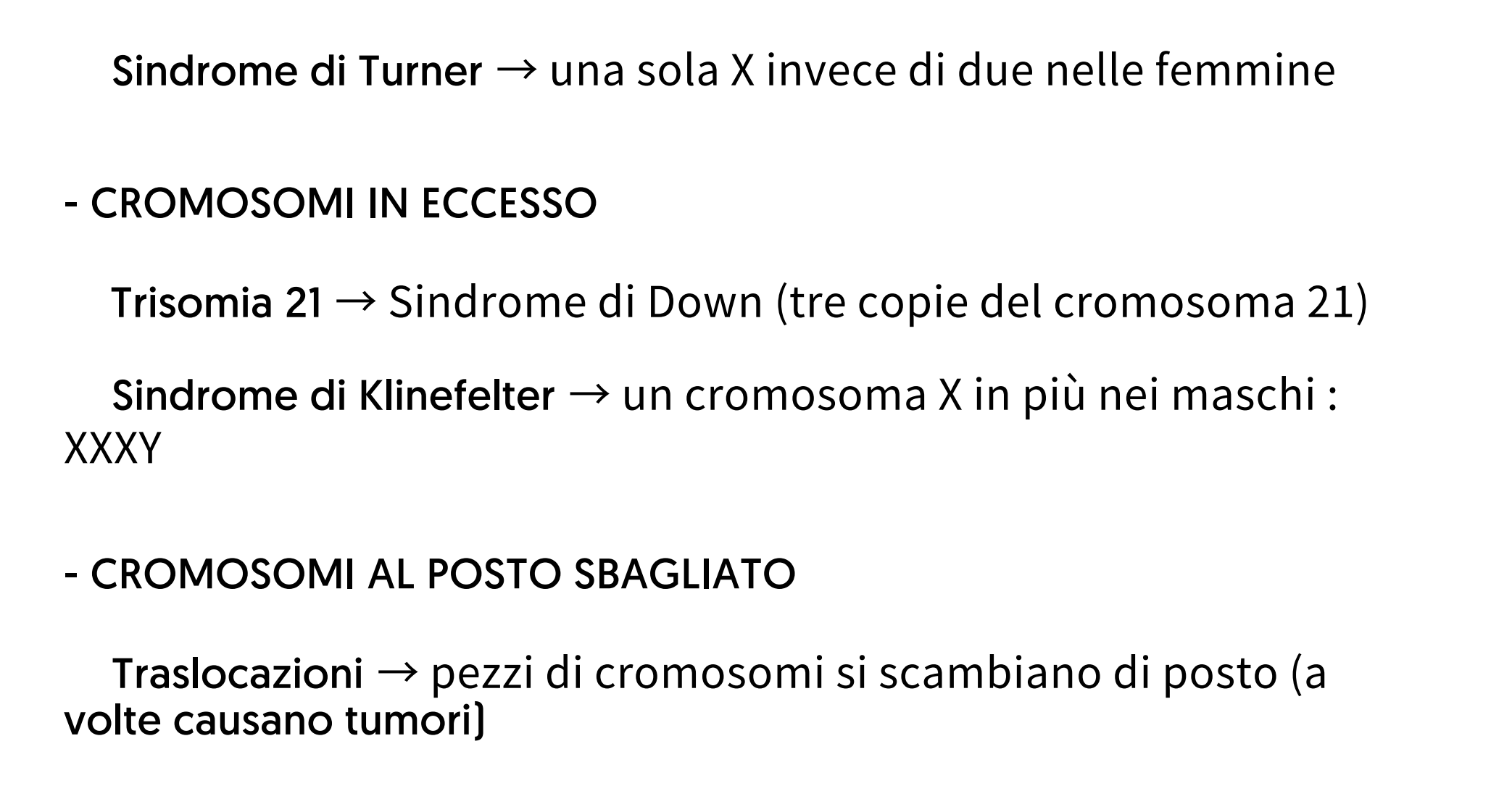
- Rilevare la presenza di virus o batteri (p.e. COVID- 19)
- Cercare mutazioni nel DNA che causano malattie ereditarie
- Identificare alterazioni genetiche nei tumori

C3 - BIOLOGIA MOLECOLARE : L'NGS

Le innovazioni nella medicina di laboratorio sono costanti e una delle ultime tecniche messe a disposizione della nostra salute è l' NGS (Next Generation Sequencing) o "sequenziamento di nuova generazione".

NGS - LA LETTURA "VELOCE" DEL DNA

L'idea che ne sta alla base è che quell'enciclopedia che è il nostro DNA può essere letto una pagina dopo l'altra alla ricerca di anomalie oppure può essere scannerizzato e poi dato ad un software addestrato a cercare e trovare solo quelle stringhe di codice genetico che interessano.



ATTRAVERSO QUESTO METODO POSSIAMO

- Scoprire malattie genetiche ereditarie.
- Identificare specifiche mutazioni genetiche correlate ai tumori (e scegliere farmaci mirati).
- Fare test prenatali per verificare se il feto ha anomalie genetiche.
- Analizzare virus e batteri, come è stato fatto con il COVID-19.

D- CITOGENETICA

La citogenetica studia il CARIOTIPO ovvero la "fotografia" dei cromosomi di una persona in cui è contenuto il DNA, ovvero il "manuale di istruzioni biologico" di ognuno di noi, alla ricerca di ANOMALIE:

- CROMOSOMI MANCANTI

Sindrome di Turner → una sola X invece di due nelle femmine

- CROMOSOMI IN ECCESSO

Trisomia 21 → Sindrome di Down (tre copie del cromosoma 21)

Sindrome di Klinefelter → un cromosoma X in più nei maschi : XXY

- CROMOSOMI AL POSTO SBAGLIATO

Traslocazioni → pezzi di cromosomi si scambiano di posto (a volte causano tumori)

Ecco come in laboratorio viene preparata la fotografia dei nostri cromosomi:



I campi di applicazione del cariotipo sono:

- analisi prenatale
- diagnosi infertilità
- ricerca di anomalie genetiche all'origine di difficoltà cognitive o fisiche
- diagnosi tumori del sangue come leucemie
- studi sull'ereditarietà