



LABORATORIO DI : Diagnostica molecolare di Emoglobinopatie

Denominazione : Laboratorio per lo screening e la diagnosi prenatale di Emoglobinopatie,

Responsabile : Dr Antonino Giambona

Metodologie: Studio dell'Hb mediante HPLC ed esame emocromocitometrico; Estrazione DNA con differenti sistemi, PCR, GAP-PCR, RDB, ARMS, Sequenziamento genico, MLPA, analisi di frammenti, QF-PCR.

Linee di ricerca : Il laboratorio è il Centro di riferimento regionale per lo screening, la diagnosi molecolare delle emoglobinopatie post-natale e la diagnosi prenatale.

Il laboratorio svolge due attività principali:

DIAGNOSTICA

- Diagnostica di I livello del portatore sano di talassemia e/o di varianti della emoglobina;
- Analisi molecolare dei geni globinici per l'identificazione dei difetti molecolari nei portatori sani e nei casi di fenotipi borderline;
- Diagnostica prenatale in coppie a rischio per talassemia e/o emoglobinopatie mediante CVS e/o amniocentesi.
- Analisi molecolare delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X ed Y.
- Ricerca di mutazioni nel gene G6PD
- Ricerca di mutazioni nel gene MEFV per la Febbre Mediterranea Familiare
- Ricerca di mutazioni nel gene RPS19 per la Diamond Blackfan Anemia
- Ricerca di mutazioni nei geni ENG ed ACVRL1 per la Sindrome di Rendu Osler
- Genotipizzazione dell'Rh su tessuto fetale

RICERCA

- Si occupa della ricerca di mutazioni puntiformi o delezioni rare o sconosciute e della correlazione tra fenotipi di difficile interpretazione ed il genotipo.
- Sviluppo di metodologie avanzate per la diagnostica molecolare
- Sviluppo di nuove metodologie per la diagnosi prenatale precoce di talassemia e/o emoglobinopatie.
- Trasferimento di tale metodologia per la diagnosi di altre patologie genetiche
- Applicazione di CGH-Array per la diagnosi cromosomica pre e post natale.

5 Lavori scientifici più rappresentativi dell'attività svolta ultimi anni:

Anno 2012:

[Iron deficiency does not compromise the diagnosis of high HbA2 \$\beta\$ thalassemia trait.](#)
 Passarello C, **Giambona A**, Cannata M, Vinciguerra M, Renda D, Maggio A. **Haematologica**. 2012 Mar;97(3):472-3.

Anno 2011:

[Feasibility of DNA diagnosis of haemoglobinopathies on coelocentesis.](#)

Giambona A, Makrydimas G, Leto F, Damiani G, Jakil MC, Picciotto F, Renda D, Fiorino R, Renda MC, Schillaci G, Gueli-Alletti D, Nicolaidis KH, Maggio A. **British J. Haematol.** 2011 Mar 8.

[The genetic heterogeneity of \$\beta\$ -globin gene defects in Sicily reflects the historic population migrations of the island.](#)

Giambona A, Vinciguerra M, Cannata M, Cassarà F, Fiorentino G, Leto F, Gioco PL, Renda D, Passarello C, Maggio A. **Blood Cells Mol Dis.** 2011 Apr 15;46(4):282-7

Anno 2010:

[Embryo-fetal erythroid megaloblasts in the human coelomic cavity.](#)

Renda MC, **Giambona A**, Fecarotta E, Leto F, Makrydimas G, Renda D, Damiani G, Jakil MC, Picciotto F, Piazza A, Valtieri M, Maggio A. **J Cell Physiol.** 2010 Nov;225(2):385

[Co-inheritance of Hb Hershey \[\$\beta\$ 70\(E14\) Ala \$\rightarrow\$ Gly\] and Hb La Pommeraiie \[\$\beta\$ 133\(H11\)Val \$\rightarrow\$ Met\] in a Sicilian subject.](#)

Giambona A, Vinciguerra M, Passarello C, La Rosa MA, Lo Giudice G, Di Bella C, Amorini M, Iacona F, Salpietro C, Maggio A, Rigoli L. **European J. Haematol.** 2010 May;84(5):453-7.

Anno 2009

[The significance of the hemoglobin A\(2\) value in screening for hemoglobinopathies.](#)

Giambona A, Passarello C, Renda D, Maggio A. **Clin Biochem.** 2009 Dec;42(18):1786-96.

Anno2008:

[Hb Southern Italy: coexistence of two missence mutations \(the Hb Sun Prairie alpha2 130 Ala --> Pro and Hb Caserta alpha2 26 Ala --> Thr\) in a single HBA2 gene.](#)

Passarello C, **Giambona A**, Prossomariti L, Ammirabile M, Pucci P, Renda D, Pagano L, Maggio A. **British J. Haematology**. 2008 Oct;143(1):138-42. Epub 2008 Aug 4.

[Significance of borderline hemoglobin A2 values in an Italian population with a high prevalence of beta-thalassemia.](#)

Giambona A, Passarello C, Vinciguerra M, Li Muli R, Teresi P, Anzà M, Ruggeri G, Renda D, Maggio A. **Haematologica**. 2008 Sep; 93(9):1380-4.

UBICAZIONE del LABORATORIO:

Edificio B, presso Ospedale V. Cervello, via Trabucco n. 180, Palermo.

Posti Disponibili: 2 per anno

Ricevimento studenti: per appuntamento

Recapiti:

Tel: 091.6802770

Fax: 091.6885619

Mail: giambic@libero.it