

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

**ELENCO DELLE PRESTAZIONI DI LABORATORIO E DEI TEMPI DI RISPOSTA**

**LABORATORIO GENETICA MEDICA**

Per l'invio di campioni o la richiesta di ulteriori informazioni contattare il Responsabile del Laboratorio al seguente indirizzo:

**Dr. Cesare Rossi,**

U.O. Genetica Medica,

Pad. 11. Policlinico S.Orsola-Malpighi, via Massarenti, 9. 40138 Bologna..

tel: 051 2088411

e-mail: [cesare.rossi@unibo.it](mailto:cesare.rossi@unibo.it)

**Tutti i campioni devono sempre essere accompagnati da apposito modulo compilato (fornito su richiesta dal Laboratorio) e impegnativa del medico o autorizzazione della Direzione Sanitaria.**

Di norma l'analisi viene effettuata a partire da campione di sangue venoso (6-8 ml) raccolto in provetta contenente EDTA o da DNA genomico purificato (quantità minima: 20 microgrammi). Per campioni diversi e' necessario concordare preventivamente l'invio con il laboratorio (tel. 636 3693., Dr. Rossi, Dr.ssa Ferrari).. Eventuali analisi non previste da questa lista possono essere concordate direttamente con il dirigente responsabile del laboratorio (Dr. Rossi)

**Nota:** Le prestazioni di analisi di laboratorio per la diagnostica di malattie genetiche (malattie rare) sono di norma esenti dal pagamento del ticket. Il relativo riferimento normativo e' costituito dal Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279

<b>ATTIVITA' DIAGNOSTICHE</b> (classificate per patologia analizzata)	<b>Geni analizzati</b> - nome del gene analizzato - metodo di analisi e altre informazioni <b>Tempi di risposta<sup>3</sup></b>	<b>Esecuzione</b> <b>Sensibilità<sup>1</sup></b> <b>Detection Rate (DR)<sup>2</sup></b>
Acondroplasia, AD codice RNG050 #100800	FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3) *134934 PCR e sequenza Esoni 8 e 11  14- 30 gg	PCR +gel (91.29.3): 2 Bseq (91.30.3): 2  Sensibilità: 100%, DR : 97%,
Ipo-Acondroplasia, AD codice RNG050 #146000	FGFR3 (fibroblast growth factor receptor 3) *134934 PCR e sequenza Esoni 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, e 16  14- 30 gg	PCR +gel (91.29.3):8 Bseq (91.30.3): 8  Sensibilità: 99%, DR: >99%
Pseudoacondroplasia #177170	COMP1 *600310  12 esoni 14- 30 gg e 21-60gg	PCR (91.29.3): 3 Bseq (91.30.3): 3 Sensibilità: 100%, DR: 50%
Craniosinostosi non sindromica 1° livello	FGFR3: esoni 6-7-10 FGFR2: esoni 8-10 FGFR1: esone 7 <b>30 gg</b>	Bseq (91.30.3): 6 Sensibilità: 99%, DR: 25%
Craniosinostosi non sindromica 2° livello	FGFR2 completamento: esoni: 3-5--11-14- 15-16-17-21) TWIST1 esone 1 (ampliconi 1A-1B-1C)	Bseq (91.30.3): 9 Sensibilità: 99%, DR: 25% + 5%

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

Muenke Sindrome #602849 Pfeiffer Sindrome #101600 Apert Sindrome #101200 Crouzon S. #123500 Jakson-Weiss S. #123150 Antley-Bixler S. #207410	FGFR2 *176943 FGFR1 *136350 FGFR3 *134934  7-60gg	La tipologia di analisi viene decisa di volta in volta dal laboratorio sulla base delle indicazioni cliniche Sensibilità: 90% (non vengono analizzati tutti gli esoni ma solo quelli con frequenza elevata di mutazione),
Saethre-Chotzen Syndrome #101400	TWIST1 601622 7p21	PCR (91.29.3) 1 Bseq: 1  Sensibilità: 99%, DR: ignota
Craniofrontonasale (CFN) SINDROME #304110 EphrinB1	EphrinB1 *300035 EFNB1 5 esoni  <b>14- 30 gg</b>	Bseq: 5  Sensibilità: 99%, DR: ignota
Costello S. #218040	HRAS 190020 11p15.5  <b>14- 30 gg</b>	Bseq (91.30.3): 4  Sensibilità: >99% DR: >90%
<b>CFC</b> CardioFacioCutanea Sindrome (CFC) #115150	BRAF 18 esoni KRAS 5 esoni HRAS 5 esoni PCR e sequenze <b>60 gg</b>	Bseq (91.30.3): 14  Sensibilità: >99% DR: 50%
<b>NS-1</b> Noonan sindrome codice RN1010 #163950  1°livello	PTPN11 (protein tyrosine phosphatase, non-receptor type 11) PCR e sequenze  <b>14- 45 gg</b>	Bseq (91.30.3): 14  Sensibilità: >99% DR: 45%
<b>NS-2</b> Noonan sindrome codice RN1010 #163950  2°livello in pazienti PTPN11 negativi	SOS1 esoni 3-6-7/8-10A-10B-11-13-20-22-23 RAF1 esoni 7-14-17 BRAF esoni 6-11-12-13-14-15 KRAS esoni 1-2-3-4A-4B SHOC2 esone 1 MEK1/2 esoni 2 e 3 PCR e sequenze <b>60 gg</b>	Bseq (91.30.3): 20  Sensibilità: >99% DR: 45% + 20%
<b>NS-3</b> Noonan sindrome codice RN1010 #163950  3°livello	SOS1 gene completo 23 esoni RAF1 gene completo 17 esoni BRAF gene completo 18 esoni NRAS gene completo 4 esoni CBL esoni 7-8-9 <b>90 gg</b>	Bseq (91.30.3): 25  Sensibilità: >99% DR: 45% + 20% + nd

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

<b>TCF-1</b> Treacher Collins - Franceschetti sindrome AD codice RNG040 #154500  1° livello	TCOF1 (TREACLE) *606847 PCR e sequenze 26 esoni  <b>45 gg</b>	Bseq (91.30.3): 20 Sensibilità: 95%  Con questo metodo di norma NON è possibile rilevate le delezioni di un allele o parte di esso. DR: 65%
<b>TCF-2</b> Treacher Collins - Franceschetti sindrome AD/AR codice RNG040 #154500 2° livello	Aut dom POLR1D gene completo esoni 1a, 2a, 3 Aut rec POLR1C gene completo 9 esoni  PCR e sequenze <b>30 gg</b>	Bseq (91.30.3): 5 Sensibilità: >99%  DR: 65% + 12%
<b>TCF-3</b> Treacher Collins - Franceschetti sindrome AD codice RNG040 #154500  3° livello	TCOF1 (TREACLE) *606847 Test per delezione parziale o completa del gene mediante MLPA  <b>30 gg</b>	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) 91.30.3 : 5  DR: nd
<b>CHARGE-1</b>  CHARGE sindrome #214800  1° livello	CHD7 (chromodomain helicase DNA- binding protein-7) *608892 37 esoni  PCR e sequenze, tutti gli esoni  <b>45 gg</b>	Bseq (91.30.3): 20 Sensibilità: >90%, Con questo metodo di norma NON è possibile rilevate le delezioni di un allele o parte di esso. DR: 67%
<b>CHARGE-2</b>  CHARGE sindrome #214800  2° livello	CHD7 (chromodomain helicase DNA- binding protein-7) *608892 Test per delezione parziale o completa del gene mediante MLPA  <b>60 gg</b>	DR: 67% + 5%
Smith-Lemli-Opitz Sindrome (SLOS) #270400	DHCR7 (7-@ DEHYDRO-CHOLESTEROL REDUCTASE) *602858	PCR (91.29.3): 7 Bseq (91.30.3): 7  Sensibilità: >95%, DR: 90%
Opitz-Kaveggia e Lujan-Fryns Syndrome	MED12 (*300188) locus Xq13 MEDIATOR OF RNA POLYMERASE II TRANSCRIPTION, SUBUNIT 12 esoni 21-22 e 25-26	PCR (91.29.3): 4 Bseq (91.30.3): 4  Sensibilità: >95%, DR: 90%
Paraparesi spastica ereditaria AD	SPG4 (spastin) PCR e sequenze 15 esoni SOLO PER CASI NON SPORADICI <b>30- 60 gg</b>	PCR (91.29.3): 14 Bseq (91.30.3): 14  Sensibilità: >95%, DR: ignota
Paraparesi spastica ereditaria (Non SPG4)	marcatori polimorfici PCR Analisi di linkage SOLO PER CASI NON SPORADICI <b>30- 90 gg</b>	Il numero di prestazioni necessario deve essere valutato caso per caso dal laboratorio Sensibilità: ignota DR: ignota

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

Sclerosi laterale amiotrofica (SLA)	SOD 1(tutti gli esoni) <i>Disponibile SOLO per CASI Familiari NON SPORADICI</i>  <b>30 gg</b>	PCR (91.29.3): 5 Bseq (91.30.3): 5 Sensibilità: >95% DR: < 1% nei casi sporadici, variabile nei casi famigliari
Sindrome di Angelman	-VNTR per disomia uniparentale  <b>15 gg</b>	VNTR (91.30.2): 8 Sensibilità: >99% DR: 7% marcatori polimorfici , microsatelliti per diagnosi UPD15
Sindrome di Prader-Willi  Detection Rate: 100% dei casi di UPD15, corrisponde a ca. 10% casi totali	-VNTR per disomia uniparentale  <b>15 gg</b>	VNTR (91.30.2): 8 Sensibilità: >99% DR: 10% marcatori polimorfici , microsatelliti per diagnosi UPD15
Fibrosi cistica PROFILO A SENSIBILITA 72%	-CFTR gene -Reverse dot blot (19+17)  <b>7-30 gg</b>	36 mutazioni PCR+gel (91.29.3): 1 RDB (91.30.1): 1  Sensibilità: ca. 70%, DR: ca. 70%, 7-15 gg
Fibrosi cistica PROFILO B SENSIBILITA 80%	-CFTR gene -Reverse dot blot (19+17)+ -REVERSE DOT BLOT 19 ITALIANE  <b>7-30 gg</b>	56 mutazioni PCR+gel (91.29.3): 2 RDB (91.30.1): 3  Sensibilità: ca. 80%, DR: ca. 80%
Delezioni cromosoma Y SENSIBILITA 70%	Regioni AFZA, AFB e AZFC cromosoma Y -PCR multiplex circa 40 delezioni <b>7-30 gg</b>	PCR +gel (91.29.3): 5  Sensibilità: ca. 90%, DR : 70%,
NBS1 Nijmegen Breakage Syndrome AR #251260	NBN (Nibrin) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 15 Bseq (91.30.3): 15  Sensibilità: >95% DR: 50%
WHIM Sindrome di WHIM (Warts, Hypogammaglobulinemia, Infections, Mielokathexis) #193670	CXCR4 (Chemokine, CXC motif, receptor 4) PCR e sequenze <b>30 gg</b>	PCR (91.29.3): 4 Bseq (91.30.3): 4  Sensibilità: >95% DR: n.d.
CGD-X Chronic Granolomatous Disease, X-linked #306400 codice RD0050	CYBB (Cytochrome b-245, beta polypeptide) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	PCR(91.29.3): 14 Bseq (91.30.3): 14  Sensibilità: >95% DR: 65%
Immunodeficienza Comune Variabile #240500 Ipogammaglobulinemia Deficit IgA, #609529	<b>TAC1</b> (TRANSMEMBRANE ACTIVATOR AND CAML-INTERACTOR) <b>ICOS</b> (INDUCIBLE T-CELL COSTIMULATOR) PCR e sequenze <b>30- 90 gg</b>	Il numero di prestazioni necessario deve essere valutato caso per caso dal laboratorio Sensibilità: >95% DR: ignota
AGA-X Agammaglobulinemia, X-linked #300755 Codice RCG160	BTK (Bruton Agammaglobulinemia Tyrosine Kinase) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	Immunofenotipo (3-117): 4 PCR (91.29.3): 25 Bseq (91.30.3): 25 Sensibilità: >95%

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

<b>AGA-AR 1</b> Agammaglobulinemia, AR #601495 codice RCG160  <b>1° livello</b>	IGHM (Immunoglobulin Heavy constant mu),  PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	DR: 85% Immunofenotipo (3-117): 4 PCR (91.29.3): 5 Bseq (91.30.3): 5  Sensibilità: >95%
<b>AGA-AR 2</b> Agammaglobulinemia, AR #601495 codice RCG160  <b>2° livello</b>	Ig-alfa, Ig-beta, VpreB, lambda5 PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 20 Bseq (91.30.3): 20  Sensibilità: >95% DR: 30%
HIGM-X Hiper IgM Syndrome Type 1 (HIGM1), X-linked #308230 codice RCG160	TNFSF5 (CD40 ligand) PCR e sequenze <b>30 gg</b>	Immunofenotipo (3-117). 6 PCR (91.29.3): 5 Bseq (91.30.3): 5 Sensibilità: >95% DR: 65%
HIGM-AR Hiper IgM Syndrome Type 2 (HIGM2), AR #605258 Hiper IgM Syndrome Type 3 (HIGM3), AR #606843 codice RCG160	AID (activation induced cytidine deaminase)  TNFRSF5 (CD40 receptor)  PCR e sequenze <b>30 gg</b>	Immunofenotipo (3-117). 6 PCR (91.29.3): 14 Bseq (91.30.3): 14  Sensibilità: >95% DR: 20%
EDA Ectodermal Dysplasia Anhidrotic with T-cell immunodeficiency #612132 codice RCG160	NFKBIA (NF-kB inibitore alpha) PCR e sequenze <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 6 Bseq: 6  Sensibilità: >95% DR: n.d.
XSCID Severe Combined Immunodeficiency, X-linked #300400 codice RCG160	IL2RG (Interleukin 2 Receptor Gamma) PCR e sequenze <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 7 Bseq (91.30.3): 7  Sensibilità: >95% DR:
SCID T-B- Severe Combined Immunodeficiency T-B- #601457 Omenn syndrome #603554 codice RCG160	RAG1 e RAG2 (Recombination-Activating Gene 1 e 2) PCR e sequenze <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 13 Bseq (91.30.3): 13  Sensibilità: >95% DR:
XLP Lymphoproliferative syndrome, X-linked #308240 codice RCG160	SH2D1A (SH2 Domain protein 1A) PCR e sequenze <b>15-30 gg</b>	PCR (91.29.3): 4 Bseq: 4 Sensibilità: >95% DR: 80%
FHL2 Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis #603553 codice RCG160	PRF-1 (Perforin 1) PCR e sequenze <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 6 Bseq: 6 Sensibilità: >95% DR: 30%
ALPS Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome, Type 0, 1a, 1a-SM, 1b #601859 codice RCG160	FAS (TNFRSF6, or CD95) FASLG ( Fas ligand TNFSF6) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	Immunofenotipo (3-117): 6 PCR (91.29.3): 12 Bseq: 12  Sensibilità: >95% DR: 75%
CVID Common Variable Immunodeficiency #240500	<b>TNFRSF13B</b> (TACI, Transmembrane Activator and CAML-Interactor) <b>TNFRSF13C</b> (BAFFR) <b>ICOS</b> (Inducible T-cell CO-Stimulator)	Immunofenotipo (3-117): 6 PCR (91.29.3): 13 Bseq: 13 Sensibilità: >95%

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

codice RCG160	PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	DR: 20%
DEL22-1 DiGeorge syndrome #188400	Test per delezione della regione 22q11.2 mediante MLPA <b>30-45 gg</b>	ANALISI DI POLIMORFISMI (VNTR, 91.30.3) : XX Sensibilità: >95% DR: 95%
DEL22-2 DiGeorge syndrome #188400	Test per delezione delle regioni 22q11 22q13 10p14 8p23 4q34-ter 9q34.3 17p13.3 mediante MLPA <b>30-45 gg</b>	ANALISI DI POLIMORFISMI (VNTR, 91.30.3) : XX Sensibilità: >95% DR: >95%
GATA1-R GATA1-Related Cytopenia, X- linked #300367, #305371, #314050	GATA1 (GATA binding protein 1) PCR e sequenze <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 6 Bseq: 6 Sensibilità: >95% DR:
CAMT Amegakaryocytic Thrombocytopenia Congenital #604498	cMPL (thrombopoietin receptor, TPOR) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 6 Bseq: 6 Sensibilità: >95% DR:
AEZ Acrodermatitis Enteropathica, Zinc-deficiency type #201100	SLC39A4 (Solute Carrier family 39 zinc transporter, member 4) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 9 Bseq: 9 Sensibilità: >95% DR:
DSH Dyschromatosis Symmetrica Hereditaria 1 #127400	ADAR (Adenosina Deaminasi RNA- specific) PCR e sequenze <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 17 Bseq: 17 Sensibilità: >95%
ADLTE Epilepsy Lateral Temporal lobe #600512	LG11 (Leucine-rich gene) PCR e sequenza <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 7 Bseq: 7 Sensibilità: >95% DR: 33%
POLG-R POLG-Related Disorders #157640, #174763, #203700, #258450, #607459	POLG (DNA Polimerase Gamma) PCR e sequenza <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 23 Bseq: 23 Sensibilità: >95%
HED2 Clouston Hidrotic Ectodermal Dysplasia #129500	GJB6 (Gap Junction Protein Beta-6, Connexin 30) PCR e sequenza di tutta la regione codificante <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 2 Bseq: 2 Sensibilità: >95%
MCOPCT2 Microphthalmia, Isolated, with Cataract 2 #212550	SIX6 (Sine oculis Homeobox protein, Drosophila homolog 6) PCR e sequenza <b>30-45 gg</b>	PCR (91.29.3): 2 Bseq: 2 Sensibilità: >95%
LRD Lethal Restrictive Dermopathy #275210	ZMPSTE24 (Zinc Metalloproteasi STE24) PCR e sequenza <b>30-90 gg</b>	PCR (91.29.3): 10 Bseq: 10 Sensibilità: >95%
Glicogenosi tipo IA +232200	G6PC (glucose-6-phosphatase catalytic activity)	PCR (91.29.3): 5 Bseq: 5 Sensibilità: 100% DR: >90%
Glicogenosi tipo IB +232200	SLC37A4 (glucose-6-phosphate translocase)	PCR (91.29.3): 9 Bseq: 9 Sensibilità: 100% DR: ignota in pop italiana
Glicogenosi tipo II #232300 ACID ALPHA GLUCOSIDASE DEFICIENCY, Pompe Disease.	GAA (acid alpha-1,4-glucosidase) 606800	PCR (91.29.3): 20 Bseq: 20  Sensibilità: 100% DR: >90%

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

Glicogenosi tipo V #232600 McArdle Disease.	PYGM (muscle glycogen phosphorylase) 608455	PCR (91.29.3): 12 Bseq: 12  Sensibilità: 100% DR: >90%
Neoplasia Endocrina Multipla (Tipo 2A e 2B)	RET PCR e sequenze esoni 10, 11 e 16 <b>14- 30 gg</b>	PCR (91.29.3): 3 Bseq (91.30.3): 3  Sensibilità: >80% DR: ignota
Iposfosfatemia X-linked	Gene PHEX	PCR (91.29.3): Bseq (91.30.3):  Sensibilità: 100% DR: variabile
Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency (MCAD)	Gene ACADM	PCR (91.29.3): Bseq (91.30.3):  Sensibilità: 100% DR: variabile
<b>PTEN-1</b> COWDEN DISEASE #158350 HAMARTOMA TUMOR S. <b>1° livello</b>	PTEN (PHOSPHATASE AND TENSIN HOMOLOG) *601728 p16(INK4), p16(INK4A), p14(ARF) esoni 2-8 <b>45gg</b>	Bseq (91.30.3): 7 Euro 1091 Sensibilità: >95% DR: 33%
<b>PTEN-2</b> COWDEN DISEASE #158350 HAMARTOMA TUMOR S. <b>2° livello</b>	PTEN (PHOSPHATASE AND TENSIN HOMOLOG) *601728 ricerca di delezioni/duplicazioni mediante MLPA <b>45gg</b>	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) 91.30.2 : 5 Euro 637 Sensibilità: >95% DR: nd%
BIRT-HOGG-DUBE SYNDROME; BHD #135150	FOLLICULIN; FLCN *607273 Esoni codificanti (esoni analizzati): 4-14	Bseq (91.30.3): 10 Sensibilità: >95% DR: 85%
von Hippel-Lindau syndrome 193300	Gene. VHL esoni analizzati 3	Bseq (91.30.3): 3 DR: 70%
<b>CDKN2A-1</b> MELANOMA-PANCREATIC CANCER S. #606719	CDKN2A (CYCLIN-DEPENDENT KINASE INHIBITOR 2A) *600160  <b>30gg</b>	Bseq (91.30.3): 4 Euro 623 Sensibilità: >95% DR: 15%
<b>CDKN2A-2</b> MELANOMA-PANCREATIC CANCER S. #606719	CDKN2A (CYCLIN-DEPENDENT KINASE INHIBITOR 2A) *600160 ricerca di delezioni/duplicazioni mediante MLPA <b>45gg</b>	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) 91.30.2 : 5 Euro 637 Sensibilità: >95% DR: nd%
Retinite Pigmentosa codice RFG110	Rodopsina RHO 5 esoni Periferina RDS 3 esoni SOLO PER CASI Familiari NON SPORADICI <b>45gg</b>	PCR (91.29.3): 8 Bseq (91.30.3): 8  Sensibilità: 100% DR: variabile
Retinite Pigmentosa (Autosomica Recessiva)	Gene RLBP1	PCR (91.29.3): Bseq (91.30.3):  Sensibilità: 100% DR: variabile

Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

<b>USH2-1</b> Retinite Pigmentosa associata a sordità parziale codice RFG110 <b>Sindrome di Usher tipo 2</b> <b>1° livello</b>	Usherina 2A, USH2A 21 esoni  <b>90 gg</b>	Bseq (91.30.3): 20 Euro 3119  Sensibilità: >95% DR: circa 25%
<b>USH2-2</b> Retinite Pigmentosa associata a sordità parziale codice RFG110 <b>Sindrome di Usher tipo 2</b> <b>2° livello</b>	Usherina 2A, USH2A 53 esoni nella regione 3' terminale del gene (alternative splicing)  <b>90 gg</b>	Bseq (91.30.3): 25 Euro 3898  Sensibilità: >95% DR: 25% + 20%
<b>USH2-3</b> Retinite Pigmentosa associata a sordità parziale codice RFG110 <b>Sindrome di Usher tipo 2</b> <b>3° livello</b>	Usherina 2A, USH2A  ricerca di delezioni/duplicazioni mediante MLPA  <b>45 gg</b>	ANALISI DI POLIMORFISMI (str, VNTR) 91.30.2 : 5 Euro 637  Sensibilità: >95% DR: nd %
<u><b>Anomalie del numero di piastrine</b></u> <u><b>Trombocitopenia</b></u>	Gene THC2	PCR (91.29.3): Bseq (91.30.3):  Sensibilità: 100% DR: variabile
<u><b>Anomalie del numero di piastrine</b></u> <u><b>Trombocitemia</b></u>	Gene THPO	PCR (91.29.3): Bseq (91.30.3):  Sensibilità: 100% DR: variabile
<u><b>Malattie da mutazione del gene</b></u> <u><b>MYH9</b></u>	Gene MYH9	PCR (91.29.3): Bseq (91.30.3):  Sensibilità: 100% DR: variabile
<b>Sordità neurosensoriale non sindromica</b> <b>DFNB1A</b> <b># 2202090</b>	Gene connessina 26, GJB2 *121011 2 esoni  15-30 gg	DGGE (91.38.1): 1 Sequenza (91.30.3): 1 Sensibilità: >95% DR: 40%
<b>Sordità neurosensoriale non sindromica</b> <b>DFNB1B</b> <b>#612645</b>	Gene connessina 30, GJB6 *604418 2 delezioni  15-30 gg	PCR+gel (91.29.3): 2 Sensibilità: >95% DR: <5%
<b>Sordità non sindromica mitocondriale</b> <b>#580000</b>	DNA mitocondriale, 12SrRNA gene MTRNR1 *561000 tRNASer gene MTTT1 *590080 2 mutazioni 15 gg	DGGE (91.38.1): 2 Sensibilità: >95% DR: <5%
<b>Emocromatosi tipo1 (HFE)</b> <b>#235200</b>	Gene HFE *613609 3 mutazioni 15 gg	RFLP PCR (91.29.2): 3 Sensibilità: >95% DR: 90%
<b>Emocromatosi tipo 2A (giovanile - HFE2)</b> <b>#602390</b>	Gene Emojuelina, HJV *608374 4 esoni 15-30 gg	DGGE (91.38.1): 4 Sensibilità: >95% DR: non nota



Policlinico S. Orsola-Malpighi

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

<b>Emocromatosi tipo 2B (giovanile)</b> #613313	Gene epcidina, HAMP *606464 4 esoni 15-30 gg	DGGE (91.38.1): 4 Sensibilità: >95% DR: non nota
<b>Emocromatosi tipo 4</b> #606069	Gene ferroportina, SLC40A1 *604653 8 esoni 15-45 gg	DGGE (91.38.1): 8 Sensibilità: >95% DR: non nota
<b>Sindrome iperferritinemia cataratta</b> #600886	Gene ferritina L, FTL *134790 5' UTR 15 gg	DGGE (91.38.1): 1 Sensibilità: >95% DR: non nota
<b>Omocisteinemia</b> #603164	Gene MTHFR *607093 2 polimorfismi 15 gg	RFLP PCR (91.29.2): 2 Sensibilità: >95% DR: Non nota
<b>Diabete MODY tipo 1</b> #125850	Gene HNF4A *600281 10 esoni 15- 45 gg	DGGE (91.38.1): 10 Sensibilità: >95% DR: 5%
<b>Diabete MODY tipo 2</b> #125851	Gene glucocinasi, GCK *138079 11 esoni 15- 45 gg	DGGE (91.38.1): 10 Sensibilità: >95% DR: 30%
<b>Diabete MODY tipo 3</b> #600496	Gene HNF1A *142410 10 esoni 15- 45 gg	DGGE (91.38.1): 10 Sensibilità: >95% DR: 10%
<b>Diabete MODY tipo 5</b> #137920	Gene HNF1B *189907 9 esoni 15-45 gg	DGGE (91.38.1): 9 Sensibilità: >95% DR: non nota
<b>Deficit alfa-1 antitripsina</b> #613490	Gene Serpina 1, AAT *107400 2 mutazioni 15 gg	RFLP PCR (91.29.2): 2 Sensibilità: >95% DR: 70%
<b>Nefronoftisi tipo 1</b> #256100	Gene nefrocistina 1, NPHP1 *607100 Delezione esoni 5, 7, 20 15 gg	PCR+gel (91.29.3): 1 Sensibilità: >95% DR: non nota
<b>Sindrome di Senior-Loken</b> #609254	Gene nefrocistina 5, NPHP5 *609237 12 esoni 30-60 gg	DGGE (91.38.1): 12 Sensibilità: >95% DR: non nota
<b>Malattia cistica della midollare renale (ADMCKD)</b> #174000 #603860	Gene uromodulina, UMOD *191845 3 esoni 15-30 gg	DGGE (91.38.1): 12 Sensibilità: >95% DR: non nota

**U.O. GENETICA MEDICA** (direttore *Prof. M. Seri*)

Padiglione 11, Policlinico S. Orsola-Malpighi, Bologna

<p><b>UPD</b> Disomie uniparentali</p>	<p>Varie patologie Analisi microsatelliti posizionati sui cromosomi interessati da possibile UPD</p> <p><b>7-45 gg</b></p>	<p>Per ogni individuo indipendentemente dal cromosoma analizzato: VNTR (91.30.2): 8</p> <p>Sensibilità: &gt;99% DR: 100%</p>
<p><b>ArrayCGH Agilent 44K</b> Inserzioni e Delezioni submicroscopiche</p>	<p>Varie patologie</p> <p><b>30-90 gg</b></p>	<p>Carriotinghi alta risoluzione (91.30.4): 3 Analisi DNA ibridazione (91.29.1): 3 Estrazione DNA (91.36.5): 1</p> <p>Sensibilità: nd DR: nd</p>

<sup>1</sup> **Sensibilità:** espressa come percentuale di casi in cui il test genetico utilizzato rileva la presenza di mutazione sul totale degli eventi mutazionali noti per il gene analizzato. (ad esempio nel caso dell'analisi del gene *CFTR*, una DR del 70% significa che il test può evidenziare mutazioni solo in questa percentuale determinata statisticamente perché è in grado di rilevare solo le 36 mutazioni più frequenti ma non è disegnato per scoprire centinaia di altre possibili mutazioni molto più rare. **NB: tranne che per i casi meglio studiati, la stima della sensibilità è necessariamente approssimativa e per alcuni geni impossibile perché i dati non sono sufficienti.**

<sup>2</sup> **Detection Rate (DR):** rappresenta la frazione di casi in cui ci si attende una mutazione nel gene in esame sul totale dei pazienti con fenotipo compatibile e/o indicazione al test per il gene stesso. (ad esempio tra i pazienti con fenotipo suggestivo di Sindrome di Noonan, il gene *PTPN11* mutato rappresenta il fattore causativo nel 40% del totale). **NB: tranne che le malattie meglio studiate, la stima della Detection Rate è necessariamente approssimativa.**

<sup>3</sup> **Tempi di Risposta:** viene indicato il tempo medio (oppure l'intervallo previsto di tempo minimo e massimo) tra la data di accettazione del campione presso il laboratorio ed invio del referto. Per cause di forza maggiore (es. indisponibilità del personale tecnico) i tempi effettivi necessari per la refertazione possono discostarsi dai tempi indicati.