



ISTITUTO C.S.S. MENDEL
Direttore Scientifico: Prof Bruno Dallapiccola
UNITA' DI NEUROGENETICA
Viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma
Tel. 06/44160537 Fax 06/44160548
e-mail: e.valente@css-mendel.it

STUDIO GENETICO SINDROME DI JOUBERT E CONDIZIONI CORRELATE

Caro collega,

Il protocollo qui riportato, anche se più "laborioso" rispetto ad un normale invio di sangue, ti viene richiesto in quanto permette al nostro laboratorio di ottenere non solo DNA ma anche RNA del paziente, il cui utilizzo facilita notevolmente l'analisi mutazionale dei geni causativi di sindrome di Joubert e condizioni correlate. Nel caso non ti sia possibile seguire tutti i punti del presente protocollo (ad esempio refrigerare il campione o utilizzare il siberino o ancora garantire la consegna dei campioni entro le 24-36 ore dal prelievo), all'arrivo in laboratorio effettueremo soltanto l'estrazione del DNA. Questa consentirà ugualmente di effettuare le indagini mutazionali dei geni noti, ma con notevole allungamento dei tempi di analisi e con limitazione riguardo al tipo di mutazioni identificabili.

Grazie per la collaborazione!

PROTOCOLLO PER PRELIEVO DI SANGUE

1. Far leggere ai genitori l'INFORMATIVA SULLO STUDIO GENETICO e far firmare il MODULO DI CONSENSO INFORMATO (in allegato). In caso di richiesta di ulteriori chiarimenti o informazioni, mettere i genitori direttamente in contatto con il responsabile del progetto (Dr. Valente, Istituto CSS-Mendel).
2. Prelievo di 10 ml di sangue in provetta con EDTA (una provetta singola oppure più provette a seconda della disponibilità) dal paziente, genitori ed eventuali fratelli sani o affetti. Le provette da emocromo vanno bene in quanto contengono EDTA come anticoagulante.
3. Conservazione dei campioni in frigorifero a +4°C (NON in freezer!!! i campioni NON devono essere congelati) fino alla spedizione che deve avvenire IL PRIMA POSSIBILE, comunque entro poche ore dal prelievo.
4. Confezionamento dei campioni per la spedizione: le provette vanno messe in un contenitore chiuso (in mancanza di un contenitore dedicato le provette possono essere inserite nelle dita di un guanto in lattice che va annodato e poi avvolto in abbondante ovatta da bloccare con lo scotch). Il contenitore dedicato o il guanto circondato di ovatta vanno poi messi in una scatola per la spedizione (vanno bene anche le scatole disponibili agli uffici postali). Se possibile, è preferibile mettere nella scatola 1 siberino freddo (attenzione: il siberino non va messo a contatto diretto con le provette in quanto potrebbe congelare il sangue).



ISTITUTO C.S.S. MENDEL
Direttore Scientifico: Prof Bruno Dallapiccola
UNITA' DI NEUROGENETICA
Viale Regina Margherita, 261 - 00198 Roma
Tel. 06/44160537 Fax 06/44160548
e-mail: e.valente@css-mendel.it

5. Spedizione del pacco contenente i campioni, se possibile mediante corriere espresso (nella nostra esperienza il DHL non crea problemi per il trasporto di sangue mentre altri corrieri possono fare difficoltà) ma anche mediante posta prioritaria. Il pacco deve arrivare a destinazione preferibilmente entro 24-36 ore dal prelievo e comunque non oltre le 48 ore dal prelievo, per rendere possibile l'estrazione dell'RNA che altrimenti sarà degradato e quindi non utilizzabile.
6. Allegare al pacco la dichiarazione di non pericolosità (allegata).
7. Il campione va spedito al seguente indirizzo:
Dr. Enza Maria Valente / Dr. Lorena Travaglini
Istituto CSS-Mendel
viale Regina Margherita 261
00198 ROMA
tel. 06-44160537 oppure 0513
fax. 06-44160548
8. La spedizione va effettuata in modo che i campioni arrivino in Istituto entro il venerdì mattina (l'Istituto è chiuso il sabato e l'arrivo del campione il venerdì pomeriggio non consente i tempi tecnici per l'estrazione dell'RNA).
9. Inviare una e-mail agli indirizzi e.valente@css-mendel.it e/o l.travaglini@css-mendel.it per segnalare l'arrivo dei campioni e specificare quando esattamente è stato effettuato il prelievo e quando si prevede la consegna in Istituto. Se è stato utilizzato un corriere, per favore specificare il nome del corriere e il codice relativo alla spedizione.

DICHIARAZIONE DI NON PERICOLOSITA'

Il sottoscritto, dichiara che il materiale biologico trasportato non è tossico, infettivo o in ogni caso pericoloso.

In fede,

.....

Luogo e data: