

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

CARTA SERVIZI

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

LABORATORIO DI GENETICA MEDICA

ESTRATTO rev.19 del 17/04/2025

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



Campo di applicazione
Servizi di laboratorio di analisi di genetica medica

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. 370 del 08/04/2022 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 familiari.

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 realizzate 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 Incoronata Lonigro

Direttore Sanitario: Dr.ssa Tiziana Spanevello

MONITORAGGIO SODDISFAZIONE

È costantemente monitorata la soddisfazione degli utenti, che anche per l’anno 2024 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.

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
1	Aceruloplasminemia	604290	CP	3q24-q25.1	Seq. gDNA
2	Acidosi Renale Tubulare Distale, tipo 4, con anemia emolitica	611590	SLC4A1	17q21.31	Seq. gDNA
3	Charr	179800	SLC4A1	17q21.31	Seq. gDNA
4	Aciduria 3-metilglutaconica tipo 8	617248	HTRA2	2p13.1	Seq. gDNA
5	Aciduria mevalonica	610377	MVK	12q24.11	Seq. gDNA
6	Acrocheratosi verruciforme	101900	ATP2A2	12q24.11	Seq. gDNA
7	Adrenoleucodistrofia Legata al Cromosoma X	300100	ABCD1 (,SLC6A8)	Xq28	MLPA
7	Adrenoleucodistrofia Legata al Cromosoma X	300100	ABCD1	Xq28	Seq. gDNA
8	Alfa-1 Antitripsina, Deficit di -	613490	SERPINA1	14q32.13	Seq. gDNA
9	Alzheimer ; Malattia di -	-	APP, PSEN1, PSEN2	-	MLPA
10	Alzheimer e Demenza Frontotemporale, Malattia di	-	APOE, APP, CHMP2B, GRN, MAPT, PRNP, PSEN1, PSEN2	-	NGS
11	Alzheimer Tipo 1 familiare, Malattia	104300	APP	21q21.3	MLPA
11	Alzheimer Tipo 1 familiare, Malattia	104300	APP	21q21.3	Seq. gDNA
12	Alzheimer tipo 2 correlata ad APOE4, Malattia	104310	APOE	19q13.32	Seq. hot-spot gDNA
13	Alzheimer tipo 4, Malattia di -	606889	PSEN2	1q42.13	Seq. gDNA
14	Angelman, Sindrome	105830	UBE3A	15q11.2	Det. UPD
14	Angelman, Sindrome	105830	UBE3A	15q11.2	MS-MLPA
14	Angelman, Sindrome	105830	UBE3A	15q11.2	Seq. gDNA
15	Aniridia 1	106210	PAX6	11p13	Seq. gDNA
15	Aniridia 1	106210	PAX6	11p13	MLPA
16	Atassia Episodica tipo 2	108500	CACNA1A	19p13.13	MLPA
17	Atassia Spastica, tipo Charlevoix - Saguenay	270550	SACS	13q12.12	Seq. gDNA
17	Atassia Spastica, tipo Charlevoix - Saguenay	270550	SACS	13q12.12	MLPA
18	Atassia Spinocerebellare 27A	193003	FGF14	13q33.1	Seq. gDNA
19	Atassia spinocerebellare associata alla neuropatia assonale tipo 2	606002	SETX	9q34.13	Seq. gDNA
20	Atassia Spinocerebellare tipo 1	164400	ATXN1	6p22.3	VNTR
21	Atassia Spinocerebellare tipo 2	183090	ATXN2	12q24.12	VNTR
22	Atassia Spinocerebellare tipo 3	109150	ATXN3	14q32.12	VNTR
23	Atassia Spinocerebellare tipo 6	183086	CACNA1A	19p13.13	VNTR
24	Atassia Spinocerebellare tipo 7	164500	ATXN7	3p14.1	VNTR
25	Atassia Spinocerebellare tipo 8	608768	ATXN8/ATXN8OS	13q21/13q21.33	VNTR
26	Atassia Spinocerebellare tipo 10	603516	ATXN10	22q13.31	VNTR
27	Atassia Spinocerebellare tipo 12	604326	PPP2R2B	5q32	VNTR
28	Atassia Spinocerebellare tipo 14, autosomica dominante	605361	PRKCG	19q13.42	Seq. gDNA
29	Atassia Spinocerebellare tipo 14, autosomica recessiva	615386	SPTBN2	11q13.2	Seq. gDNA
30	Atassia Spinocerebellare tipo 17	607136	TBP	6q27	VNTR
31	Atassia Spinocerebellare tipo 36	614153	NOP56	20p13	VNTR
32	Atassia Spinocerebellare tipo 5	600224	SPTBN2	11q13.2	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
33	Atassia, a esordio precoce, con Aprassia Oculomotoria e Ipoalbuminemia	208920	APTX	9p21.1	Seq. gDNA
34	Atassie Autosomiche Recessive	-	APTX, FXN, SETX	-	MLPA
35	Atassie Spinocerebellari Ereditarie 1,2,3,6,7,8,10,12,17,36,DRPLA	-	ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, ATXN10, PPP2R2B, TBP, NOP56, ATN1	-	VNTR
36	Atrofia girata della coroide e della retina	258870	OAT	10q26.13	Seq. gDNA
37	Atrofia Muscolare Spinale	253300	SMN1 (, SMN2)	-	MLPA
38	Atrofia muscolare spinale, infantile, tipo James	619042	GARS1	7p14.3	Seq. gDNA
39	Bartter Tipo 3, Sindrome di	607364	CLCNKB	1p36.13	Seq. gDNA
40	Bassa statura SHOX-correlata	300582	SHOX	Xp22.33	MLPA
40	Bassa statura SHOX-correlata	300582	SHOX	Xp22.33	Seq. gDNA
41	Beckwith-Wiedemann, Sindrome di	130650	CDKN1C, GRB10, H19, IGF2, KCNQ10T1, MEST, NSD1	11p15.4-11p15.5	MS-MLPA
42	Brugada, tipo 6, Sindrome di -	613119	KCNE3	11q13.4	Seq. gDNA
43	CADASIL/CARASIL, Sindrome	-	NOTCH3, HTRA1	-	NGS
44	CADASIL1	125310	NOTCH3	19p13.12	Seq. gDNA
45	Calcificazione idiopatica dei gangli basali (Malattia di Fahr)	-	PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1	-	NGS
46	Carcinoma basocellulare tipo 1, somatico, Suscettibilità a -	605462	PTCH2	1p36	Seq. gDNA
47	Ceroidolipofuscinosi, neuronale, 11	614706	GRN	17q21.31	Seq. gDNA
48	Cervello Polmone Tiroide, Sindrome	610978	NKX2-1	14q13.3	Seq. gDNA
49	Charcot - Marie - Tooth tipo 1A, demielinizzante, Malattia di -	118220	PMP22, COX10, TEKT3(, KIF1B, ELAC2, DRC3)	-	MLPA
50	Charcot - Marie - Tooth tipo 2X, assonale, Malattia di -	616668	SPG11	15q21.1	Seq. gDNA
51	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 1B	118200	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
52	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 2A2A	609260	MFN2	1p36.22	Seq. gDNA
53	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 2A2B	617087	MFN2	1p36.22	Seq. gDNA
54	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 2D	601472	GARS1	7p14.3	Seq. gDNA
55	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 2E	607684	NEFL	8p21.2	Seq. gDNA
56	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 2I	607677	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
57	Charcot - Marie - Tooth, assonale, tipo 2J	607736	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
58	Charcot - Marie - Tooth, autosomica dominante intermedia di tipo G	617882	NEFL	8p21.2	Seq. gDNA
59	Charcot - Marie - Tooth, demielinizzante, tipo 1F	607734	NEFL	8p21.2	Seq. gDNA
60	Charcot - Marie - Tooth, dominante e legata al cromosoma X, tipo 1	302800	GJB1	Xq13.1	Seq. gDNA
61	Charcot-Marie-Tooth autosomica dominante intermedia, tipo D	607791	MPZ	1q23.3	Seq. gDNA
62	Cheratite Ereditaria	148190	PAX6	11p13	Seq. gDNA
63	Cheratite-Ittiosi-Sordità Sindrome, Autosomica Dominante	148210	GJB2	13q12.11	Seq. gDNA
64	Corea Ereditaria Benigna	118700	NKX2-1	14q13.3	Seq. gDNA
65	Creutzfeldt - Jakob, Malattia Di	123400	PRNP	20p13	Seq. gDNA
66	Criodrocitosi ereditaria con normale stomatina	185020	SLC4A1	17q21.31	Seq. gDNA
67	Darier - White, Malattia di	124200	ATP2A2	12q24.11	Seq. gDNA
68	Deficit combinato di SAP	611721	PSAP	10q22.1	Seq. gDNA
69	Deficit di L-ferritina	615604	FTL	19q13.33	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
70	Deficit multiplo di sulfatasi	272200	SUMF1	3p26.1	Seq. gDNA
71	Demenza Frontotemporale	607485	GRN	17q21.31	Seq. gDNA
71	Demenza Frontotemporale	600274	GRN, MAPT (,CRHR1)	-	MLPA
72	Demenza Frontotemporale tipo 1, con o senza parkinsonismo	600274	MAPT	17q21.31	Seq. gDNA
73	Dentato-Rubro-Pallido-Luisiana, Atrofia	125370	ATN1	12p13.31	VNTR
74	Diabete Insipido Nefrogenico Tipo 1, legato al Cromosoma X	304800	AVPR2	Xq28	Seq. gDNA
75	Diabete Insipido Nefrogenico Tipo 2	125800	AQP2	12q13.12	Seq. gDNA
76	Difetto di sintesi degli acidi biliari, congenito, tipo 3	613812	CYP7B1	8q12.3	Seq. gDNA
77	Displasia aritmogena isolata familiare del ventricolo destro	609040	PKP2	12p11.21	Seq. gDNA
78	Distrofia Corneale di Groenouw Tipo I	121900	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
79	Distrofia Corneale epiteliale della membrana basale	121820	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
80	Distrofia corneale reticolare, tipo I	122200	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
81	Distrofia corneale reticolare, tipo IIIA	608471	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
82	Distrofia Corneale tipo Avellino	607541	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
83	Distrofia Corneale tipo Reis - Bucklers	608470	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
84	Distrofia Corneale tipo Thiel - Behnke	602082	TGFBI	5q31.1	Seq. gDNA
85	Distrofia Cristallina Corneoretinica di Bietti	210370	CYP4V2	4q35.1-q35.2	Seq. gDNA
86	Distrofia Miotonica tipo 1	160900	DMPK	19q13.32	VNTR
87	Distrofia Miotonica tipo 2	602668	CNBP	3q21.3	VNTR
88	Emicrania Familiare Emiplegica, tipo 1	141500	CACNA1A	19p13.13	MLPA
89	Emocromatosi Ereditaria	235200	HFE, SLC40A1, TFR2, HFE2, HAMP	-	MLPA
90	Emocromatosi Ereditaria Tipo 3	604250	TFR2	7q22.1	Seq. gDNA
91	Emocromatosi Ereditaria Tipo 4	606069	SLC40A1	2q32.2	Seq. gDNA
92	Emocromatosi tipo 1	235200	HFE	6p22.2	Seq. gDNA
93	Emocromatosi tipo 2A	602390	HJV	1q21.1	Seq. gDNA
94	Emocromatosi tipo 2B	613313	HAMP	19q13.12	Seq. gDNA
95	Encefalopatia dello sviluppo e epilettica, tipo 2	300672	CDKL5	Xp22.13	Seq. gDNA
96	Encefalopatia grave ad esordio neonatale con microcefalia	300673	MECP2	Xq28	Seq. gDNA
97	Encefalopatia, progressiva, con o senza lipodistrofia	615924	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
98	Epilessia Mioclonica di Lafora tipo 1	254780	EPM2A	6q24.3	Seq. gDNA
99	Farber, Malattia di	228000	ASAHI	8p22	Seq. gDNA
100	Fibrosi Cistica	219700	CFTR	7q31.2	Reverse dot-Blot
100	Fibrosi Cistica	219700	CFTR	7q31.2	Seq. gDNA
101	Friedreich, Atassia di	229300	FXN	9q21.11	Seq. gDNA
101	Friedreich, Atassia di	229300	FXN	9q21.11	VNTR
102	Gardner, Sindrome di	175100	APC	5q22.2	MLPA
102	Gardner, Sindrome di	175100	APC	5q22.2	Seq. gDNA
103	Gaucher atipica, dovuta a deficit di Saposina C; Malattia di -	610539	PSAP	10q22.1	Seq. gDNA
104	Gerstmann-Straussler, Malattia di -	137440	PRNP	20p13	Seq. gDNA
105	Gitelman, Sindrome di	263800	SLC12A3	16q13	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
105	Gitelman, Sindrome di	263800	SLC12A3	16q13	MLPA
106	Glicogenosi Tipo 5	232600	PYGM	11q13.1	Seq. gDNA
107	Gorlin, Sindrome di -	109400	PTCH1	9q22.32	MLPA
107	Gorlin, Sindrome di -	109400	PTCH1	9q22.32	Seq. gDNA
108	Gorlin, Sindrome di/Nevo basocellulare tipo 2, Sindrome del -	620343	SUFU	10q24.32	Seq. gDNA
109	Huntington Like tipo 1, Malattia -	603218	PRNP	20p13	Seq. gDNA
110	Huntington, Malattia di -	143100	HTT	4p16.3	VNTR
111	Insonnia Familiare Fatale	600072	PRNP	20p13	Seq. gDNA
112	Iperferritinemia con o senza cataratta	600886	FTL	19q13.33	Seq. gDNA
113	Iperimmunoglobulinemia D associata a febbre ricorrente	260920	MVK	12q24.11	Seq. gDNA
114	Ipertermia Maligna tipo 1, Suscettibilita' a -	145600	RYR1	19q13.2	Seq. hot-spot gDNA
114	Ipertermia Maligna tipo 1, Suscettibilita' a -	-	RYR1, CACNA1S	-	NGS
115	Ipertermia Maligna Tipo 5 (Suscettibilità)	601887	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
116	Iperuricemia correlata a HPRT	300323	HPRT1	Xq26.2-q26.3	Seq. gDNA
117	Ipofosfatemia legata al cromosoma X	307800	PHEX	Xp22.11	Seq. gDNA
118	Ipoplasia bilaterale del nervo ottico	165550	PAX6	11p13	Seq. gDNA
119	Ipoplasia della fovea, tipo 1	136520	PAX6	11p13	Seq. gDNA
120	Joubert tipo 32, Sindrome di -	617757	SUFU	10q24.32	Seq. gDNA
121	Kennedy, Malattia di	313200	AR	Xq12	VNTR
122	King-Denborough, Sindrome di -	619542	RYR1	19q13.2	Seq. gDNA
123	Krabbe, atipica, dovuta a deficit di Saposina A; Malattia di -	611722	PSAP	10q22.1	Seq. gDNA
124	Krabbe, Malattia di	245200	GALC	14q31.3	MLPA
124	Krabbe, Malattia di	245200	GALC	14q31.3	Seq. gDNA
125	Leber, Neuropatia Ottica Ereditaria di -	535000	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6	mtDNA	Seq. mtDNA
126	Lesch - Nyhan, Sindrome di	300322	HPRT1	Xq26.2-q26.3	Seq. gDNA
127	Leucodistrofia Ipomielinizzante tipo 2	608804	GJC2	1q42.13	Seq. gDNA
128	Leucodistrofia Metacromatica	250100	ARSA	22q13.33	Seq. gDNA
129	Leucodistrofia Metacromatica dovuta a deficit di SAP-b	249900	PSAP	10q22.1	Seq. gDNA
130	Leucoencefalopatia con atassia	615651	CLCN2	3q27.1	Seq. gDNA
131	Li - Fraumeni tipo 1, Sindrome	151623	TP53	17p13.1	Seq. gDNA
132	Li Fraumeni tipo 2, Sindrome di/Predisposizione al Tumore, tipo 4	609265	CHEK2	22q12.1	Seq. gDNA
133	Li Fraumeni tipo, Sindrome di	-	CHEK2, TP53	-	MLPA
134	Linfedema - Distichiasi, Sindrome	153400	FOXC2	16q24.1	Seq. gDNA
135	Linfedema primitivo ad esordio tardivo correlato a GJC2	613480	GJC2	1q42.13	Seq. gDNA
136	Lipodistrofia Congenita Generalizzata di tipo 2	269700	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
137	Lipodistrofia Congenita Generalizzata Tipo 1	608594	AGPAT2	9q34.3	Seq. gDNA
138	Lipomatosi Simmetrica Multipla	151800	MFN2	1p36.22	Seq. gDNA
139	Malattia di Gaucher, tipo I	230800	GBA1	1q22	Seq. gDNA
140	Malattia di Gaucher, tipo II	230900	GBA1	1q22	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
141	Malattia di Gaucher, tipo III	231000	GBA1	1q22	Seq. gDNA
142	Malattia di Gaucher, tipo IIIC	231005	GBA1	1q22	Seq. gDNA
143	Malattia Huntington-simile 2	606438	JPH3	16q24.2	VNTR
144	Malformazione Cavernosa Cerebrale Familiare	-	CCM2, KRIT1, PDCD10	-	NGS
144	Malformazione Cavernosa Cerebrale Familiare	-	CCM2, KRIT1, PDCD10	-	MLPA
145	MELAS, Sindrome	540000	MT-TL1	mtDNA	Seq. mtDNA
146	Menkes, Sindrome di	309400	ATP7A	Xq21.1	MLPA
146	Menkes, Sindrome di	309400	ATP7A	Xq21.1	Seq. gDNA
147	MERRF, Sindrome	545000	MT-TK	mtDNA	Seq. mtDNA
148	Microftalmia/coloboma tipo 12	120200	PAX6	11p13	Seq. gDNA
149	Miopia Congenita tipo 18 dovuta a difetto del recettore diidropiridinico	620246	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
150	Miopia Congenita tipo 1A, autosomica dominante, con Suscettibilità all'Ipertermia Maligna	117000	RYR1	19q13.2	Seq. gDNA
151	Miopia Congenita tipo 1B, autosomica recessiva	255320	RYR1	19q13.2	Seq. gDNA
152	Miopia Congenita tipo 22A, classica	620351	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
153	Miopia Congenita tipo 22B, fetale grave	620369	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
154	Miotonia Aggravata da Potassio	608390	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
155	Miotonia Congenita	-	CLCN1, KCNJ2	-	MLPA
156	Miotonia Congenita Autosomica Dominante (Miotonia di Thomsen)	160800	CLCN1	7q34	Seq. gDNA
157	Miotonia Congenita Autosomica Recessiva (Miotonia di Becker)	255700	CLCN1	7q34	Seq. gDNA
158	NARP, Sindrome	551500	MTATP6	mtDNA	Seq. mtDNA
159	Neurodegenerazione con accumulo cerebrale di ferro, tipo 3	606159	FTL	19q13.33	Seq. gDNA
160	Neuronopatia, distale motoria ereditaria, autosomica dominante tipo 13	619112	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
161	Neuronopatia, distale motoria ereditaria, autosomica dominante tipo 5	600794	GARS1	7p14.3	Seq. gDNA
162	Neuropatia Ereditaria Con Ipersensibilità Alla Pressione	162500	PMP22, COX10, TEK3(, KIF1B, ELAC2, DRC3	-	MLPA
163	Neuropatia motoria e sensoriale ereditaria tipo 6	601152	MFN2	1p36.22	Seq. gDNA
164	Niemann - Pick, Malattia di -	-	NPC1, NPC2 (,SMPD1)	-	MLPA
165	Niemann - Pick, tipo A; Sindrome di -	257200	SMPD1	11p15.4	Seq. gDNA
166	Niemann - Pick, tipo B; Sindrome di -	607616	SMPD1	11p15.4	Seq. gDNA
167	Niemann - Pick, tipo C1, Malattia di -	257220	NPC1	18q11.2	Seq. gDNA
168	Niemann - Pick, tipo C2 , Malattia di -	607625	NPC2	14q24.3	Seq. gDNA
169	Oloprosencefalia tipo 7	610828	PTCH1	9q22.32	Seq. gDNA
170	Omocisteinuria	236200	CBS	21q22.3	Seq. gDNA
171	Omocistinuria da deficit di metilene-tetraidrofolato reduttasi	236250	MTHFR	1p36.22	Seq. gDNA
172	Paralisi Periodica Iperkaliemica	170500	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
173	Paralisi Periodica Ipokaliemica tipo 1	170400	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
174	Paralisi Periodica Ipokaliemica, tipo 2	613345	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
175	Paralisi Periodica Tireotossica tipo 1 (Suscettibilità)	188580	CACNA1S	1q32.1	Seq. gDNA
176	Paralisi Periodica Tireotossica tipo 2, Suscettibilità	613239	KCNJ18	17p11.2	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
177	Paramiotonia Congenita	168300	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
178	Paraplegia Spastica	-	ATL1, CAPN1, CYP7B1, DSTYK, FARS2, KIF1A, KIF5A, MAG, NIPA1, RAB3GAP2, REEP1, RTN2, SACS, SPAST, SPG7, SPG8, SPG11, ZFYVE26	-	NGS
178	Paraplegia Spastica	-	ATL1, SPAST	-	MLPA
178	Paraplegia Spastica	-	REEP1, SPG7	-	MLPA
179	Paraplegia Spastica 44, Autosomica Recessiva	613206	GJC2	1q42.13	Seq. gDNA
180	Paraplegia Spastica autosomica recessiva tipo 21	248900	SPG21	15q22.31	Seq. gDNA
181	Paraplegia Spastica tipo 11, autosomica recessiva	604360	SPG11	15q21.1	Seq. gDNA
181	Paraplegia Spastica tipo 11, autosomica recessiva	604360	SPG11	15q21.1	MLPA
182	Paraplegia Spastica tipo 15, autosomica recessiva	270700	ZFYVE26	14q24.1	Seq. gDNA
183	Paraplegia Spastica tipo 17, Autosomica Dominante	270685	BSCL2	11q12.3	Seq. gDNA
184	Paraplegia Spastica Tipo 2, legata al cromosoma X	312920	PLP1	Xq22.2	Seq. gDNA
185	Paraplegia Spastica tipo 20, autosomica recessiva	275900	SPART	13q13.3	Seq. gDNA
186	Paraplegia Spastica Tipo 3A, Autosomica Dominante	182600	ATL1	14q22.1	Seq. gDNA
187	Paraplegia Spastica tipo 4, autosomica dominante	182601	SPAST	2p22.3	Seq. gDNA
188	Paraplegia Spastica tipo 5A, Autosomica Recessiva	270800	CYP7B1	8q12.3	Seq. gDNA
189	Paraplegia Spastica tipo 7	607259	SPG7	16q24.3	Seq. gDNA
190	Paraplegia Spastica tipo 79A, autosomica dominante	620221	UCHL1	4p13	Seq. gDNA
191	Paraplegia Spastica tipo 79B, autosomica recessiva	615491	UCHL1	4p13	Seq. gDNA
192	Parkinson tipo 1 , Malattia di -	168601	SNCA	4q22.1	Seq. gDNA
193	Parkinson tipo 13, autosomica dominante, Suscettibilità alla Malattia di -	610297	HTRA2	2p13.1	Seq. gDNA
194	Parkinson tipo 2 giovanile, autosomico recessivo, Malattia di -	600116	PRKN	6q26	Seq. gDNA
195	Parkinson tipo 5, Suscettibilità a Malattia di -	191342	UCHL1	4p13	Seq. gDNA
196	Parkinson tipo 6 , autosomica recessiva ad esordio precoce, Malattia di -	605909	PINK1	1p36.12	Seq. gDNA
197	Parkinson tipo 7, autosomica recessiva ad esordio precoce, Malattia di -	606324	DJ1	1p36.23	Seq. gDNA
198	Parkinson tipo 8, Malattia di -	607060	LRRK2	12q12	Seq. hot-spot gDNA
199	Parkinson, ad esordio precoce; Suscettibilità alla Malattia di -	168600	GBA1	1q22	Seq. gDNA
200	Parkinson, Malattia di -	-	ATP13A2, CHCHD2, CSMD1, DNAJC6, FBXO7, GBA1, LRRK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PODXL, PRKN, SLC6A3, SNCA, SYNJ1, VPS13C , VPS35	-	NGS
200	Parkinson, Malattia di -	-	PARK2, SNCA, PINK1, PARK7, LRRK2 (Mut G2019S), ATP13A2	-	MLPA
200	Parkinson, Malattia di -	-	PARK2, UCHL1, ATP13A2 (ex14, 27), LRRK2, GCH1, CAV1/2 (ex 3)	-	MLPA
201	Pelizaeus - Merzbacher, Malattia di -	312080	PLP1	Xq22.2	MLPA
201	Pelizaeus - Merzbacher, Malattia di -	312080	PLP1	Xq22.2	Seq. gDNA
202	Pendred, Sindrome di -	274600	SLC26A4	7q22.3	Seq. gDNA
203	Peutz - Jeghers, Sindrome	175200	STK11	19p13.3	MLPA
203	Peutz - Jeghers, Sindrome	175200	STK11	19p13.3	Seq. gDNA

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
204	Poliendocrinopatia Autoimmune Tipo 1	240300	AIRE	21q22.3	Seq. gDNA
205	Prader - Willi, Sindrome	176270	SNRPN	15q11-q13	Det. UPD
205	Prader - Willi, Sindrome	176270	SNRPN, MAGEL2, UBE3A, OCA2	15q11-q13	MS-MLPA
206	Pseudoxantoma Elastico	264800	ABCC6	16p13.11	MLPA
206	Pseudoxantoma Elastico	264800	ABCC6	16p13.11	Seq. gDNA
207	Pseudoxantoma Elastico e Pseudoxantoma-like	-	ABCC6, ENPP1, GGCX, VKORC1	-	NGS
208	Rett, Sindrome di -	312750	MECP2	Xq28	Seq. gDNA
208	Rett, Sindrome di -	312750	MECP2 (, CDKL5, ARX, NTNG1)	-	MLPA
209	Rett, variante congenita, Sindrome di -	643454	FOXP1	14q12	Seq. gDNA
210	Ritardo mentale legato al cromosoma X, tipo 29	300419	ARX	Xp21.3	Seq. gDNA
211	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-	ALS2, ANG, CHCHD10, FIG4, FUS/TLS, KIF5A, OPTN, SETX, SOD1, SPAT, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP	-	NGS
212	Sclerosi Laterale Amiotrofica Con Demenza Frontotemporale Tipo 1	105550	C9ORF72	9p21.2	VNTR
213	Sclerosi Laterale Amiotrofica tipo 1	105400	SOD1	21q22.1	Seq. gDNA
214	Sclerosi laterale amiotrofica tipo 4, Giovanile	602433	SETX	9q34.13	Seq. gDNA
215	Sclerosi laterale amiotrofica tipo 5, giovanile	602099	SPG11	15q21.1	Seq. gDNA
216	Sclerosi Tuberosa	-	TSC1, TSC2	-	NGS
217	Sclerosi Tuberosa tipo 1	191100	TSC1	9q34.13	MLPA
217	Sclerosi Tuberosa tipo 1	191100	TSC1	9q34.13	Seq. gDNA
218	Sclerosi Tuberosa tipo 2	613254	TSC2	16p13.3	MLPA
218	Sclerosi Tuberosa tipo 2	613254	TSC2	16p13.3	Seq. gDNA
219	Sferocitosi, Tipo 4	612653	SLC4A1	17q21.31	Seq. gDNA
220	Sindrome cheratoderma palmoplantare-sordità	148350	GJB2	13q12.11	Seq. gDNA
221	Sindrome craniofacciale - sordità - mano	122880	PAX3	2q36.1	
222	Sindrome da disabilità intellettiva legata all'X, psicosi, macroorchidismo	300055	MECP2	Xq28	Seq. gDNA
223	Sindrome da paralisi sopranucleare progressiva	601104	MAPT	17q21.31	Seq. gDNA
224	Sindrome HID	602540	GJB2	13q12.11	Seq. gDNA
225	Sindrome miastenica congenita, tipo 16	614198	SCN4A	17q23.3	Seq. gDNA
226	Sindrome nefrogenica da antidiuresi non appropriata	300539	AVPR2	Xq28	Seq. gDNA
227	Sindrome Vohwinkel	124500	GJB2	13q12.11	Seq. gDNA
228	Sordità - Distonia - Atrofia Ottica, Sindrome	304700	TIMM8A	Xq22.1	Seq. gDNA
229	Sordità indotta da aminoglicosidi	580000	MT-RNR1	mtDNA	Seq. mtDNA
230	Sordità neurosensoriale rara non sindromica, autosomica recessiva, tipo DFNB	600791	SLC26A4	7q22.3	Seq. gDNA
230	Sordità neurosensoriale rara non sindromica, autosomica recessiva, tipo DFNB	603720	STRC, OTOA, CATSPER2	15q15.3	MLPA
231	Sordità Non sindromica	-	GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4, WFS1	-	MLPA
232	Sordità, autosomica dominante 3A	601544	GJB2	13q12.11	Seq. gDNA
233	Sordità, autosomica recessiva 1A	220290	GJB2	13q12.11	Seq. gDNA
234	Stroke	-	ABCC6, APP, COL3A1, COL4A1, COL4A2, FOXC1, GLA, HTRA1, MT-TL1, NOTCH3, TREX1	-	NGS

	Nome Malattia	OMIM	Gene	Locus	Metodo
235	Teleangectasia Emorragica Ereditaria	-	ACVRL1, BMPR2, ENG	-	MLPA
235	Teleangectasia Emorragica Ereditaria	-	ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4	-	NGS
236	Teleangectasia Emorragica Ereditaria di tipo 2	600376	ACVRL1	12q13.13	Seq. gDNA
237	Teleangectasia Emorragica Ereditaria tipo 1	187300	ENG	9q34.11	Seq. gDNA
238	Tetraplegia Spastica e Ipotonia Assiale, progressiva	618598	SOD1	21q22.1	Seq. gDNA
239	TP53, Patologie Associate a	191170	TP53	17p13.1	Seq. gDNA
240	Trombofilia di tipo 1 dovuta a difetto trombinico	188050	F2	11p11.2	Seq. hot-spot gDNA
241	Trombofilia dovuta a resistenza alla proteina C attivata	188055	F5	1q24.2	Seq. hot-spot gDNA
242	Trombosi da Iperomocisteinemia	236200	CBS	21q22.3	Seq. gDNA
243	Unghie Gialle, Sindrome delle	153300	FOXC2	16q24.1	Seq. gDNA
244	Vasculopatie	-	APP, ATP1A2, CACNA1A, CSF1R, CTC1, CTSA, ITM2B, SCN1A, TTR	-	NGS
245	Veno-occlusiva epatica con immunodeficienza, Malattia	235550	SP110	2q37.1	Seq. hot-spot gDNA
246	Waardenburg tipo 1, Sindrome di -	193500	PAX3	2q36.1	
247	Waardenburg tipo 3, Sindrome di -	148820	PAX3	2q36.1	Seq. gDNA
248	Wilson, Malattia di	277900	ATP7B	13q14.3	MLPA
248	Wilson, Malattia di	277900	ATP7B	13q14.3	Seq. gDNA
249	Wiskott-Aldrich tipo 2, Sindrome di -	614493	WIPF1	2q31.1	Seq. gDNA
250	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 deleto (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 12:30 e dalle 14:00 alle 17:30 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 17.30; il Laboratorio funziona dal lunedì al venerdì, dalle ore 8.30 alle ore 12.30 e dalle ore 14.00 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.

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. I volumi sono definiti in base all’ organizzazione interna e alle convenzioni in corso.

La tipologia delle prestazioni, come già indicato, è la seguente:

- 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 QUALITÀ’:

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.

ATTIVITÀ’ 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.