



Associazione
Cante di Monteverchio
- O n l u s -

**LABORATORIO DI BIOLOGIA MOLECOLARE E DI GENETICA MEDICA
"CANTE DI MONTEVECCHIO"**

Autorizzazione N. 864/C
Accreditamento Regione Marche (decreto N°166/SOP/04)

(Direttore Dr.ssa Luigia Varriale)
e-mail: luigia.varriale@genetica-cante.it

MODULO RICHIESTA ESAMI PER DISPLASIE ECTODERMICHE

DATI CENTRO INVIANTE
 Centro inviante: _____ Responsabile _____
 Indirizzo sede legale _____ Partita IVA-C.F. _____
 Tel _____ Fax _____ E-mail _____

DATI PAZIENTE
 I campi in grassetto devono essere compilati obbligatoriamente; gli altri campi devono essere compilati nel caso in cui il costo della prestazione sia a carico del paziente, al fine dell'emissione della fattura

Nome _____ Cognome _____
Codice identificativo _____ **Data di nascita** _____
Motivazione d'esame _____
 Luogo di nascita _____ Residente in _____
 Via _____ N° _____ CAP _____
 Tel: _____ Cellulare _____
 E-mail: _____
 Partita IVA-C.F.: _____

Codice Esame	Tipo di esame	Codice Esame	Tipo di esame
Analisi del gene ED-1 (MIM 305100)			
GM02.01 <input type="checkbox"/>	ED1- Ricerca di delezione del gene ED-1 tramite MLPA (Displasia ectodermica anidrotica X- linked; MIM 305100)	GM02.02 <input type="checkbox"/>	ED1- Ricerca di mutazioni del gene ED1 mediante sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica X- linked; MIM 305100)
GM02.03 <input type="checkbox"/>	ED1- Analisi microsatelliti locus Xq12-q13.1 (Displasia ectodermica anidrotica X- linked; MIM 305100)	GM02.04 <input type="checkbox"/>	ED1- Ricerca di mutazioni negli esoni 1-5-8-9 del gene ED-1 (75% delle mutazioni puntiformi conosciute) tramite sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica X- linked; MIM 305100)
GM02.05 <input type="checkbox"/>	ED1- Ricerca di mutazioni negli esoni 3-4-6-7 del gene ED1 (25% delle mutazioni puntiformi conosciute) tramite sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica X- linked; MIM 305100)	GM02.06 <input type="checkbox"/>	ED1- Ricerca di una mutazione nota (famigliare) nel gene ED1 mediante sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica X- linked; MIM 305100)
Analisi del gene EDAR (MIM 604095)			
GM03.01 <input type="checkbox"/>	EDAR - Ricerca di mutazione del gene EDAR tramite sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica; MIM 129490; MIM 224900)	GM03.02 <input type="checkbox"/>	EDAR - Analisi microsatelliti regione 2q11-q13 (Displasia ectodermica anidrotica; MIM 129490)
GM03.03 <input type="checkbox"/>	EDAR- Ricerca di una mutazione nota (famigliare) nel gene EDAR mediante sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica; MIM 129490; MIM 224900)		
Analisi del gene EDARRAD (MIM 606603)			
GM04.01 <input type="checkbox"/>	EDARADD- Ricerca di mutazione del gene EDARADD tramite sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica; MIM 224900)	GM04.02 <input type="checkbox"/>	EDARADD- Ricerca di una mutazione nota (famigliare) nel gene EDARRAD mediante sequenziamento (Displasia ectodermica anidrotica; MIM 224900)

Firma del Medico Compilatore.....

Data...../...../.....



Associazione
Cante di Montevercchio
- O n l u s -

**LABORATORIO DI BIOLOGIA MOLECOLARE E DI GENETICA MEDICA
"CANTE DI MONTEVECCHIO"**

Autorizzazione N. 864/C
Accreditamento Regione Marche (decreto N°166/SOP/04)

(Direttore Dr.ssa Luigia Varriale)
e-mail: luigia.varriale@genetica-cante.it

Il nostro percorso diagnostico in pazienti con displasie ectodermiche prevede:

Probando di sesso maschile

1. Sequenziamento dei geni ED-1, EDAR o EDARADD (cod. GM02.02; GM03.01; GM04.01) a seconda della modalità di trasmissione della patologia nella famiglia e delle caratteristiche cliniche del probando.
Il sequenziamento del gene ED-1 può essere frazionato in due fasi: la prima in cui si analizzano gli esoni 1-5-8-9 (cod.esame GM02.04) e, nel caso non siano rilevate mutazioni, si procede alla seconda fase di analisi degli esoni 3-4-6-7 (cod. esame GM02.05)

Probando di sesso femminile

1. ricerca di delezione del gene ED-1 tramite MLPA (COD. GM02.01) Tempo massimo di refertazione: 45 gg In caso di risultato negativo
2. Sequenziamento dei geni ED-1, EDAR o EDARADD (cod. GM02.02; GM03.01; GM04.01) a seconda della modalità di trasmissione della patologia nella famiglia e delle caratteristiche cliniche del probando.
Il sequenziamento del gene ED-1 può essere frazionato in due fasi: la prima in cui si analizzano gli esoni 1-5-8-9 (cod.esame GM02.04) e, nel caso non siano rilevate mutazioni, si procede alla seconda fase di analisi degli esoni 3-4-6-7 (cod. esame GM02.05)

Nucleo familiare composto dai genitori ed almeno due figli affetti

In tal caso è possibile eseguire un pannello di marcatori polimorfici per individuare il locus responsabile della patologia ed evitare così il sequenziamento di loci non implicati nella patologia. Gli esami da richiedere sono:

ED1- analisi microsatelliti locus Xq12-q13.1.(cod. GM02.03)

EDAR- analisi microsatelliti locus 2q11-q13. (cod.GM03.02)

In base al risultato ottenuto, il Centro inviante dovrà inoltrare una nuova richiesta relativa alla ricerca di mutazione del gene candidato.

Mutazione familiare nota

Nel caso sia già nota una mutazione puntiforme familiare nei geni ED-1 o EDAR o EDARADD è sufficiente richiedere il sequenziamento diretto dell'esone contenente la mutazione (cod. esame GM02.06; GM03.03; GM04.02).