

CAMPIONE: ☐ Sangue in EDTA ☐ DNA (quantità di almeno 1 ug; specificare la procedura/kit di estrazione)

CONSENSO INFORMATO:

Per la richiesta di qualsiasi test genetico è necessario **allegare il modulo di consenso informato debitamente compilato in ogni sua parte**, disponibile tra i documenti scaricabili dal sito della Neurologia B: <https://www.aovr.veneto.it/dipartimenti-sanitari/-/departments/neurologia-b/documentazione>

NOTA BENE: in assenza del consenso informato non si potrà procedere con l'analisi richiesta.

PRESTAZIONI RICHIESTE:

☐ **Ricerca mutazione/i nota** *prestazione G1.91_2 q.tà per n. di mutazioni da analizzare*
(specificare gene e tipo di mutazione) _____

☐ **Analisi espansione gene RFC1 (CANVAS)** *prestazione G1.01_2*

☐ **Sequenziamento Sanger gene TTR:** *prestazione G1.01_2*

☐ **Analisi MLPA** *prestazione G2.08_17*

P405-B1 CMT1 comprende 15 sonde per la delezione/duplicazione nella regione 17p12 (8 sonde per il gene PMP22), due sonde per i geni fiancheggianti, esterni al riarrangiamento, 7 sonde per il gene MPZ e 5 sonde per il gene GJB1.

Su richiesta sono disponibili altri kit (**).

☐ **Sequenziamento genico di nuova generazione NGS:**

• **Pannello Neuropatie:** *prestazione G1.3190_22*

☐ AARS, ☐ ABCD2, ☐ ARSA, ☐ ATP1A1, ☐ BSCL2, ☐ DHH, ☐ DNMT2, ☐ EGR2, ☐ FGD4, ☐ FIG4, ☐ GALC, ☐ GARS, ☐ GBE1, ☐ GBF1, ☐ GDAP1, ☐ GJB1, ☐ GJB1-promotore P2, ☐ HARS, ☐ HINT1, ☐ HK1-AltT2, ☐ HK1-int, ☐ HSPB1, ☐ HSPB3, ☐ HSPB8, ☐ IGHMBP2, ☐ KARS, ☐ KIF5A, ☐ LITAF, ☐ LRSAM1, ☐ MARS1, ☐ MFN2, ☐ MME, ☐ MORC2, ☐ MPZ, ☐ MTMR2, ☐ NDRG1, ☐ NEFH, ☐ NEFL, ☐ PMP2, ☐ PMP22, ☐ POLG, ☐ PRPS1, ☐ PRX, ☐ RAB7A, ☐ REEP1, ☐ SETX, ☐ SH3TC2, ☐ SORD, ☐ TFG, ☐ TRPV4, ☐ TTR, ☐ TYMP, ☐ VCP, ☐ YARS.

È disponibile un ulteriore pannello "neuropatie (II)" contenente 49 geni malattia rari o candidati. L'analisi può essere offerta con finalità di ricerca previo accordo (Dott. Matteo Tagliapietra matteo.tagliapietra@aovr.veneto.it):

Pannello Neuropatie (II)

☐ ABCA1, ☐ AGRN, ☐ AIFM1, ☐ ARHGEF10, ☐ BAG3, ☐ BICD2, ☐ C12orf65, ☐ CNTNAP1, ☐ COX6A1, ☐ CTDP1, ☐ DCAF8, ☐ DHTKD1, ☐ DRP2, ☐ DYNC1H1, ☐ DYSL, ☐ FBLN5, ☐ FBXO38, ☐ GAN, ☐ GLDN, ☐ GNB4, ☐ GSN, ☐ HOXD10, ☐ INF2, ☐ KBTBD13, ☐ KIF1B, ☐ LAMA2, ☐ LMNA, ☐ MCM3AP, ☐ MED25, ☐ MPV17, ☐ PDK3, ☐ PHYH, ☐ PNKP, ☐ RFC1, ☐ SAMD9L, ☐ SBF1, ☐ SBF2, ☐ SCO2, ☐ SEPT9, ☐ SLC25A46, ☐ SOX10, ☐ SPTBN2, ☐ SPTLC1, ☐ SURF1, ☐ TUBB3, ☐ TDRKH, ☐ TECPR2, ☐ TRIM2, ☐ WARS1

Per informazioni è possibile inoltre contattare:

Dott.ssa Federica Taioli federica.taioli@univr.it

Dott. Moreno Ferrarini moreno.ferrarini@univr.it

(**)

☐ **P353-B1 CMT4** comprende 40 sonde specifiche per tutti gli esoni dei geni NEFL e PRX, diverse sonde esoniche per i geni GDAP1, MTMR2, SBF2, SH3TC2 e EGR2.

☐ **P307-B4 SEPT9** comprende 19 sonde per il gene SEPT9.

☐ **P143-C3 MFN2-MPZ** comprende 20 sonde specifiche per il gene MFN2, una sonda specifica per ciascun esone e due sonde per l'esone 3; 7 sonde specifiche per il gene MPZ gene, una per ciascun esone e due sonde per l'esone 1. Sono comprese anche 2 sonde specifiche per il gene PLOD1, che mappa nella la regione a monte del gene MFN2.