

## 46° Congresso Nazionale della Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC - Medicina di Laboratorio)

Roma, 13-15 ottobre 2014

### *Riassunti Poster*

Codice Poster	Argomento
• P001-P011	Varie
• P012-P016	Patologie autoimmuni
• P017-P018	Allergia
• P019-P026	Analisi decentrate
• P027-P030	Malattie infettive
• P031-P033	Sport e nutrizione
• P034-P088	Tecnologia, strumentazione e valutazione metodi
• P089-P100	Patologia oncologica
• P101-P118	Patologia cardiovascolare
• P119-P130	Patologie renali
• P131-P153	Ematologia
• P154-P164	Coagulazione
• P165-P188	Biologia molecolare clinica
• P189-P195	Patologie genetiche
• P196-P198	Farmacogenetica
• P199-P210	Endocrinologia
• P211-P215	Diabete e sindrome metabolica
• P216-P219	Patologie epatiche
• P220-P227	Controllo di qualità, standardizzazione, tracciabilità
• P228-P236	Gestione del laboratorio, automazione e applicazioni informatiche
• P237-P281, P305	Casi clinici
• P282-P293	Farmacologia e tossicologia
• P294-P299	Gravidanza, neonatologia e pediatria
• P300-P303	Patologie neurologiche
• P304	Patologie osteoarticolari

*Nota dell'Editore: i riassunti sono stati riprodotti senza alcuna revisione dal materiale direttamente fornito dagli autori.*

P191

**DUE NUOVE MUTAZIONI IN FAMIGLIE CON POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIARE**

G. Caliendo<sup>1</sup>, G. D'Elia<sup>1</sup>, A.L. Gambardella<sup>1</sup>, G. Pellino<sup>2</sup>, A.M. Molinari<sup>1</sup>, M. Cioffi<sup>1</sup>, F. Selvaggi<sup>2</sup>, M.T. Vietri<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Dip. di Biochimica, Biofisica e Patologia Generale, Seconda Università di Napoli

<sup>2</sup>Dip. di Scienze Mediche, Chirurgiche, Neurologiche, Metaboliche e dell'Invecchiamento, Seconda Università di Napoli

La Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP) è una patologia autosomica dominante caratterizzata da polipi adenomatosi intestinali, che variano da 100 a 1000 e che predispongono al carcinoma del colon.

I pazienti con FAP possono presentare anche manifestazioni extracoliche, come tumore desmoide, osteoma, anomalie dentali, ipertrofia congenita dell'epitelio pigmentato retinico e altri tumori. In un'alta percentuale di casi la FAP è dovuta a mutazioni del gene APC. La localizzazione delle mutazioni nel gene può influenzare il fenotipo clinico. In particolare, mutazioni tra i codoni 1250 e 1464 sono associate alla FAP profusa, mutazioni nella regione N-terminale (codone 1-157 e 216-412) e nella C-terminale (codone 1595-2843) predispongono alla FAP attenuata, mentre mutazioni che ricadono nelle rimanenti regioni sono associate alla forma intermedia. La localizzazione della mutazione, inoltre, influenza l'insorgenza delle manifestazioni extraintestinali della malattia.

Obiettivo del nostro studio è stato valutare la presenza di mutazioni del gene APC in pazienti con FAP.

L'analisi molecolare è stata eseguita su DNA estratto da sangue periferico di 6 pazienti (4F e 2M), amplificando e sequenziando i 15 esoni del gene APC.

L'analisi di sequenza ha permesso di identificare mutazioni patogenetiche in 3/6 (50%) pazienti.

Due delle tre mutazioni frameshift sono state identificate nel nostro laboratorio mentre la terza è stata precedentemente descritta nella popolazione cinese. In particolare, la mutazione c.3927\_3931delAAAGA, già descritta, ricade nel codone 1309 e determina un codone di stop in posizione 1311. È stata identificata in un paziente con FAP profusa.

La mutazione c.1605\_1606delTG genera un prematuro codone di stop in posizione 538, è stata identificata in una paziente di 56 anni con FAP intermedia e tumore desmoide.

La mutazione c.510\_511insA determina la formazione di un prematuro codone di stop in posizione 176. Tale mutazione è stata identificata in una paziente con FAP intermedia.

I nostri dati sono in accordo con la correlazione genotipo-fenotipo suggerendo che l'identificazione delle mutazioni di APC può rivelarsi utile per un diverso approccio clinico nei pazienti affetti da FAP e per il monitoraggio delle manifestazioni extracoliche.

P192

**STUDIO DEL DEFICIT DI ALFA-1 ANTITRIPSINA NELLA POPOLAZIONE SARDA**

A. Gigante<sup>1</sup>, F. Puggioni<sup>1</sup>, M. Lilliu<sup>1</sup>, G. Orru<sup>2</sup>, M. Pautasso<sup>1</sup>, R. Faa<sup>1</sup>, F. Coghe<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Laboratorio di Chimica Clinica e Microbiologia AOU di Cagliari

<sup>2</sup>Laboratorio SPOKE sequenziamento AOU di Cagliari

Introduzione: L'AATD è una forma genetica abbastanza comune di malattia epatica nel bambino e di enfisema polmonare ed epatopatia nell'adulto, e fa parte delle malattie rare. Si manifesta spesso con sintomatologia clinica aspecifica, con tempi e modalità variabili, e spesso non sono utilizzati i test molecolari per una diagnosi definitiva. La diagnosi di laboratorio spesso casuale e può essere posta partendo dall'assenza del picco delle  $\alpha$ 1-globuline all'EPS. Tale carenza induce a sospettare l'AATD, che deve essere prima confermata con il dosaggio sierico e quando necessario deve essere studiato il profilo genico. Per questi motivi, è ragionevole pensare che l'AATD sia una condizione clinica sottostimata, da considerarsi probabilmente non una malattia rara, ma raramente diagnosticata. In Sardegna i casi di AATD sono correlati ad una mutazione nota come M-Malton/M-Cagliari, rarissima nelle altre popolazioni, o alla mutazione S. Non disponiamo ancora di dati attendibili circa la frequenza di questa mutazione. Scopo del lavoro: individuare i soggetti con AATD e calcolare la frequenza della mutazione nella popolazione da noi considerata, trovare un cut-off decisionale di laboratorio da utilizzare per decidere quali pazienti studiare per la mutazione.

Materiali e metodi: Si sono considerate le foresi di pazienti studiati nel periodo compreso dal 18 marzo al 18 giugno 2014. Sono stati selezionati i sieri con picchi bassi di  $\alpha$ 1-globuline e si è proceduto al dosaggio dell'AAT. La foresi è stata eseguita su gel di agarosio mediante strumento Interlab G26. Il dosaggio di AAT è stato eseguito con metodo immuno-turbidimetrico su analizzatore OLYMPUS AU640. I dati sono stati confrontati con altri indici di flogosi quali PCR e VES.

Risultati: I dati preliminari confermano la prevalenza della variante M-Malton/M-Cagliari nei portatori, e la presenza della mutazione S e il cut-off è risultato leggermente maggiore di quello indicato in metodica (103 vs 90).

Conclusioni: si dimostra che il controllo costante e attento dei picchi di  $\alpha$ 1 anomali consente al clinico di individuare precocemente i pazienti con AATD che ancora non presentano i sintomi della malattia e/o che non sanno di essere portatori di questo deficit.