

ISTITUTO MALATTIE RARE “MAURO BASCHIROTTO” B.I.R.D.

CARTA SERVIZI

**UNITA' DI GENETICA MEDICA
CON AREA CLINICA E RIABILITATIVA
LABORATORIO DI GENETICA MEDICA**

ESTRATTO

Istituto Malattie Rare “Mauro Baschirotto”

B.I.R.D. Foundation O.d.V.

Via B. Bizio, 1

36023 Costozza di Longare (VI)

Tel.: +39 0444 555557

info@birdfoundation.org

www.birdfoundation.org



Istituto Malattie Rare “Mauro Baschirotto” B.I.R.D.

È stato istituito dalla Fondazione Malattie Rare “Mauro Baschirotto” Onlus e dall’Associazione Malattie Rare “Mauro Baschirotto” OdV. È convenzionato con il Sistema Sanitario Nazionale, riconosciuto dalla Regione Veneto con D.G.R. n. 149 del 3/08/1999 e accreditato dapprima con D.G.R. n. 769 del 12/7/2002 come Centro Diagnostico Riabilitativo extraospedaliero per la Diagnosi, Terapia e Cura delle Malattie Rare ed ora con D.G.R. n.2711 del 29/12/2014 e con D.G.R. n. 1877 del 22/11/2017 nel campo della Medicina di Laboratorio come Laboratorio di Genetica Medica.

È in possesso di autorizzazione all’esercizio di Attività sanitaria fin dal 28/12/2000, successivamente rinnovata e integrata, da ultimo con provvedimento del 03/09/2019 n. 1728.

L’obiettivo principale dell’Istituto B.I.R.D. è quello di fornire assistenza alle persone colpite da Malattie Rare e alle loro famiglie, mediante un servizio di diagnosi, di terapia (quando questo sia possibile) e di informazione rivolta alla persona colpita, alla sua famiglia, alle persone che se ne prendono cura e agli Enti coinvolti. Nel contempo l’Istituto si dedica allo sviluppo di studi e ricerche finalizzate ad acquisire nuove conoscenze per una migliore comprensione delle malattie rare e per l’individuazione di nuove metodiche diagnostiche e terapeutiche.

Si pone come centro di riferimento per diverse Malattie Rare con lo scopo di arricchire il complesso delle risorse assistenziali attualmente offerte dal Servizio Sanitario Nazionale per dare, insieme ad altre strutture, un’offerta il più possibile completa a beneficio delle persone affette da patologie rare e dei loro famigliari.

I servizi offerti si ispirano ai principi di uguaglianza senza distinzioni di genere, lingua, etnia, opinioni politiche, condizione economica o nazionalità; imparzialità, continuità, diritto di scelta, efficienza ed efficacia, partecipazione mediante l’informazione, l’umanizzazione e la personalizzazione del servizio tutelando la privacy dell’utente nel rispetto delle norme vigenti e in particolare dell’Art. 13 D.Lgs. 30 giugno 2003 n° 196 e del regolamento Europeo 2016/679.

L’Istituto si articola in:

- Laboratorio di Genetica Medica

Il laboratorio svolge attività di diagnosi molecolare prenatale e postnatale, in questo contesto sono offerti numerosi test molecolari per la diagnosi delle malattie rare con metodiche in continuo monitoraggio e sviluppo. Vengono inoltre condotti progetti di ricerca che si articolano in più ambiti e vanno dalla ricerca di base, a quella clinica, all’implementazione di nuovi approcci diagnostici fino allo studio e all’individuazione di potenziali cure per le malattie rare.

- Ambulatori

Vengono offerte consulenze genetiche e visite ambulatoriali principalmente nell’ambito della genetica medica, della neurologia e della terapia fisica riabilitativa.

- Riabilitazione ambulatoriale

Vengono offerti trattamenti riabilitativi a ciclo ambulatoriale a cura di un’équipe di medici specialisti e terapisti, associati ad altre figure professionali, necessarie per l’applicazione di nuovi protocolli riabilitativi.

- Sensibilizzazione nei confronti delle Malattie Rare

Vengono sponsorizzate pubblicazioni tematiche, organizzati convegni, fornite informazioni ai medici e agli operatori sanitari circa le specifiche malattie rare.

SEDE

La sede dell’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 un edificio storico del XVII secolo.

L'AREA CLINICO-RIABILITATIVA

Ambulatorio

Presso la struttura si effettuano visite e consulenze specialistiche principalmente nell’ambito della genetica medica.

Diagnostica per Immagini (Ecografie)

Presso la struttura si effettuano ecografie internistiche.

Medicina Fisica, Riabilitazione, Recupero e Rieducazione Funzionale

Si effettuano cicli di trattamento riabilitativo, a pazienti affetti principalmente da malattie rare di origine genetica, in regime ambulatoriale.

Laboratorio di Genetica Medica:

Il laboratorio interno di genetica medica esegue le seguenti analisi molecolari in autonomia:

Direttore del Laboratorio: Dr.ssa Maria Luisa Mostacciuolo

Direttore Sanitario: Dr.ssa Tiziana Spanevello

MONITORAGGIO SODDISFAZIONE

È costantemente monitorata la soddisfazione degli utenti, che anche per l’anno 2021 ha dato esito ampiamente positivo con una percentuale del 99%.

Le osservazioni e i suggerimenti sono stati valutati ai fini delle azioni di miglioramento. Non ci sono stati reclami.

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Gene</i>	<i>Locus</i>	<i>Tipo indagine</i>
1	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Dominante	179800	SLC4A1	17q21-q22	Seq. gDNA
2	Acidosi Renale Tubulare, Distale, Aut. Recessiva	611590	SLC4A1	17q21-q22	Seq. gDNA
3	Aciduria mevalonica	610377	MVK	12q24	Seq. gDNA
4	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X	300100	ABCD1	Xq28	MLPA
5	Adrenoleucodistrofia Legata Al Cromosoma X	300100	ABCD1	Xq28	Seq. gDNA
6	Alfa-1 Antitripsina, Deficit Di	107400	SERPINA1	14q32.1	Seq. gDNA
7	Alzheimer e Demenza frontotemporale, Sindrome di		APOE, APP, CHMP2B, GRN, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2	-	NGS
8	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di	104300	APP	21q21.3	MLPA
9	Alzheimer Tipo 1, Sindrome Di	104300	APP	21q21.3	Seq. gDNA
10	Alzheimer Tipo 2 - ApoE, Sindrome Di	104310	APOE	19q13.2	Seq. hot-spot gDNA
11	Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di	607822	PSEN1, PSEN2	14q24.3	MLPA
12	Alzheimer Tipo 3, Sindrome Di	607822	PSEN1	14q24.3	Seq. gDNA
13	Alzheimer Tipo 4, Sindrome Di	606889	PSEN2	1q31-q42	Seq. gDNA
14	Andersen-Tawil, Sindrome di	170390	KCNJ2 (, CLCN1)	17q24.3	MLPA
15	Angelman, Sindrome Di	105830	UBE3A	15q11-q13	Det. UPD
16	Angelman, Sindrome Di	105830	UBE3A	15q11-q13	MS-MLPA
17	Angelman, Sindrome Di	105830	UBE3A	15q11-q13	MS-PCR
18	Angelman, Sindrome Di	105830	UBE3A	15q11-q13	Seq. gDNA
19	Angelman, Sindrome Di	105830	UBE3A	15q11-q13	MS-PCR spot
20	Aniridia	106210	PAX6	11p13	MLPA
21	Aniridia	106210	PAX6	11p13	Seq. gDNA
22	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 1	208920	APTX	9p13.3	Seq. gDNA
23	Atassia Con Aprassia Oculomotoria Tipo 2	606002	SETX	9q34	Seq. gDNA
24	Atassia Spastica Di Tipo Charlevoix - Saguenay	270550	SACS	13q12	Seq. gDNA
25	Atassia Spinocerebellare Autosomica Recessiva Tipo 1	606002	SETX	9q34	Seq. gDNA
26	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 1	164400	ATXN1	6p23	STR
27	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 2	183090	ATXN2	12q24	STR & RP-PCR
28	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 3	109150	ATXN3	14q24.3-q31	STR
29	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 5	600224	SPTBN2	11q13	Seq. gDNA
30	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 6	183086	CACNA1A	19p13	MLPA
31	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 7	164500	ATXN7	3p21.1-p12	STR & RP-PCR
32	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 8	608768	ATXN8OS	13q21	STR & RP-PCR
33	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 10	603516	ATXN10	22q13	STR & RP-PCR
34	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 12	604326	PPP2R2B	5q31-q33	STR
35	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 14	605361	PRKCG	19q13.4	Seq. gDNA
36	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 15	606658	ITPR1	3p26.1	MLPA
37	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 17	607136	TBP	6q27	STR
38	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 27	609307	FGF14	13q34	Seq. gDNA
39	Atassia Spinocerebellare Di Tipo 36	614153	NOP56	20p13	STR & RP-PCR
40	Atassie Spinocerebellari Autosomiche Recessive	-	APTX, SETX, FXN	-	MLPA
41	Atassie Spinocerebellari Ereditarie 1,2,3,6,7,8,10,12,17,36, DRPLA	-	-	-	STR & RP-PCR
42	Atrofia Muscolare Spinale	253300	SMN1	5q12.2-q13.3	Seq. gDNA
43	Atrofia Muscolare Spinale	253300	SMN1 (, SMN2)	5q12.2-q13.3	MLPA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Tipo indagine
44	Bartter Tipo 3, Sindrome di	607364	CLCNKB	1p36.13	Seq. gDNA
45	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di	130650	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	-	MS-MLPA
46	Berardinelli-Seip Tipo 2, Lipodistrofia Congenita Di	269700	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
47	Brugada, Sindrome Di	170400	KCNE3	11q13-q14	Seq. gDNA
48	CADASIL	125310	NOTCH3	19p13.12	Seq. gDNA
49	CADASIL/CARASIL - NGS, Sindrome	-	NOTCH3, HTRA1	-	NGS
50	Calcificazione idiopatica dei gangli basali		PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1	-	NGS
51	Calcificazione idiopatica dei gangli basali		SLC20A2	8p12-p11	Seq. gDNA
52	Catarrata - Iperferritinemia, Sindrome	600886	FTL	19q13.3-q13.4	Seq. gDNA
53	Charcot - Marie - Tooth 1B	118200	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
54	Charcot - Marie - Tooth 2A2	609260	MFN2	1p36.2	Seq. gDNA
55	Charcot - Marie - Tooth 2J	159440	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
56	Charcot - Marie - Tooth 1A	118220	PMP22 (, KIF1B)	17p11.2	MLPA
57	Charcot - Marie - Tooth 2D	601472	GARS	7p14.3	Seq. gDNA
58	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	302800	GJB1	Xq13.1	MLPA
59	Charcot - Marie - Tooth Legata Al Cromosoma X Tipo 1	302800	GJB1	Xq13.1	Seq. gDNA
60	Corea Ereditaria Benigna	118700	NKX2-1	14q13	Seq. gDNA
61	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di	123400	PRNP	20pter-p12	Seq. gDNA
62	Darier - White, Sindrome Di	124200	ATP2A2	12q23-q24.1	Seq. gDNA
63	Deficit Multiplo Di Sulfatasi	272200	SUMF1	3p26	Seq. gDNA
64	Deficit SHOX, Sindrome da	300582	SHOX	Xp22.33, Yp11.3	MLPA
65	Deficit SHOX, Sindrome da	300582	SHOX	Xp22.33, Yp11.3	Seq. gDNA
66	Demenza Frontotemp. Associata A Granulina	600274	GRN	17q21.1,14q24.3	Seq. gDNA
67	Demenza Frontotemporale	-	GRN, MAPT	-	MLPA
68	Demenza Frontotemporale Con Parkinsonismo Chr. 17	260540	MAPT	17q21.1	Seq. gDNA
69	Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia	125370	ATN1	12p13.31	STR & RP-PCR
70	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AQP2	125800	AQP2	12q13	Seq. gDNA
71	Diabete Insipido Nefrogenico Legato Ad AVPR2	304800	AVPR2	Xq28	Seq. gDNA
72	Distrofia Corneale Di Groenouw Tipo I	121900	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
73	Distrofia Corneale Legata a TGFBI	121900	TGFBI	5q31	Seq. gDNA
74	Distrofia Corneale Tipo Avellino	607541	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
75	Distrofia Corneale Tipo Reis - Bucklers	608470	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
76	Distrofia Corneale Tipo Thiel - Behnke	602082	TGFBI	5q31	Seq. hot-spot gDNA
77	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti	210370	CYP4V2	4q35.1	Seq gDNA
78	Distrofia Miotonica Tipo 1	160900	DMPK	19q13.2-q13.3	STR & RP-PCR
79	Distrofia Miotonica Tipo 2	602668	CNBP	3q13.3-q24	STR & RP-PCR
80	Emocromatosi Ereditaria	235200	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	-	MLPA
81	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	235200	HFE	6p21.3, 20p12	Seq. gDNA
82	Emocromatosi Ereditaria Tipo 1	235200	HFE	6p21.3, 20p12	Seq. hot-spot gDNA
83	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2A	602390	HFE2	19q13, 1q21	Seq. gDNA
84	Emocromatosi Ereditaria Tipo 2B	602390	HAMP	19q13	Seq. gDNA
85	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3	604250	TFR2	7q22	Seq. gDNA
86	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4	606069	SLC40A1	2q32	Seq. gDNA
87	Encefalopatia Epilettica Della Prima Infanzia Di Tipo 2	300672	CDKL5	Xp22	Seq. gDNA

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Gene</i>	<i>Locus</i>	<i>Tipo indagine</i>
88	Farber, Sindrome Di	228000	ASAH1	8p22-p21.3	<i>Seq. gDNA</i>
89	Fattore II	188050	F2	11p11-q12	<i>Seq. hot-spot gDNA</i>
90	Fattore V Di Leiden	188055	F5	1q23	<i>Seq. hot-spot gDNA</i>
91	Fibrosi Cistica	219700	CFTR	7q31.2	<i>Reverse dot-Blot</i>
92	Fibrosi Cistica	219700	CFTR	7q31.2	<i>Seq. gDNA</i>
93	Friedreich, Atassia Di	229300	FXN	9q13, 9p23-p11	<i>Seq. gDNA</i>
94	Friedreich, Atassia Di	229300	FXN	9q13, 9p23-p11	<i>STR & RP-PCR</i>
95	Gardner, sindrome Di	175100	APC	5q22.2	<i>MLPA</i>
96	Gardner, sindrome Di	175100	APC	5q22.2	<i>Seq. gDNA</i>
97	Gitelman, Sindrome Di	263800	SLC12A3	16q13	<i>Seq. gDNA</i>
98	Glicogenosi Tipo 5	232600	PYGM	11q13	<i>Seq. gDNA</i>
99	Gorlin, Sindrome Di	109400	PTCH1	9q22.3	<i>MLPA</i>
100	Gorlin, Sindrome Di	109400	PTCH1	9q22.3	<i>Seq. gDNA</i>
101	Gorlin, Sindrome Di	109400	PTCH2	1p34.1	<i>Seq. gDNA</i>
102	Huntington Like Tipo 1, Corea Di	603218	PRNP	20pter-p12	<i>Seq. gDNA</i>
103	Huntington Like Tipo 2, Corea Di	606438	JPH3	16q24.3	<i>STR & RP-PCR</i>
104	Huntington, Corea Di	143100	HTT	4p16.3	<i>STR & RP-PCR</i>
105	Insomnia Familiare Fatale	600072	PRNP	20pter-p12	<i>Seq. gDNA</i>
106	Iperimmunoglobulinemia D Associata A Febbre Ricorrente	260920	MVK	12q24	<i>Seq. gDNA</i>
107	Iperornitinemia	258870	OAT	10q26	<i>Seq. gDNA</i>
108	Ipertensione polmonare ereditabile	-	ACVRL1, ENG, BMPR2	-	<i>MLPA</i>
109	Ipertermia Maligna - NGS, Suscettibilita' A - NGS	-	RYR1, CACNA1S	-	<i>NGS</i>
110	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	145600	RYR1	19q13.1	<i>Seq. hot-spot gDNA</i>
111	Ipertermia Maligna Tipo 1, Suscettibilita' A	145600	RYR1	19q13.1	<i>Seq. hot-spot gDNA</i>
112	Ipertermia Maligna Tipo 5, Suscettibilita' A	601887	CACNA1S	1q32.1	<i>Seq. hot-spot gDNA</i>
113	Kennedy, Malattia Di	313200	AR	Xq11-q12	<i>STR & RP-PCR</i>
114	Krabbe, Sindrome Di	245200	GALC	14q31	<i>PCR per Delezione</i>
115	Krabbe, Sindrome Di	245200	GALC	14q31	<i>Seq. gDNA</i>
116	Leber, Neuropatia Ottica Di	535000	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	mtDNA	<i>Seq. mtDNA</i>
117	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	300322	HPRT1	Xq26-q27.2	<i>MLPA</i>
118	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	300322	HPRT1	Xq26-q27.2	<i>Seq. cDNA</i>
119	Lesch - Nyhan, Sindrome Di	300322	HPRT1	Xq26-q27.2	<i>Seq. gDNA</i>
120	Leucodistrofia Ipomielinizzante Tipo 2	608804	GJC2	1q42.13	<i>Seq. gDNA</i>
121	Leucodistrofia Metacromatica	250100	ARSA	22q13.31-qter	<i>Seq. gDNA</i>
122	Leucodistrofia Metacromatica	249900	PSAP	10q22.1	<i>Seq. gDNA</i>
123	Leucoencefalopatia con edema della sostanza bianca	615651	CLCN2	3q27.1	<i>Seq. gDNA</i>
124	Li-Fraumeni Tipo 1, 2, Sindrome Di		TP53, CHEK2		<i>MLPA</i>
125	Li - Fraumeni Tipo 1, Sindrome Di	151623	TP53	17p13.1	<i>Seq. gDNA</i>
126	Li - Fraumeni Tipo 2, Sindrome Di	609265	CHEK2	22q12.1	<i>Seq. gDNA</i>
127	Linfedema - Distichiasi, Sindrome	153400	FOXC2	16q24.3	<i>Seq. gDNA</i>
128	Lipodistrofia congenita Generalizzata Di Tipo 1	608594	AGPAT2	9q34.3	<i>Seq. gDNA</i>
129	Malformazione Caverosa Cerebrale Familiare - NGS		KRIT1, CCM2, PDCD10		<i>NGS</i>
130	MELAS, Sindrome	540000	MT-TL1	mtDNA	<i>Seq. mtDNA</i>
131	Menkes, Sindrome Di	309400	ATP7A	Xq12-q13	<i>MLPA</i>

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Gene</i>	<i>Locus</i>	<i>Tipo indagine</i>
132	Menkes, Sindrome Di	309400	ATP7A	Xq12-q13	Seq. gDNA
133	MERRF, Sindrome	545000	MT-TK	mtDNA	Seq.mtDNA
134	Miotonia Aggravata Da Potassio	608390	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
135	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen)	160800	CLCN1	7q34	Seq. gDNA
136	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Thomsen)	160800	CLCN1 (, KCNJ2)	7q34	MLPA
137	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker)	255700	CLCN1	7q34	Seq. gDNA
138	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Becker)	255700	CLCN1 (, KCNJ2)	7q34	MLPA
139	MTHFR, Deficit Di	236250	MTHFR	1p36.22	Seq. gDNA
140	MTHFR, Deficit Di	236250	MTHFR	1p36.22	Seq. hot-spot gDNA
141	NARP, Sindrome	551500	MT-ATP6	mtDNA	Seq.mtDNA
142	Neuroferritinopatia tipo 3	606159	FTL	19q13.3-q13.4	Seq. gDNA
143	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione	118220	PMP22 (, KIF1B)	17p11.2	MLPA
144	Niemann - Pick A, Sindrome Di	257200	SMPD1	11p15.4-p15.1	Seq. gDNA
145	Niemann - Pick B, Sindrome Di	607616	SMPD1	11p15.4-p15.1	Seq. gDNA
146	Niemann - Pick Di Tipo C1, Sindrome Di	257220	NPC1	18q11-q12	Seq. gDNA
147	Niemann - Pick Di Tipo C2, Sindrome Di	607625	NPC2	14q24.3	Seq. gDNA
148	Omocisteinuria Classica Da Deficit CBS	236200	CBS	21q22.3	Seq. gDNA
149	Paralisi Periodica Iperkaliemica Tipo 1	170500	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
150	Paralisi Periodica Ipokaliemica	170400	KCNE3	11q13-q14	Seq. gDNA
151	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	170400	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
152	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 1	170400	CACNA1S	1q32.1	Seq. hot-spot gDNA
153	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	170400	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
154	Paralisi Periodica Ipokaliemica Tipo 2	170400	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. hot-spot gDNA
155	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 1, Suscettibilità a	188580	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
156	Paralisi Periodica Tireotossica Tipo 2, Suscettibilità a	613239	KCNJ18	17p11.2	Seq. gDNA
157	Paramiotonia Congenita Di Von Eulenburg	168300	SCN4A	17q23.1-q25.3	Seq. gDNA
158	Paraplegia Spastica	-	ATL1, SPAST	-	MLPA
159	Paraplegia Spastica	-	REEP1, SPG7	-	MLPA
160	Paraplegia Spastica - Pannello 1 - NGS	-	ATL1, CAPN1, CYP7B1, DSTYK, FARS2, KIF1A, KIF5A, MAG, NIPA1, RAB3GAP2, REEP1, RTN2, SACS, SPAST, SPG11, SPG7, WASHC5, ZFYVE26	-	NGS
161	Paraplegia Spastica Tipo 11 Aut. Rec.	604360	SPG11	15q21.1	Seq. gDNA
162	Paraplegia Spastica Tipo 15	270700	ZFYVE26	14q24.1	Seq. gDNA
163	Paraplegia Spastica Tipo 17 Aut. Dom.	270685	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
164	Paraplegia Spastica Tipo 2	312080	PLP1	Xq22	Seq. gDNA
165	Paraplegia Spastica Tipo 20	275900	SPART	13q13.3	Seq. gDNA
166	Paraplegia Spastica Tipo 21	248900	SPG21	15q22.31	Seq. gDNA
167	Paraplegia Spastica Tipo 3 Aut. Dom.	182600	ATL1	14q11-q21	Seq. gDNA
168	Paraplegia Spastica Tipo 4 Aut. Dom.	182601	SPAST	2p22-p21	Seq. gDNA
169	Paraplegia Spastica Tipo 44 Aut. Rec.	613206	GJC2	1q42.13	Seq. gDNA
170	Paraplegia spastica Tipo 5A	270800	CYP7B1	8q12.3	Seq. gDNA
171	Paraplegia Spastica Tipo 7 Aut. Rec.	607259	SPG7	16q24.3	Seq. gDNA
172	Parkinson - NGS, Sindrome di	-	ATP13A2, FBXO7, LRRK2, PARK2, PARK7, PINK1, SLC6A3, SNCA, TAF1, VPS35	-	NGS
173	Parkinson Tipo 1 Aut. Dom., Malattia Di	168601	SNCA	4q21	Seq. gDNA

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Gene</i>	<i>Locus</i>	<i>Tipo indagine</i>
174	Parkinson Tipo 13 Aut. Rec., Malattia Di	610297	HTRA2	2p12	Seq. gDNA
175	Parkinson Tipo 2 Aut. Rec. Giovanile, Malattia Di	600116	PARK2 (PRKN)	6q25.2-q27	Seq. gDNA
176	Parkinson Tipo 5 Aut. Dom., Malattia Di	191342	UCHL1	4p14	Seq. gDNA
177	Parkinson Tipo 6 Aut. Rec., Malattia Di	605909	PINK1	1p36	Seq. gDNA
178	Parkinson Tipo 7 Aut. Rec., Malattia Di	606324	PARK7	1p36	Seq. gDNA
179	Parkinson Tipo 8 Aut. Dom., Malattia Di	607060	LRRK2	12q12	Seq. hot-spot gDNA
180	Parkinson, Sindrome Di	-	PARK2, SNCA, UCHL1, PINK1, PARK7, LRRK2, ATP13A2, GCH1	-	MLPA
181	Pelizaeus - Merzbacher Like Tipo 1, Sindrome Di	312080	GJC2	1q42.13	Seq. gDNA
182	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di	312080	PLP1	Xq22	MLPA
183	Pelizaeus - Merzbacher, Sindrome Di	312080	PLP1	Xq22	Seq. gDNA
184	Pendred, Sindrome Di	274600	SLC26A4	7q22.3	Seq. gDNA
185	Peutz - Jeghers, Sindrome Di	175200	STK11	19p13.3	MLPA
186	Peutz - Jeghers, Sindrome Di	175200	STK11	19p13.3	Seq. gDNA
187	Poliendocrinopatia Autoimmune Di Tipo 1	240300	AIRE	21q22.3	Seq. gDNA
188	Prader - Willi, Sindrome Di	176270	SNRPN	15q11-q13	Det. UPD
189	Prader - Willi, Sindrome Di	176270	SNRPN	15q11-q13	MS-PCR
190	Prader - Willi, Sindrome Di	176270	SNRPN, MAGEL2	15q11-q13	MS-MLPA
191	Pseudoxantoma Elastico	264800	ABCC6	16p13.11	MLPA
192	Pseudoxantoma Elastico	264800	ABCC6	16p13.11	Seq. gDNA
193	Rendu - Osler - Weber, Sindrome Di	187300	ENG	9q34.11	Seq. gDNA
194	Rett Associata A FOXP1, Sindrome Di	312750	FOXP1	14q13	Seq. gDNA
195	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di	312750	MECP2	Xq28	Seq. gDNA
196	Rett Associata A MECP2, Sindrome Di	312750	MECP2 (, CDKL5, ARX, NTNG1)	Xq28	MLPA
197	Ritardo mentale legato ad ARX	300419	ARX	Xp22.13	Seq. gDNA
198	Russel-Silver, Sindrome di	130650	CDKN1C, H19, IGF2, KCNQ1	-	MS-MLPA
199	Sclerosi laterale amiotrofica		ALS2, ANG, CHCHD10, FIG4, FUS/TLS, KIF5A, OPTN, SETX, SOD1, SPART, TARDBP, VAPB, VCP	-	NGS
200	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1	105550	C9ORF72	9p21.1	STR & RP-PCR
201	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 1	105400	SOD1	21q22.1	Seq. gDNA
202	Sclerosi Laterale Amiotrofica Tipo 4	602433	SETX	9q34.13	Seq. gDNA
203	Sclerosi Tuberosa - NGS	-	TSC1, TSC2	9q34, 16p13.3	NGS
204	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1	191100	TSC1	9q34	MLPA
205	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC1	191100	TSC1	9q34	Seq. gDNA
206	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	613254	TSC2	16p13.3	MLPA
207	Sclerosi Tuberosa Associata A TSC2	613254	TSC2	16p13.3	Seq. gDNA
208	Sferocitosi, Tipo 4	612653	SLC4A1	17q21-q22	Seq. gDNA
209	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome	304700	TIMM8A	Xq22	Seq. gDNA
210	Sordità Indotta Da Aminoglicosidici	580000	MT-RNR1	mtDNA	Seq. mtDNA
211	Sordità Non sindromica	-	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 (, WFS1)	13q11-q12	MLPA
212	Sordità Non sindromica Tipo 1A	220290	GJB2	13q11-q12	Seq. gDNA
213	SUFU, Sindromi Associate Al Gene	155255	SUFU	10q24.32	Seq. gDNA
214	Teleangectasia emorragica ereditaria	600376	ACVRL1, ENG, BMPR2	-	MLPA
215	Teleangectasia Emorragica Ereditaria - NGS	-	ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4		NGS

	<i>Nome Malattia</i>	<i>OMIM</i>	<i>Gene</i>	<i>Locus</i>	<i>Tipo indagine</i>
216	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 1	187300	ENG	9q34.11	Seq. gDNA
217	Teleangectasia emorragica ereditaria tipo 2	600376	ACVRL1	12q13.13	Seq. gDNA
218	Test indiretto mediante STR	-	-	-	STR
219	TP53, Patologie Associate A	191170	TP53	17p13.1	Seq. gDNA
220	TP63, Patologie Associate A	603273	TP63	3q28	Seq. gDNA
221	Tumore Di Wilms-Aniridia-Anomalie Genitali-Ritardo Mentale, Sindrome	106210	PAX6	11p13	MLPA
222	Unghie Gialle, Sindrome Di	153300	FOXC2	16q24.3	Seq. gDNA
223	Veno-occlusiva Epatica Con Immunodeficienza, Malattia	235550	SP110	2q37.1	Seq. hot-spot gDNA
224	Waardenburg Di Tipo 1, Sindrome Di	193500	PAX3	2q35	Seq. gDNA
225	Wilson, Sindrome Di	277900	ATP7B	13q14.3-q21.1	MLPA
226	Wilson, Sindrome Di	277900	ATP7B	13q14.3-q21.1	Seq. gDNA
227	Wolfram Tipo 2, Sindrome Di	604928	CISD2	4q24	Seq. gDNA

Legenda delle metodiche:

<i>Seq. gDNA:</i>	<i>sequenziamento della struttura esonica del gene su DNA genomico</i>
<i>Seq. hot-spot gDNA:</i>	<i>sequenziamento di porzioni del gene comunemente associate a patologia su DNA genomico</i>
<i>MLPA:</i>	<i>analisi condotta mediante metodica MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) su DNA genomico</i>
<i>AS-PCR:</i>	<i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR allele specifica su DNA genomico</i>
<i>STR & RP-PCR:</i>	<i>determinazione mediante elettroforesi capillare di taglie alleliche di zone con ripetizioni in tandem di brevi sequenze (STR, short tandem repeats) su DNA genomico; conferma risultato mediante repeat primed PCR</i>
<i>MS-PCR:</i>	<i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR metilazione specifica dopo modificazione del DNA genomico con sodio metabisulfito</i>
<i>Det. UPD:</i>	<i>determinazione della presenza di disomia uniparentale mediante lo studio di un pannello di ripetizioni in tandem di brevi sequenze (STR) su DNA genomico del soggetto e di entrambi i genitori</i>
<i>MS-MLPA:</i>	<i>analisi condotta mediante metodica MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) metilazione specifica per l'utilizzo di enzimi di restrizione metilazione sensibili su DNA genomico</i>
<i>qPCR:</i>	<i>analisi mediante PCR quantitativa (real time PCR)</i>
<i>Seq. hot-spot mtDNA:</i>	<i>sequenziamento di porzioni del gene comunemente associate a patologia su DNA mitocondriale</i>
<i>Long Range PCR:</i>	<i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR con dimensioni 1kb-6kb su DNA genomico</i>
<i>PCR per Delezione:</i>	<i>analisi mediante elettroforesi su gel d'agarosio di PCR specifica per il frammento delecto (PCR del frammento di giunzione) su DNA genomico</i>
<i>NGS</i>	<i>analisi condotta mediante Next Generation Sequencing su piattaforma Ion Torrent PGM</i>

AREA AMMINISTRATIVA, SEGRETERIA/URP:

- Coordina ed effettua le varie attività del settore;
- Cura l'accesso ai servizi degli utenti
- Offre informazioni agli utenti e alle famiglie circa le attività della Struttura;
- Coordina le visite, i prelievi e i trattamenti riabilitativi;
- Riceve suggerimenti e reclami, coordina l'attività di rilevazione del Grado di Soddisfazione dell'Utente.

Il servizio è attivo dal lunedì al venerdì dalle ore 8:30 alle 14:00 al n° 0444-555557. L'indirizzo di posta elettronica è: consulenze@birdfoundation.org

NOTIZIE GENERALI:

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 funziona dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.30 alle ore 12.30 e dalle ore 14.30 alle ore 17.30 con continuità, tranne che in occasione delle festività maggiori.

Modalità di prenotazione e accettazione: Tutte le visite e i prelievi vengono effettuati su appuntamento prenotando telefonicamente ai numeri dell'Istituto, presentandosi direttamente presso l'ufficio accettazione dell'Istituto per fissare l'appuntamento oppure attraverso posta elettronica. Verranno fornite le istruzioni per accedere al servizio richiesto e le informazioni relative all'eventuale partecipazione alla spesa sanitaria. All'appuntamento il paziente si presenta presso l'ufficio accettazione dell'Istituto, munito di tessera sanitaria o codice fiscale, carta d'identità e, nel caso il servizio sia erogato all'interno del sistema sanitario nazionale, delle impegnative necessarie. Si procederà quindi, in modo immediato, all'espletamento delle funzioni burocratiche e successivamente all'incontro con il professionista per erogare la prestazione richiesta. Per richiedere l'esecuzione di analisi molecolari su campioni biologici da parte di specialisti di strutture sanitarie esterne è necessario contattare telefonicamente l'Istituto, richiedere informazioni direttamente presso l'ufficio accettazione oppure attraverso posta elettronica. Verranno fornite dettagliate istruzioni per accedere al servizio richiesto, comprese le informazioni per l'eventuale pagamento del ticket per i non esenti. I campioni biologici devono essere provvisti di richiesta per test molecolare, delle impegnative necessarie o dell'impegno di spesa della struttura sanitaria o del documento di avvenuto pagamento della prestazione, del consenso informato scritto o dichiarazione del medico inviante di agire con il consenso scritto dell'assistito. I moduli del consenso informato e della richiesta analisi genetica sono scaricabili dal nostro sito. www.birdfoundation.org/servizi-2/unita-di-genetica/

Per tutti i campioni è sempre gradita una breve relazione clinica.

Tempi di risposta:

Il tempo risposta dei test di laboratorio varia dalla tipologia dell'indagine richiesta, si aggira mediamente in 11 settimane.

Nel caso di **esami urgenti** il tempo di risposta viene concordato con il medico inviante in base alla tipologia dell'analisi richiesta e i limiti utili per l'esecuzione dell'indagine.

L'Istituto offre il massimo impegno per garantire l'esecuzione delle indagini urgenti nei tempi minimi possibili. Tuttavia, considerata la complessità di molti esami in carta servizi, è importante che sia valutata la fattibilità dell'analisi in tempi utili.

È importante che sia chiaramente segnalata l'urgenza della prestazione, quest'ultima verrà evidenziata su tutti i moduli pertinenti dell'analisi.

I tempi di risposta vengono costantemente monitorati.

Ritiro referti:

I referti relativi agli esami di laboratorio vengono di norma inviati al medico della struttura sanitaria che ha prescritto l'esame, il quale procederà con la consegna al paziente.

È inoltre possibile ritirare i referti di persona presso la sede dell'Istituto durante gli orari d'apertura definendo telefonicamente, oppure attraverso l'indirizzo di posta elettronica con la segreteria la data e l'ora del ritiro. I referti verranno in questo caso consegnati da un nostro specialista che sarà disponibile per fornire chiarimenti e rispondere alle eventuali domande, fornendo consulenza genetica. Per tutti i referti con implicazioni per la persona o per la famiglia è offerta la possibilità di effettuare una consulenza genetica, compatibilmente con le norme legate alla pandemia.

Prestazioni ambulatoriali:

Presso gli ambulatori dell'Istituto si effettuano le seguenti prestazioni:

- Visite specialistiche per l'inquadramento, la diagnosi e la terapia delle patologie rare, nonché per la definizione dei rischi riproduttivi del paziente e dei suoi familiari;
- Trattamenti riabilitativi ambulatoriali;

VOLUMI – BACINO D'UTENZA – TIPOLOGIA:

I pazienti che si rivolgono all'Istituto da tutte le regioni d'Italia e anche dall'Estero sono affetti da malattie principalmente rare e di origine genetica.

La tipologia delle prestazioni, come già indicato, è la seguente (compatibilmente con le norme legate alla pandemia):

- Test genetici per malattie ereditarie, come da elenco
- Visite specialistiche;
- Trattamenti riabilitativi ambulatoriali.

PERSONALE:

Il fabbisogno di personale è definito dalla direzione in rapporto ai volumi e alle tipologie di attività in base a quanto indicato dalla normativa regionale. Il numero degli addetti è in funzione alla mole di attività e viene valutato nel riesame da parte della direzione.

SISTEMA GESTIONE QUALITA':

La Struttura aderisce al Sistema Gestione Qualità ISO 9001:2015. Il laboratorio partecipa periodicamente al Controllo Esterno di Qualità EMQN (The European Molecular Genetics Quality Network - UK) e i dati sono disponibili online sul sito di Orpha.net.

La carta dei servizi viene aggiornata periodicamente, a seguito analisi attività di rilevazione legate al Sistema Gestione di Qualità.

ATTIVITA' E RISULTATI:

L'Istituto per le Malattie Rare "Mauro Baschirotto" è nato con l'intento di aiutare le persone affette da malattie rare, nella diagnosi, nella comprensione, nella gestione medica e riabilitativa della malattia stessa. A queste si affiancano le attività di ricerca che mirano a migliorare le conoscenze diagnostiche e terapeutiche sulle Malattie Rare.

Presso gli ambulatori dell'Istituto i medici sono a disposizione dei pazienti per aiutarli non solo a porre diagnosi, ma anche a capire la loro malattia, le possibili ripercussioni personali, familiari e sociali, le terapie attualmente disponibili e i controlli da eseguire nelle strutture specialistiche territoriali, con possibilità di porre domande e ricevere risposte pertinenti e comprensibili. Particolare attenzione è sempre posta all'aspetto umano.

L'Istituto da anni segue la politica di convocare specialisti con competenze specifiche per la gestione delle singole malattie genetiche, per integrare le visite condotte dai propri specialisti.

Le significative casistiche di alcune particolari malattie hanno consentito agli specialisti la formulazione di osservazioni e ipotesi che hanno messo in luce diversi meccanismi patogenetici come nella Malattia di Lesch-Nyhan o in alcune Leucodistrofie o Eredotassie e che sono stati oggetto di pubblicazioni scientifiche (v. PubMed).

Il laboratorio di Genetica Medica è operante dal 2000 e in questi anni ha continuamente ampliato l'offerta di analisi genetiche, adeguandosi ai bisogni e alle richieste delle strutture sanitarie regionali e nazionali. Attualmente presso il laboratorio della Fondazione sono stati sviluppati e implementati molti test molecolari, parte dei quali non erano disponibili presso altre strutture regionali e, in alcuni casi, nemmeno a livello nazionale. Il laboratorio ha eseguito numerosi test per i fabbisogni del sistema sanitario nazionale ed altri eseguiti a titolo gratuito a favore di strutture estere che attualmente non dispongono di questo tipo di test genetici, nell'ambito di una missione umanitaria di solidarietà internazionale.

Il Laboratorio di Genetica della Fondazione costituisce quindi una realtà ben presente sul territorio regionale, nazionale e internazionale, della quale hanno usufruito negli anni e usufruiscono molteplici strutture sanitarie regionali e nazionali. Queste ultime in particolare comportano per la Regione Veneto un afflusso costante di prestazioni da altre regioni. Il rigore scientifico dei test è sempre stato mantenuto ai massimi livelli consentiti dalle conoscenze attuali e costantemente migliorato con il progredire delle tecnologie d'analisi.

Il laboratorio fin dalla sua istituzione svolge anche attività di ricerca i cui risultati sono pubblicati su riviste scientifiche internazionali.

La Fondazione B.I.R.D. è iscritta all'anagrafe dei Centri di Ricerca del Ministero dell'Università e Ricerca.