

U.O.C. GENETICA MEDICA

ELENCO DELLE PRESTAZIONI DI GENETICA MOLECOLARE A SCOPO DIAGNOSTICO

area diagnostica	patologia /disease	geni testati	metodo di analisi
Disabilità Intellettiva	Disabilità intellettiva sindromica o non sindromica	-	Array-CGH
Sindromi congenite complesse	Nail-Patella Syndrome (161200)	<i>LMX1B</i>	Sanger Seq
	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (135100)	<i>ACVR1</i>	Sanger Seq
	EEC and related disorders	<i>TP63</i>	Sanger Seq
	Sindrome di Currarino (176450)	<i>MNX1</i>	Sanger Seq, MLPA
Malattie Neuromuscolari	Distrofia Muscolare di Duchenne (310200) e di Becker (300376)	<i>DMD</i>	NGS, MLPA
	Atrofia Muscolare Spinale (253300)	<i>SMN1</i>	MLPA
	Atrofia Muscolare Distale (604320)	<i>SMARD1</i>	Sanger Seq
	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>	Sanger Seq
	Epilessia infantile familiare benigna (605751)	<i>PRRT2</i>	Sanger Seq
Leuco-encefalopatie	Ipomielinizzazione e cataratta congenita (610532)	<i>FAM126A</i>	Sanger Seq
	Sindrome di Allan-Herndon-Dudley (300523)	<i>SLC16A2</i>	Sanger Seq
Disturbi del Neurosviluppo	Sindrome di Rett (312750)	<i>MECP2, FOXP1</i>	Sanger Seq
Malformazioni del sistema nervoso centrale	Difetti del Tubo Neurale	Pannello Multigenico (29 geni)	NGS
	Malformazioni Vascolari Cerebrali	Pannello Multigenico (7 geni)	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)	<i>NF1</i>	NGS, MLPA

	Sindrome di Legius (611431)	SPRED1	NGS, MLPA
	Neurofibromatosi di tipo II (101000)	NF2	NGS, MLPA
	Neurofibromatosi di tipo III (162260)	SMARCB1	NGS, MLPA