

## BOSISIO

### LABORATORIO DI ANALISI CHIMICO CLINICHE MICROBIOLOGICHE E DI CITOGNETICA



# UNA RICERCA MODERNA

*Il nuovo "Settimo Padiglione" dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico di Bosisio ha offerto adeguati spazi per il Laboratorio di analisi cliniche microbiologiche di citogenetica, prima operante al Terzo Padiglione.*

Il laboratorio dell'Istituto Scientifico "E. Medea" è una struttura articolata in quattro ampie sezioni:

- **Laboratorio di analisi biochimico-cliniche** operante in stretta connessione con l'attività clinica di tutti i Poli dell'Istituto Scientifico
- **Citogenetica,**
- **Biologia molecolare**
- **Bioinformatica.**

Si estende su un'area totale di 1200 metri quadrati, comprendenti gli spazi laboratorio, i servizi con strumenta-

zione di uso comune, un locale termostato per la conservazione di materiale termosensibile a 4 gradi centigradi, gli uffici per i responsabili delle singole attività, l'ufficio refertazione ed un ampio locale per le riunioni.

### **Sezione laboratorio analisi biochimico-cliniche.**

La struttura comprende un ampio locale open-space per l'esecuzione di test di biochimica clinica, ematologia e allergologia, un locale separato per la



microbiologia e serologia ed un locale per tecniche separative dove sono operanti, tra le altre, strumentazioni all'avanguardia quali l'HPLC e l'elettroforesi capillare.

È da notare inoltre che il servizio di Biochimica Clinica e Analitica oltre all'attività di diagnostica di routine partecipa a numerose ricerche sia interne sia esterne all'Istituto principalmente per il dosaggio di neurotrasmettitori, citochine, farmaci antiepilettici e marcatori di metabolismo osseo.

### **Sezione di Citogenetica**

L'attività di questa sezione si svolge per circa il 50% nell'ambito della diagnostica fornendo un'ampia gamma di servizi volti all'individuazione di alterazioni più o meno estese dell'assetto cromosomico umano. Si fa riferimento al cariotipo ad alta risoluzione,

*Tutte le attività di laboratorio si avvalgono ampiamente del supporto di un efficiente servizio di biblioteca scientifica utile per tutto l'Istituto e operativa all'interno della rete di biblioteche biomediche degli IRCCS, coordinato dal ministero della Salute.*

*Tale rete permette l'accesso a più di novecento riviste a carattere scientifico e la banca dati ivi costituita e disponibile sia in inglese che in italiano, consente di eseguire ricerche e scaricare il testo completo degli articoli direttamente dal proprio PC in formato pdf.*



all'analisi con sonde fluorescenti dell'integrità dei cromosomi (FISH) e all'analisi delle sequenze subtelomeriche (estremità dei cromosomi), quest'ultima particolarmente utile nella diagnostica di forme complesse (sindromiche) di ritardo mentale. Queste stesse tecniche messe a punto e standardizzate per scopi diagnostici sono poi ampiamente utilizzate anche per progetti di ricerca di base focalizzati soprattutto all'analisi di riarrangiamenti cromosomici in patologie rare più o meno complesse accomunate dalla presenza di varie forme di ritardo mentale, disturbi del linguaggio ed in generale dismorfismi.

### **Sezione biologia Molecolare**

L'attività di questa sezione si svolge nell'ambito della diagnostica molecolare e della ricerca di base o preclinica



cerche da svolgersi in un futuro sempre più prossimo nei diversi ambiti della psicopatologia.

### **Sezione di bioinformatica**

Questa sezione, ultima nata all'interno del laboratorio, si occupa dello studio delle sequenze del genoma umano sotto diversi aspetti con strumenti matematici per mezzo di potenti computer. Le sequenze del genoma analizzate sono solitamente conservate all'interno delle banche dati di DNA costituite presso vari centri di ricerca in occasione del completamento del sequenziamento del genoma umano, e disponibili in internet presso i siti WEB di quegli stessi istituti e facilmente accessibili in maniera del tutto gratuita. Tali strumenti permettono da un lato la ricerca di elementi di sequenza peculiari presenti all'interno dei vari geni, dall'altro una sempre più accurata predizione delle probabilità di variazioni strutturali del materiale genetico dell'individuo, indotti, ad esempio, da variazioni anche puntiformi della sequenza stessa (mutazioni patologiche o varianti riscontrabili con diversa frequenza all'interno della popolazione normale).

**Maria Teresa Bassi**

*Biologa - ricercatrice IRCCS*

*"E. Medea"*



su diversi tipi di patologie rare. Particolare attenzione è stata dedicata per diversi anni allo studio di diverse patologie neuromuscolari tra cui le distrofinopatie, in particolare la distrofia muscolare di Duchenne e Becker e distrofie dei cingoli, per citarne solamente alcune tra le più conosciute. Negli ultimi anni, la continua espansione del laboratorio ha permesso un ampliamento degli studi che si sono indirizzati anche verso altre tipi di malattie quali la Sindrome di Williams, Sindrome di Angelman e Prader-Willi, le paraparesi spastiche ereditarie, le atassie, le epilessie farmacoresistenti e farmacosensibili (in particolare le forme ereditarie). Per queste stesse patologie, è stato compiuto un notevole sforzo per fornire al contempo un adeguato servizio di diagnostica molecolare, reso indispensabile dal continuo au-

mento della domanda in tal senso.

Parallelamente ed in stretta collaborazione con l'Unità Operativa di Psicopatologia dello sviluppo del linguaggio e dell'apprendimento, si sono avviati diversi progetti volti ad una prima caratterizzazione da un punto di vista genetico di un'ampia casistica di soggetti in età pediatrica affetti da patologie del comportamento quali ad esempio autismo, deficit attentivi, dislessie. Le conoscenze in questo ambito soprattutto sul versante della genetica e dei meccanismi patogenetici coinvolti sono estremamente ridotte rendendo quindi lo studio di queste patologie estremamente importante ed al contempo attuale e ricco di sfide per il futuro. La casistica raccolta in questi ultimi anni all'interno della suddetta Unità operativa costituisce quindi materiale estremamente prezioso per ri-



*All'interno della serie di Convegni e iniziative di inaugurazione del Settimo Padiglione di Bosisio è programmato per sabato 9 aprile 2005 un Convegno di presentazione dei criteri che hanno guidato la costruzione della nuova struttura nel rispetto delle finalità a cui è destinata e mettendo a frutto conoscenze, tecniche, competenze architettoniche ed esperienze, per rendere l'ambiente il più possibile idoneo a perseguire gli obiettivi per cui è pensato e realizzato.*



## «FRIENDLY HOSPITAL»

# PROGETTARE E REALIZZARE UN OSPEDALE A MISURA DI BAMBINO

**I**l Programma preliminare prevede, dopo i saluti e il benvenuto ai partecipanti, un intervento di un esponente dell'Associazione La Nostra Famiglia, sul tema «*Il punto di partenza: il sogno, gli obiettivi, i vincoli*». Il dr. Bandera, del Ministero della Salute interverrà sul tema «*I nuovi ospedali nella politica sanitaria italiana: linee di sviluppo*». L'impresa Colombo Costruzioni S.p.A. di Lecco presenterà il «*General Contractor*». Gli architetti Paolo Bodega, Maurizio Varratta illustreranno il tema «*La progettazione architettonica*», l'ing. Raoul Cassinelli

presenterà «*La progettazione tecnologica*».

Dopo un Coffee break, il dr. Massimo Molteni, Direttore Sanitario dell'Associazione La Nostra Famiglia parlerà sul tema «*Gli aspetti organizzativi e gestionali di un ospedale amico*», l'ing. Gianluigi Reni, responsabile del Servizio informatico dell'Associazione La Nostra Famiglia illustrerà «*La gestione delle informazioni per il decorso clinico: il sistema clin suite*». Il dr. Stefano Arlotti, della Direzione Generale della Associazione La Nostra Famiglia presenterà «*Quali risorse? Il risvolto economico*».

Concluderà il Convegno il dr. Lucchina, Direttore Generale dell'Assessorato Regione Lombardia della Sanità sul tema «*La politica regionale per le strutture sanitarie*».

Seguiranno la visita guidata al Settimo Padiglione e l'inaugurazione delle Piscine.

Il Convegno si rivolge a esponenti del Ministero della Sanità, INAIL, Regione, ASL, direttori sanitari, ingegneri, architetti e in generale a tutti coloro che si occupano di progettazione, realizzazione, organizzazione e gestione di strutture sanitarie ed è aperto a tutti coloro che intendano partecipare.