

Istituto Malattie Rare “Mauro Baschirotto” Onlus

Già accreditato con D.G.R. n. 769 del 12/7/2002 come Centro Diagnostico Riabilitativo Extraospedaliero per la Diagnosi Terapia e Cura delle Malattie Rare con Progetto approvato dalla Regione Veneto n. 2823 del 03/08/1999, attualmente accreditata per il Laboratorio di Genetica Medica con D.G.R. n 2711 del 29/12/2014, rinnovato con D.G.R. n.1877 del 22/12/2017.



CARTA DEI SERVIZI

UNITA' DI GENETICA MEDICA CON AREA CLINICA E RIABILITATIVA

LABORATORIO DI GENETICA MEDICA

Direttore del Laboratorio: Dr. Uros Hladnik

Direttore Sanitario: Dr.ssa Tiziana Spanevello

SEDE

L'istituto si trova in via Bartolomeo Bizio 1 a Costozza di Longare in provincia di Vicenza ed è costituita da un complesso edilizio di cui fa parte anche una villa del XVII secolo.

L'AREA CLINICO-RIABILITATIVA

- **AMBULATORIO:** Si effettuano visite e consulenze specialistiche principalmente nell'ambito della genetica medica, della immunologia e della neurologia.
- **DIAGNOSTICA PER IMMAGINI (ECOGRAFIE):** Presso la struttura si effettuano ecografie internistiche.
- **MEDICINA FISICA, RIABILITAZIONE, RECUPERO E RIEDUCAZIONE FUNZIONALE:** Si effettuano trattamento riabilitativi in regime ambulatoriale.
- **LABORATORIO DI GENETICA MEDICA:** Il laboratorio interno di genetica medica esegue le seguenti analisi molecolari:

CQE: Viene effettuato costantemente il controllo esterno di qualità dei test genetici con EMQN, il cui esito è stato positivo anche nell'anno 2019.

MONITORAGGIO SODDISFAZIONE: Viene monitorata costantemente la soddisfazione dei pazienti, che anche quest'anno (2019), come i precedenti, è stata ampiamente positiva.

Istituto Malattie Rare "Mauro Baschirotto" - B.I.R.D. Foundation o.n.l.u.s.

Unità di Genetica Medica

Via B.Bizio, 1 - 36023 Costozza di Longare (Vicenza) - Italia

Tel.: +39 0444 555557

Fax: +39 0444 555034

www.birdfoundation.org

I Test Diagnostici sono Convenzionati

	Nome Malattia	OMIM	Locus	Gene	Metodo
1	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Dominante (SLC4A1)	179800	17q21-q22	SLC4A1	Seq. gDNA
2	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva (SLC4A1)	611590	17q21-q22	SLC4A1	Seq. gDNA
3	Aciduria mevalonica (MVK)	610377	12q24	MVK	Seq. gDNA
4	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X (ABCD1)	300100	Xq28	ABCD1	Seq. gDNA
5	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X (ABCD1)	300100	Xq28	ABCD1	MLPA
6	Alfa-1 Antitripsina, Deficit Di (SERPINA1)	107400	14q32.1	SERPINA1	Seq. gDNA
7	Alzheimer e Demenza frontotemporale, Sindrome di (APP, PSEN1, PSEN2, APOE, GRN, MAPT, CHMP2B, PRNP)			APP	NGS
				PSEN1	NGS
				PSEN2	NGS
				MAPT	NGS
8	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	104300	21q21.3	APP	Seq. gDNA
9	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di (APP)	104300	21q21.3	APP	MLPA
10	Alzheimer Tipo 2 - ApoE, Sindrome Di (APOE)	104310	19q13.2	APOE	Seq. hot-spot gDNA
11	Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di (PSEN1)	607822	14q24.3	PSEN1	Seq. gDNA
12	Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di (PSEN2)	606889	1q31-q42	PSEN2	Seq. gDNA
13	Andersen-Tawil, Sindrome di (KCNJ2 (, CLCN1))	170390	17q24.3	KCNJ2 (, CLCN1)	MLPA
14	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	Det. UPD
15	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	MS-PCR
16	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	MS-MLPA
17	Angelman, Sindrome Di (UBE3A)	105830	15q11-q13	UBE3A	Seq. gDNA
18	Aniridia (PAX6)	106210	11p13	PAX6	Seq. gDNA
19	Aniridia (PAX6)	106210	11p13	PAX6	MLPA
20	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1 (APTX)	208920	9p13.3	APTX	Seq. gDNA
21	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (APTX, SETX, FXN)	606002	-	APTX, SETX, FXN	MLPA
22	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2 (SETX)	606002	9q34	SETX	Seq. gDNA
23	Atassia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay (SACS)	270550	13q12	SACS	Seq. gDNA
24	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 1 (ATXN1)	164400	6p23	ATXN1	STR
25	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2 (ATXN2)	183090	12q24	ATXN2	STR & RP-PCR
26	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 3 (ATXN3)	109150	14q24.3-q31	ATXN3	STR
27	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 5 (SPTBN2)	600224	11q13	SPTBN2	Seq. gDNA

28	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 6 (CACNA1A)	183086	19p13	CACNA1A	STR
29	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7 (ATXN7)	164500	3p21.1-p12	ATXN7	STR & RP-PCR
30	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8 (ATXN8OS)	608768	13q21	ATXN8OS	STR & RP-PCR
31	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10 (ATXN10)	603516	22q13	ATXN10	STR & RP-PCR
32	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12 (PPP2R2B)	604326	5q31-q33	PPP2R2B	STR
33	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14 (PRKCG)	605361	19q13.4	PRKCG	Seq. gDNA
34	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 15 (ITPR1)	606658	3p26.1	ITPR1	MLPA
35	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 17 (TBP)	607136	6q27	TBP	STR
36	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 27 (FGF14)	609307	13q34	FGF14	Seq. gDNA
37	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36 (NOP56)	614153	20p13	NOP56	STR & RP-PCR
38	Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive (APTX, SETX, FXN)	-	-	APTX, SETX, FXN	MLPA
39	Atassie Spinocerebellari Ereditarie 1,2,3,6,7,8,10,12,17,36,DRPLA (-)	-	-	-	STR & RP-PCR
40	Atrofia Muscolare Spinale (SMN1 (, SMN2))	253300	5q12.2-q13.3	SMN1 (, SMN2)	MLPA
41	Atrofia Muscolare Spinale (SMN1)	253300	5q12.2-q13.3	SMN1	Seq. gDNA
42	Bartter Tipo 3, Sindrome di (CLCNKB)	607364	1p36.13	CLCNKB	Seq. gDNA
43	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di (CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1)	130650	-	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA
44	Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di (BSCL2)	269700	11q12.3	BSCL2	Seq. gDNA
45	Brugada, Sindrome Di (KCNE3)	170400	11q13-q14	KCNE3	Seq. gDNA
46	CADASIL (NOTCH3)	125310	19p13.12	NOTCH3	Seq. gDNA
47	CADASIL/CARASIL - NGS, Sindrome (NOTCH3, HTRA1)			NOTCH3	NGS
				HTRA1	NGS
48	Calcificazione idiopatica dei gangli basali (PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1)		-	PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1	NGS
49	Calcificazione idiopatica dei gangli basali (SLC20A2)		8p12-p11	SLC20A2	Seq. gDNA
50	Catarrata - Iperferritinemia, Sindrome (FTL)	600886	19q13.3-q13.4	FTL	Seq. gDNA
51	Charcot - Marie - Tooth 1B (MPZ)	118200	1q23.3	MPZ	Seq. gDNA
52	Charcot - Marie - Tooth 2A2 (MFN2)	609260	1p36.2	MFN2	Seq. gDNA
53	Charcot - Marie - Tooth 2J (MPZ)	159440	1q23.3	MPZ	Seq. gDNA
54	Charcot - Marie - Tooth 1A (PMP22 (, KIF1B))	118220	17p11.2	PMP22 (, KIF1B)	MLPA
55	Charcot - Marie - Tooth 2D (GARS)	601472	7p14.3	GARS	Seq. gDNA
56	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1 (GJB1)	302800	Xq13.1	GJB1	Seq. gDNA
57	Charcot - Marie - Tooth, Sindrome di (GDAP1, GJB1, HINT1, MFN2, MPZ, PMP22, SH3CT2, LITAF, EGR2, NEFL, HSPB1)			GDAP1	NGS
				MFN2	NGS
				MPZ	NGS
				SH3CT2	NGS
58	Corea Ereditaria Benigna (NKX2-1)	118700	14q13	NKX2-1	Seq. gDNA
59	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di (PRNP)	123400	20pter-p12	PRNP	Seq. gDNA
60	Darier - White, Sindrome Di (ATP2A2)	124200	12q23-q24.1	ATP2A2	Seq. gDNA
61	Deficit Multiplo Di Sulfatasi (SUMF1)	272200	3p26	SUMF1	Seq. gDNA

62	Deficit SHOX, Sindrome da (SHOX)	300582	Xp22.33, Yp11.3	SHOX	MLPA
63	Demenza Frontotemp. Associata A Granulina (GRN)	600274	17q21.1,14q24.3	GRN	Seq. gDNA
64	Demenza Frontotemporale (GRN, MAPT)	-	-	GRN, MAPT	MLPA
65	Demenza Frontotemporale Con Parkinsonismo Chr. 17 (MAPT)	260540	17q21.1	MAPT	Seq. gDNA
66	Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia (ATN1)	125370	12p13.31	ATN1	STR & RP-PCR
67	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AQP2 (AQP2)	125800	12q13	AQP2	Seq. gDNA
68	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AVPR2 (AVPR2)	304800	Xq28	AVPR2	Seq. gDNA
69	Distrofia Corneale Di Groenuow Tipo I (TGFB1)	121900	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA
70	Distrofia Corneale Tipo Avellino (TGFB1)	607541	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA
71	Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers (TGFB1)	608470	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA
72	Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke (TGFB1)	602082	5q31	TGFB1	Seq. hot-spot gDNA
73	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti (CYP4V2)	210370	4q35.1	CYP4V2	Seq gDNA
74	Distrofia Miotonica Tipo 1 (DMPK)	160900	19q13.2-q13.3	DMPK	STR & RP-PCR
75	Distrofia Miotonica Tipo 2 (CNBP)	602668	3q13.3-q24	CNBP	STR & RP-PCR
76	Emocromatosi Ereditaria (HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP)	235200	-	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	MLPA
77	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	235200	6p21.3, 20p12	HFE	Seq. gDNA
78	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1 (HFE)	235200	6p21.3, 20p12	HFE	Seq. hot-spot gDNA
79	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A (HFE2)	602390	19q13, 1q21	HFE2	Seq. gDNA
80	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B (HAMP)	602390	19q13	HAMP	Seq. gDNA
81	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3 (TFR2)	604250	7q22	TFR2	Seq. gDNA
82	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4 (SLC40A1)	606069	2q32	SLC40A1	Seq. gDNA
83	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2 (CDKL5)	300672	Xp22	CDKL5	Seq. gDNA
84	Fahr, Malattia Di (NGS) (PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1)			PDGFRB	NGS
				SLC20A2	NGS
				XPR1	NGS
				PDGFB	NGS
84	Farber, Sindrome Di (ASAH1)	228000	8p22-p21.3	ASAH1	Seq. gDNA
85	Fattore II (F2)	188050	11p11-q12	F2	Seq. hot-spot gDNA
86	Fattore V Di Leiden (F5)	188055	1q23	F5	Seq. hot-spot gDNA
87	Fibrosi Cistica (CFTR)	219700	7q31.2	CFTR	Reverse dot-Blot
88	Fibrosi Cistica (CFTR)	219700	7q31.2	CFTR	Seq. gDNA
89	Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	STR & RP-PCR
90	Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	Seq. gDNA
91	Friedreich, Atassia Di (FXN)	229300	9q13, 9p23-p11	FXN	Long Range PCR
92	Gardner, sindrome Di (APC)	175100	5q22.2	APC	MLPA
93	Gardner, sindrome Di (APC)	175100	5q22.2	APC	Seq. gDNA
94	Gitelman, Sindrome Di (SLC12A3)	263800	16q13	SLC12A3	Seq. gDNA
95	Glicogenosi Tipo 5 (PYGM)	232600	11q13	PYGM	Seq. gDNA
96	Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	109400	9q22.3	PTCH1	MLPA

97	Gorlin, Sindrome Di (PTCH1)	109400	9q22.3	PTCH1	Seq. gDNA
98	Gorlin, Sindrome Di (PTCH2)	109400	1p34.1	PTCH2	Seq. gDNA
99	Huntington Like Tipo 1, Corea Di (PRNP)	603218	20pter-p12	PRNP	Seq. gDNA
100	Huntington Like Tipo 2, Corea Di (JPH3)	606438	16q24.3	JPH3	STR & RP-PCR
101	Huntington, Corea Di (HTT)	143100	4p16.3	HTT	STR & RP-PCR
102	Insomnia Familiare Fatale (PRNP)	600072	20pter-p12	PRNP	Seq. gDNA
103	Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente (MVK)	260920	12q24	MVK	Seq. gDNA
104	Iperornitinemia (OAT)	258870	10q26	OAT	Seq. gDNA
105	Iperensione polmonare ereditabile (ACVRL1, ENG, BMPR2)	-	-	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA
106	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	145600	19q13.1	RYR1	Seq. hot-spot gDNA
107	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A (RYR1)	145600	19q13.1	RYR1	Seq. hot-spot gDNA
108	Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A (CACNA1S)	601887	1q32.1	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA
109	Ipertermia Maligna - NGS (RYR1, CACNA1S)			RYR1	NGS
				CACNA1S	NGS
110	Kennedy, Malattia Di (AR)	313200	Xq11-q12	AR	STR & RP-PCR
111	Krabbe, Sindrome Di (GALC)	245200	14q31	GALC	PCR per Delezione
112	Krabbe, Sindrome Di (GALC)	245200	14q31	GALC	Seq. gDNA
113	Leber, Neuropatia Ottica Di (MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6)	535000	mtDNA	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	Seq.mtDNA
114	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	300322	Xq26-q27.2	HPRT1	MLPA
115	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	300322	Xq26-q27.2	HPRT1	Seq. cDNA
116	Lesch - Nyhan, Sindrome Di (HPRT1)	300322	Xq26-q27.2	HPRT1	Seq. gDNA
117	Leucodistrofia Ipomielinizzante Tipo 2 (GJC2)	608804	1q42.13	GJC2	Seq. gDNA
118	Leucodistrofia Metacromatica (ARSA)	250100	22q13.31-qter	ARSA	Seq. gDNA
119	Leucodistrofia Metacromatica (PSAP)	249900	10q22.1	PSAP	Seq. gDNA
120	Leucoencefalopatia con edema sostanza bianca (CLCN2)	615651	3q27.1	CLCN2	Seq. gDNA
121	Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome Di (TP53)	151623	17p13.1	TP53	Seq. gDNA
122	Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome Di (CHEK2)	609265	22q12.1	CHEK2	Seq. gDNA
123	Linfedema - Distichiasi, Sindrome (FOXC2)	153400	16q24.3	FOXC2	Seq. gDNA
124	Lipodistrofia congenita Generalizzata Di Tipo 1 (AGPAT2)	608594	9q34.3	AGPAT2	Seq. gDNA
125	MELAS, Sindrome (MT-TL1)	540000	mtDNA	MT-TL1	Seq.mtDNA
126	Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	309400	Xq12-q13	ATP7A	Seq. gDNA
127	Menkes, Sindrome Di (ATP7A)	309400	Xq12-q13	ATP7A	MLPA
128	MERRF, Sindrome (MT-TK)	545000	mtDNA	MT-TK	Seq.mtDNA
129	Miotonia Aggravata Da Potassio (SCN4A)	608390	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA
130	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen) (CLCN1 (, KCNJ2))	160800	7q34	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA
131	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen) (CLCN1)	160800	7q34	CLCN1	Seq. gDNA
132	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker) (CLCN1 (, KCNJ2))	255700	7q34	CLCN1 (, KCNJ2)	MLPA
133	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker) (CLCN1)	255700	7q34	CLCN1	Seq. gDNA

134	MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	236250	1p36.22	MTHFR	Seq. hot-spot gDNA
135	MTHFR, Deficit Di (MTHFR)	236250	1p36.22	MTHFR	Seq. gDNA
136	NARP, Sindrome (MT-ATP6)	551500	mtDNA	MT-ATP6	Seq.mtDNA
137	Neuroferritinopatia tipo 3 (FTL)	606159	19q13.3-q13.4	FTL	Seq. gDNA
138	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione (PMP22 (, KIF1B))	118220	17p11.2	PMP22 (, KIF1B)	MLPA
139	Niemann - Pick A, Sindrome Di (SMPD1)	257200	11p15.4-p15.1	SMPD1	Seq. gDNA
140	Niemann - Pick B, Sindrome Di (SMPD1)	607616	11p15.4-p15.1	SMPD1	Seq. gDNA
141	Niemann - Pick Di Tipo C1 , Sindrome Di (NPC1)	257220	18q11-q12	NPC1	Seq. gDNA
142	Niemann - Pick Di Tipo C2 , Sindrome Di (NPC2)	607625	14q24.3	NPC2	Seq. gDNA
143	Niemann - Pick, Sindrome Di (NPC1, NPC2 (, SMPD1))	257220	18q11-q12	NPC1, NPC2 (, SMPD1)	MLPA
144	Omocisteinuria Classica Da Deficit CBS (CBS)	236200	21q22.3	CBS	Seq. gDNA
145	Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1 (SCN4A)	170500	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA
146	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	170400	1q32.1	CACNA1S	Seq. hot-spot gDNA
147	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1 (CACNA1S)	170400	1q32.1	CACNA1S	Seq. gDNA
148	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	170400	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA
149	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2 (SCN4A)	170400	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. hot-spot gDNA
150	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1, Suscettibilità a (CACNA1S)	188580	1q32.1	CACNA1S	Seq. gDNA
151	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilità a (KCNJ18)	613239	17p11.2	KCNJ18	Seq. gDNA
152	Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg (SCN4A)	168300	17q23.1-q25.3	SCN4A	Seq. gDNA
153	Paraplegia Spastica (ATL1, SPAST)	-	-	ATL1, SPAST	MLPA
154	Paraplegia Spastica (REEP1, SPG7)	-	-	REEP1, SPG7	MLPA
155	Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec. (SPG11)	604360	15q21.1	SPG11	Seq. gDNA
156	Paraplegia Spastica Tipo 15 (ZFYVE26)	270700	14q24.1	ZFYVE26	Seq. gDNA
157	Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom. (BSCL2)	270685	11q12.3	BSCL2	Seq. gDNA
158	Paraplegia Spastica Tipo 2 (PLP1)	312080	Xq22	PLP1	Seq. gDNA
159	Paraplegia Spastica Tipo 20 (SPART)	275900	13q13.3	SPART	Seq. gDNA
160	Paraplegia Spastica Tipo 21 (SPG21)	248900	15q22.31	SPG21	Seq. gDNA
161	Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom. (ATL1)	182600	14q11-q21	ATL1	Seq. gDNA
162	Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom (SPAST)	182601	2p22-p21	SPAST	Seq. gDNA
163	Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec. (GJC2)	613206	1q42.13	GJC2	Seq. gDNA
164	Paraplegia spastica Tipo 5A (CYP7B1)	270800	8q12.3	CYP7B1	Seq. gDNA
165	Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec. (SPG7)	607259	16q24.3	SPG7	Seq. gDNA
166	Parkinson - NGS, Sindrome di (SNCA, LRRK2,VPS35, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, FBXO7, SLC6A3, TAF1)			LRRK2	NGS
				TAF1	NGS
				ATP13A2	NGS
				VPS35	NGS
167	Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di (SNCA)	168601	4q21	SNCA	Seq. gDNA
168	Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di (HTRA2)	610297	2p12	HTRA2	Seq. gDNA

169	Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di (PARK2)	600116	6q25.2-q27	PARK2	Seq. gDNA
170	Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di (UCHL1)	191342	4p14	UCHL1	Seq. gDNA
171	Parkinson Tipo 6 Aut. Rec., Malattia Di (PINK1)	605909	1p36	PINK1	Seq. gDNA
172	Parkinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di (PARK7)	606324	1p36	PARK7	Seq. gDNA
173	Parkinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di (LRRK2)	607060	12q12	LRRK2	Seq. hot-spot gDNA
174	Parkinson, Sindrome Di (PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1)	-	-	PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1	MLPA
175	Pelizaeus - Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome Di (GJC2)	312080	1q42.13	GJC2	Seq. gDNA
176	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di (PLP1)	312080	Xq22	PLP1	MLPA
177	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di (PLP1)	312080	Xq22	PLP1	Seq. gDNA
178	Pendred, Sindrome Di (SLC26A4)	274600	7q22.3	SLC26A4	Seq. gDNA
179	Peutz - Jeghers, Sindrome Di (STK11)	175200	19p13.3	STK11	Seq. gDNA
180	Peutz - Jeghers, Sindrome Di (STK11)	175200	19p13.3	STK11	MLPA
181	Poliendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1 (AIRE)	240300	21q22.3	AIRE	Seq. gDNA
182	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	176270	15q11-q13	SNRPN	Det. UPD
183	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN)	176270	15q11-q13	SNRPN	MS-PCR
184	Prader - Willi, Sindrome Di (SNRPN, MAGEL2)	176270	15q11-q13	SNRPN, MAGEL2	MS-MLPA
185	Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	264800	16p13.11	ABCC6	MLPA
186	Pseudoxantoma Elastico (ABCC6)	264800	16p13.11	ABCC6	Seq. gDNA
187	Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di (ENG)	187300	9q34.11	ENG	Seq. gDNA
188	Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di (FOXP1)	312750	14q13	FOXP1	Seq. gDNA
189	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2 (, CDKL5, ARX, NTNG1))	312750	Xq28	MECP2 (, CDKL5, ARX, NTNG1)	MLPA
190	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di (MECP2)	312750	Xq28	MECP2	Seq. gDNA
191	Ritardo mentale legato ad ARX (ARX)	300419	Xp22.13	ARX	Seq. gDNA
192	Russel-Silver, Sindrome di (CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1)	130650	-	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	MS-MLPA
193	Sclerosi Laterale Amiotrofica Dominante (SOD1, SETX, FUS/TLS, VAPB, ANG, TARDBP, FIG4, CHCHD10, VCP, KIF5A)			SETX	NGS
				FUS/TLS	NGS
				FIG4	NGS
				KIF5A	NGS
194	Sclerosi Laterale Amiotrofica Recessiva (UBQLN2, SPART, OPTN, ALS2)			OPTN	NGS
				ALS2	NGS
195	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1 (C9ORF72)	105550	9p21.1	C9ORF72	STR & RP-PCR
196	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1 (SOD1)	105400	21q22.1	SOD1	Seq. gDNA
197	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4 (SETX)	602433	9q34.13	SETX	Seq. gDNA
198	Sclerosi Tuberosa - NGS (TSC2, TSC1)		9q34, 16p13.3	TSC1	NGS
				TSC2	NGS
199	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	191100	9q34	TSC1	Seq. gDNA
200	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1 (TSC1)	191100	9q34	TSC1	MLPA

201	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	613254	16p13.3	TSC2	Seq. gDNA
202	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2 (TSC2)	613254	16p13.3	TSC2	MLPA
203	Sferocitosi, Tipo 4 (SLC4A1)	612653	17q21-q22	SLC4A1	Seq. gDNA
204	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome (TIMM8A)	304700	Xq22	TIMM8A	Seq. gDNA
205	Sordità Indotta Da Aminoglicosidici (MT-RNR1)	580000	mtDNA	MT-RNR1	Seq.mtDNA
206	Sordità Non sindromica (GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1))	-	13q11-q12	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1)	MLPA
207	Sordità Non sindromica Tipo 1A (GJB2)	220290	13q11-q12	GJB2	Seq. gDNA
208	SUFU, Sindromi Associate Al Gene (SUFU)	155255	10q24.32	SUFU	Seq. gDNA
209	Teleangectasia Emorragica Ereditaria - NGS (ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4)	-		ENG	NGS
				ACVRL1	NGS
				SMAD4	NGS
210	Teleangectasia emorragica ereditaria (ACVRL1, ENG, BMPR2)	600376	-	ACVRL1, ENG, BMPR2	MLPA
211	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1 (ENG)	187300	9q34.11	ENG	Seq. gDNA
212	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2 (ACVRL1)	600376	12q13.13	ACVRL1	Seq. gDNA
213	Test indiretto mediante STR (-)	-	-	-	STR
214	TP53, Patologie Associate A (TP53)	191170	17p13.1	TP53	Seq. gDNA
215	TP63, Patologie Associate A (TP63)	603273	3q28	TP63	Seq. gDNA
216	Tumore Di Wilms-Aniridia-Anomalie Genitali-Ritardo Mentale, Sindrome (PAX6)	106210	11p13	PAX6	MLPA
217	Unghie Gialle, Sindrome Di (FOXC2)	153300	16q24.3	FOXC2	Seq. gDNA
218	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia (SP110)	235550	2q37.1	SP110	Seq. hot-spot gDNA
219	Waardenburg Di Tipo 1, Sindrome Di (PAX3)	193500	2q35	PAX3	Seq. gDNA
220	Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	277900	13q14.3-q21.1	ATP7B	MLPA
221	Wilson, Sindrome Di (ATP7B)	277900	13q14.3-q21.1	ATP7B	Seq. gDNA
222	Wolfram Tipo 2, Sindrome Di (CISD2)	604928	4q24	CISD2	Seq. gDNA

COME RAGGIUNGERE L'ISTITUTO

Uscita autostrada A31 Longare o A4 Vicenza Est o Grisignano, si prosegue per il Comune di Longare e precisamente la frazione di Costozza in Via B. Bizio, 1.

ORARIO ISTITUTO

L'Istituto è aperto dal lunedì al venerdì dalle ore 8.30 alle ore 18.00; il laboratorio è aperto dalle ore 8.30 alle ore 12.30 e dalle ore 14.30 alle ore 17.30.

MODALITA' DI PRENOTAZIONE E ACCETTAZIONE

Le visite e i prelievi vengono effettuati su appuntamento prenotando telefonicamente ai numeri dell'Istituto, presentandosi presso l'ufficio accettazione dell'Istituto oppure attraverso posta elettronica. Verranno fornite le istruzioni per accedere al servizio richiesto.