Genetica Molecolare – Elenco test genetici erogati

ADRENOLEUCODISTROFIA X-LINKED (ALD)
AMILOIDOSI CARDIACA DA ACCUMULO DI TRANSTIRETINA (TTR)
ANEMIA EMOLITICA DA DEFICIT DI PIRUVATO CHINASI
ANEMIA SIDEROPENICA REFRATTARIA AL TRATTAMENTO CON FERRO (IRIDA)
ARITMIE EREDITARIE: • SINDROME DEL QT LUNGO • SINDROME DI BRUGADA • SINDROME DEL QT CORTO • TACHICARDIA VENTRICOLARE POLIMORFA CATECOLAMINERGICA
ATASSIA DI FRIEDREICH (FRDA)
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)
CARDIOMIOPATIE EREDITARIE: • IPERTROFICA • DILATATIVA • RESTRITTIVA • ARITMOGENA • MIOCARDIO NON COMPATTO • DILATATIVA X-LINKED (XLDC) ASSOCIATA AL GENE DMD
DEFICIT DI 21-IDROSSILASI o IPERPLASIA CONGENITA DEI SURRENI (CAH)
DEFICIT DI G6PD
DIABETE INSIPIDO NEFROGENICO X-LINKED
DIABETE MELLITO NON INSULINO DIPENDENTE A ESORDIO GIOVANILE (MODY1-MODY2- MODY3)
DIFETTI GENE FGFR3 (ACONDROPLASIA, IPOCONDROPLASIA)
DISOMIA UNIPARENTALE DEI CROMOSOMI 7, 14 ,15 (UPD -7, 14, 15)
DISTROFIA MIOTONICA DI TIPO 1 (DM1) O MALATTIA DI STEINERT
DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE/BECKER (DMD)
EMOCROMATOSI EREDITARIA (HH)
FIBROSI CISTICA
IPOPLASIA CONGENITA DEI SURRENI (AHC)
LYONIZZAZIONE CROMOSOMA X (HUMARA)
MALATTIA DI ANDERSON-FABRY (GLA)
MALATTIA DI DANON (LAMP2)
MALATTIA DI DENT2
MALATTIA DI POMPE (GAA)
MALATTIA GRANULOMATOSA CRONICA X-LINKED (CGD)
MALATTIA DI WILSON

MALATTIE DEL RENE POLICISTICO (PKD1, PKD2, PKHD1)
MALFORMAZIONI CEREBRALI CAVERNOSE (CCM)
MICRODELEZIONE DEL CROMOSOMA Y
NEUROFIBROMATOSI TIPO 1 (NF1)
NEUTROPENIA CICLICA (CyN)
NEUTROPENIA CONGENITA GRAVE (SCN1)
POLIENDOCRINOPATIA AUTOIMMUNE E CANDIDIASI CRONICA MUCOCUTANEA (APECED)
RASOPATIE: • SINDROME DI NOONAN E NOONAN-LIKE • SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA • SINDROME DI COSTELLO • SINDROME DI LEGIUS
MALFORMAZIONI CAPILLARI E ARTEROVENOSE
SINDROME DI ANGELMAN (AS)
SINDROME DI BARTH (TAZ)
SINDROME DI BECKWITH-WIEDERMANN (BWS)
SINDROME DI CRISPONI
SINDROME DI CRIGLER-NAJJAR TIPO I e II
SINDROME DA DELEZIONE DEL CROMOSOMA 22 (DI GEORGE E CORRELATE)
SINDROME DI GILBERT
SINDROME DA IPERFERRITINEMIA E CATARATTA EREDITARIA (HHCS)
SINDROME DI KOSTMANN (SCN3)
SINDROME DI LOWE (LW)
SINDROME DI MILLER-DIEKER E LISSENCEFALIE (MDS-LS)
SINDROME DI PRADER-WILLI (PWS)
SINDROME DI WILLIAMS-BEUREN (WBS)
SINDROME DI WOLFF-PARKINSON-WHITE (PRKAG2)
SORDITA' NEUROSENSORIALE NON SINDROMICA DA DIFETTI DEI GENI GJB2, GJB6 E MITOCONDRIALE (MT-RNR1)
TALASSEMIE ED ALTRE EMOGLOBINOPATIE: • ALFA (α), BETA (β), GAMMA (ɣ), DELTA (δ) –TALASSEMIE • AUMENTO EMOGLOBINA FETALE: HPFH CORRELATA E DELTABETA (δβ)-TALASSEMIA • VARIANTI EMOGLOBINICHE
X-FRAGILE (FXS) E PATOLOGIE CORRELATE: • SINDROME DELL' X-FRAGILE (FXS) • INSUFFICIENZA OVARICA PRECOCE ASSOCIATA ALL ' X-FRAGILE (FXPOI) • SINDROME TREMORE ATASSIA ASSOCIATA ALL' X-FRAGILE (FXTAS)

Contatti telefonici: 070-5296.5508 - 5534

ARNAS G. Brotzu
P.le Ricchi, 1 - 09134 Cagliari
P. iva 02315520920
www.aobrotzu.it

SSD Laboratorio di Genetica e Genomica
Responsabile dott.ssa Stefania Murru
tel. 070 5296 7932 -5508
fax 070 5296 5654
email: stefania.murru@aob.it

Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao"
Via Jenner s/n
09121 Cagliari
www.aobrotzu.it

Genetica Molecolare – Altri test genetici erogati

TEST DI DIAGNOSI PRENATALE PER ANEUPLOIDIE	**NIPT:** • **test di screening prenatale *non invasivo* per le aneuploidie fetali dei cromosomi 13, 18, 21 e dei cromosomi sessuali**
	QFPCR: • **test di diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche su liquido amniotico e/o villi coriali per una diagnosi rapida delle trisomie più frequenti (T13, T18 e T21) e delle anomalie dei cromosomi sessuali**
TEST DI SUSCETTIBILITÀ	**Ipolattasia primaria (LCT-13910)**
	Malattia tromboembolica: • **Fattore V (FV Leiden G1691A, FV A4070G)** • **Fattore II (G20210A)** • **MTHFR (C677T, A1298C)** • **PAI-1 (c.-817dupG)**
STUDIO DI CHIMERISMI	**Pazienti sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche**

Contatti telefonici: 070-5296.5534 – 5563 - 5522

ARNAS G. Brotzu
P.le Ricchi, 1 - 09134 Cagliari
P. iva 02315520920
www.aobrotzu.it

SSD Laboratorio di Genetica e Genomica
Responsabile dott.ssa Stefania Murru
tel. 070 5296 7932 -5508
fax 070 5296 5654
email: stefania.murru@aob.it

Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao"
Via Jenner s/n
09121 Cagliari
www.aobrotzu.it