Laboratorio di istocompatibilità e IBMDR

Direttore: Dott.ssa Nicoletta Sacchi

Cosa fa

La Struttura svolge indagini genetiche al fine di definire la tipizzazione HLA.

Svolge attività di struttura di riferimento per la tipizzazione e ricerca della compatibilità HLA su pazienti e relativi donatori di midollo osseo (familiari e non consanguinei) per la Divisione di Ematologia e Terapie Cellulari dell'Ospedale S. Martino e quella di Trapianto di Cellule Staminali Ematopoietiche TCSE dell'Istituto G. Gaslini di Genova, per U.O. Ematologia S.M. della Misericordia Di Perugia.

E' sede del Registro Regionale dei donatori di cellule staminali ematopoietiche.

Il Laboratorio svolge le proprie attività in conformità agli standard dell'European Federation for Immunogenetics (EFI), da cui è certificato dal 2000. Il Laboratorio esegue indagini genetiche, in particolar modo con tecniche di Next Generation Sequencing, per la determinazione degli alleli HLA per le seguenti finalità:

- ricerca della compatibilità HLA all'interno della coppia paziente e donatore (sia familiare che non consanguineo), per allotrapianto di cellule staminali emopoietiche;
- identificazione di caratteristiche HLA associate a particolari malattie;
- tipizzazione HLA e farmacogenetica;
- tipizzazione HLA dei potenziali donatori di midollo osseo non consanguinei;
- Esegue test per il monitoraggio e la ricerca di anticorpi anti HLA e nel siero di paziente ematologici candidati al trapianto.

Il laboratorio svolge attività di supporto, eseguendo al tipizzazione HLA, alla diagnosi o alla valutazione di predisposizione a malattie HLA correlate. La definizione di malattie HLA associate deriva dalla correlazione significativa, ampiamente documentata in letteratura, tra la comparsa della malattia e la presenza di alcuni antigeni HLA normalmente presenti nella popolazione: si parla in questo caso di antigeni "predisponenti" o di "suscettibilità".

Malattie	**Allele HLA**
Spondilite anchilosante	HLA B*27
Celiachia	HLA DRB1, DQA1, DQB1 – DQ2/DQ8
Sindrome di Bechet	HLA B*51
Narcolessia	HLA DQB1*06:02
Uveite	HLA B
Corioretinopatia	HAL A*29
Psoriasi	HLA C*06

Artrite reumatoide	HLA DRB1	

Il laboratorio esegue tipizzazioni HLA per valutare come specifici alleli HLA possano influenzare la risposta ai farmaci come efficacia e sicurezza, permettendo di personalizzare le terapie.

Nella tabella che segue viene proposto un elenco di alleli HLA che possono influenzare l'effetto dei farmaci e il farmaco correlato

Allele HLA	**Allele HLA**
HLA B*57:01	Abacavir
HLA B*58:01	Allopurinolo
HLA DRB1*15:01	Amoxicilina-acido clavulanico
HLA B*15:02	Carmabazepina
HLA B*15:02	Fenitoina
HLA DRB1*15:01	Lumiracoxib
HLA A*02:01	Tebentafusp

Il laboratorio è Laboratorio di Istocompatibilità di riferimento del Registro Nazionale Italiano dei Donatori di Midollo Osseo (IBMDR) ed è, dal 1995, sede del Registro Regionale ligure Donatori di Midollo Osseo e Centro di Riferimento Regionale per il Trapianto di Midollo Osseo.

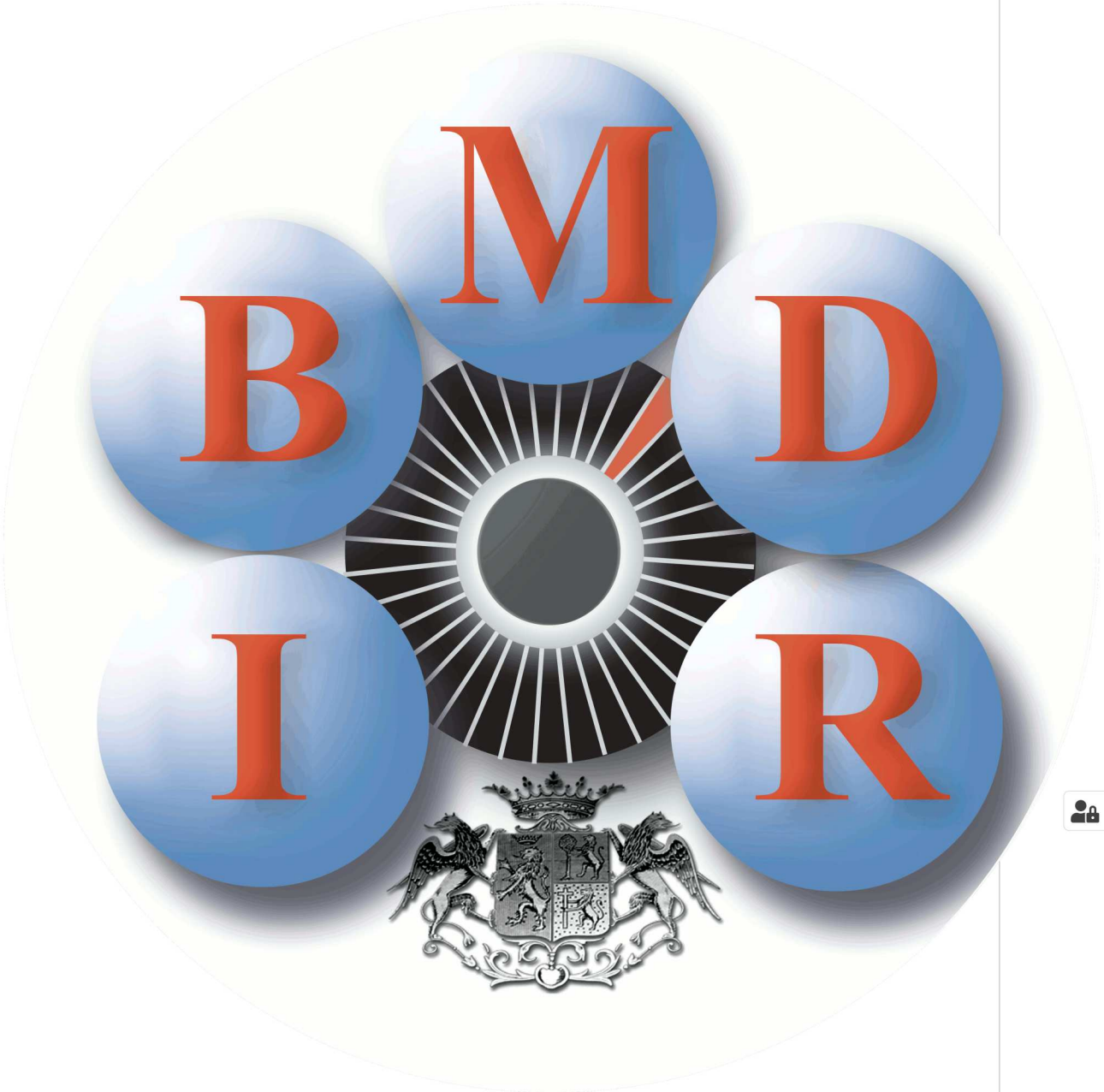
Ambulatorio

Riceve i pazienti che si rivolgono al laboratorio di istocompatibilità per l'esecuzione della tipizzazione HLA.

Il laboratorio fornisce attività di consulenza. Al richiedente vengono fornite informazioni relative alle caratteristiche peculiari del sistema HLA in particolare al polimorfismo, alle frequenze geniche, al linkage disequilibrium, alla posizione delle differenze alleliche, sulla trasmissione degli alleli all'interno del nucleo familiare. In particolare ai richiedenti indagini HLA per l'identificazione della presenza di alleli associati alla suscettibilità a malattie autoimmuni, vengono fornite informazioni relative ai test e il livello di risoluzione da eseguire.

Modalità di contatto e prenotazione

Italian Bone Marrow Donor Registry - IBMDR



L'**IBMDR** (Italian Bone Marrow Donor Registry) **è il registro nazionale che coordina la ricerca di donatori di midollo osseo per pazienti in attesa di trapianto che non hanno un donatore compatibile in famiglia**.

Ulteriori informazioni

Cosa fa

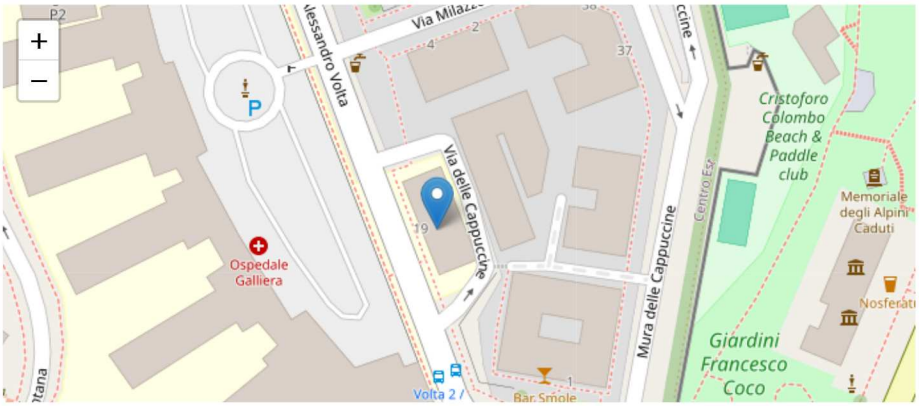
- conduce la ricerca di cellule staminali ematopoietiche (CSE) da cordone ombelicale presso le banche italiane ed estere, oltre all'attività di ricerca dei donatori di midollo osseo presso i registri nazionali ed esteri previsti dalla citata legge n. 52/2001;
- garantisce e certifica il corretto svolgimento delle procedure di reperimento delle cellule staminali emopoietiche, midollari e cordonali inclusa l'esecuzione di indagini di istocompatibilità, il prelievo ed il trasporto delle cellule presso la struttura sanitaria che esegue il trapianto;
- assume i compiti di raccolta documentale, registrazione e certificazione dei costi delle attività di ricerca e reperimento delle cellule staminali ematopoietiche, midollari e cordonali, sia da donatore, sia da banca

cordonale in Italia e all'estero, e provvedere direttamente al pagamento delle spese derivanti dalle suddette attività.

Contatti

Padiglione E

Alessandro Volta, 19 - Genova



La struttura è ubicata al piano terra e primo piano del **Padiglione E** con ingresso in via Volta 19.

Recapiti IBMDR

Segreteria:

Tel. 010 563 4434
email: ibmdr@ibmdr.galliera.it

Recapiti ambulatorio e modalità di prenotazione

Segreteria:

Per informazioni e prenotazioni, la Segreteria è attiva al numero **010 563 4446**, dal lunedì al venerdì, dalle ore **09:00** alle ore **13:00**.

- **Pazienti ematologici:** la prenotazione diretta presso la segreteria del laboratorio è riservata esclusivamente ai pazienti affetti da leucemia o altre patologie oncoematologiche e ai relativi familiari.
- **Altre tipologie di utenza:** per tutte le altre prestazioni, si prega di consultare **queste modalità di prenotazione**

Il giorno del prelievo

Per l'esame di tipizzazione HLA non è richiesto il digiuno, salvo diversa indicazione legata ad altri esami eseguiti contestualmente.

Una volta effettuata l'accettazione presso lo sportello CUP, recarsi al **Centro prelievi** (Pad. B8) ed informare il personale infermieristico: **non è prevista "chiamata" per i prelievi relativi a test genetici HLA.**

Referti

I risultati sono disponibili, di norma, dopo circa **3 settimane** dalla data del prelievo.

Ritiro di persona (o tramite delega)

Presso la **S.C. Laboratorio di Istocompatibilità**, via A. Volta 19/2, dal lunedì al venerdì (festivi esclusi), dalle ore **09:00** alle ore **13:00**.

Contattare telefonicamente la Segreteria prima del ritiro per verificare l'effettiva disponibilità del referto.

Spedizione a domicilio

È possibile richiedere l'invio del referto tramite posta raccomandata (con spese a carico del destinatario) facendone richiesta presso il **Punto CUP** al momento dell'accettazione.

Il referto deve essere ritirato entro **30 giorni** dalla sua disponibilità.

Ai sensi della normativa vigente (L. 412/1991 e L. 296/2006), il mancato ritiro entro i termini comporta l'addebito dell'**intera tariffa della prestazione**, indipendentemente da eventuali esenzioni ticket precedentemente applicate. Qualora sia già stato corrisposto il ticket, l'utente sarà tenuto al pagamento della differenza rispetto alla tariffa piena.

Ulteriori informazioni

Member of CISQ Federation RINA CERTIFIED MANAGEMENT SYSTEM ISO 9001

Ultimo aggiornamento

30-04-2026 16:04