

## U.O.C. GENETICA MEDICA

### ELENCO DELLE PRESTAZIONI DI GENETICA MOLECOLARE A SCOPO DIAGNOSTICO

area diagnostica	patologia /disease	geni testati	metodo di analisi
Malattie Rare non diagnosticate	-	Esoma	NGS
Disabilità Intellettiva	Disabilità intellettiva sindromica o non sindromica	-	Array-CGH
Disturbi del Neurosviluppo	Sindrome di Rett (312750)	MECP2, FOXP1	SangerSeq
Sindromi congenite complesse	Sindrome di Nail-Patella	<i>LMX1B</i>	SangerSeq
	Fibrodiplosia Ossificante Progressiva	<i>ACVR1</i>	SangerSeq
	Sindrome EEC e correlate	<i>TP63</i>	SangerSeq
	Sindrome di Currarino	<i>MNX1</i>	SangerSeq, MLPA
Malattie Neuromuscolari	Distrofia Muscolare di Duchenne e di Becker	<i>DMD</i>	NGS, MLPA
	Atrofia Muscolare Spinale	<i>SMN1</i>	MLPA
	Atrofia Muscolare Distale	<i>SMARD1</i>	SangerSeq
	Iperckemia	Pannello Multigenico (20 geni)	NGS
	Distrofie Muscolari dei Cingoli	Pannello Multigenico (48 geni)	NGS
	Miopatie Congenite	Pannello Multigenico (71 geni)	NGS
Epilessie	Encefalopatie Epilettiche	Pannello Multigenico (54 geni)	NGS
	Deficit di Glut1 (612126)	<i>SLC2A1</i>	SangerSeq
	Epilessia infantile familiare benigna (605751)	<i>PRRT2</i>	SangerSeq
Leuco-encefalopatie	Ipomielinizzazione e cataratta congenita (610532)	<i>FAM126A</i>	SangerSeq
	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley (300523)	<i>SLC16A2</i>	SangerSeq
Malformazioni del sistema nervoso centrale	Difetti del Tubo Neurale	Pannello Multigenico (29 geni)	NGS
	Malformazioni Vascolari Cerebrali	Pannello Multigenico (7 geni)	NGS
	Malattia di Moya-Moya	<i>RNF213</i>	NGS
	Malformazioni dello sviluppo corticale	Pannello Multigenico (66 geni)	NGS
	Malformazioni cerebrali associate al pathway dell'mTOR (inclusa Sclerosi Tuberosa)	Pannello Multigenico (7 geni)	NGS

Sindromi Neurocutanee	Neurofibromatosi di tipo I (162200)	NF1	NGS, MLPA
	Sindrome di Legius (611431)	SPRED1	NGS, MLPA
	Neurofibromatosi di tipo II (101000)	NF2	NGS, MLPA
	Neurofibromatosi di tipo III (162260)	SMARCB1/IN1	NGS, MLPA
Oncogenetica (mutazioni costitutive e somatiche)	Sindromi a predisposizione tumorale (costitutivo)	409 oncogeni e oncosoppressori	NGS
	Neuroblastoma (somatico)	-	Array-CGH
	Fibromatosi, istiocitosi, tumori renali, primitivi o in recidiva (somatico)	409 oncogeni e oncosoppressori	NGS
		BRAF (V600E)	Sanger
	mutazioni hotspot gene ALK	Sanger	