



**MODULO DI RICHIESTA ANALISI MOLECOLARI  
SU PRELIEVO DI SANGUE V.P.**

Data emissione  
03.02.2017

Rev. 1.0

Pagina 1 di 2

**Dipartimento Qualità e Sicurezza Percorsi di Diagnosi e Cura - S.C. Genetica Medica U**  
**Laboratorio Genetica Molecolare presidio Molinette**, via Santena, 19 - 10126 Torino - tel 011-6336771 - fax 011-6335181  
Direttore prof.sa Barbara Pasini

**Spazio riservato al personale della segreteria**

**DNA n.** .....

**Cartella clinica n.**.....

**Si prega il Medico richiedente di compilare in stampatello leggibile**

Cognome: \_\_\_\_\_ Nome: \_\_\_\_\_  M  F

Data di nascita: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Luogo di nascita: \_\_\_\_\_ Etnia: \_\_\_\_\_

C.F.: \_\_\_\_\_ Indirizzo: \_\_\_\_\_

Telefono: \_\_\_\_\_ Ticket:  Pagato  Esente \_\_\_\_\_

Provette pervenute in N°: \_\_\_\_\_ Contrassegnate: \_\_\_\_\_ Data arrivo campione: \_\_\_\_\_

**FINALITÀ DEL TEST:**

Probando  Familiare (cartella probando \_\_\_\_\_)

Test diagnostico  Test presintomatico  Test identificazione di portatore

Ricerca di mutazione/i nota/e in famiglia (mutazioni puntiformi) - specificare gene e mutazione nel box:

1 mutazione (0106 / \_\_\_\_\_)  2 mutazioni (0107)

3 mutazioni (0108)  4 mutazioni (0109)

**Indicazione** (diagnosi clinica di, familiarità per):

Estrazione del DNA e conservazione del campione:  0104 (CGH, NGS ecc.)  0105 (MLPA)

in attesa dell'invio richiesta analisi  per spedizione campione ad altro laboratorio

L'interessato ha richiesto di conservare il DNA a lungo termine:  SI  NO

Data richiesta: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Medico richiedente: \_\_\_\_\_

Indirizzo del Medico richiedente: \_\_\_\_\_

Telefono: \_\_\_\_\_ e-mail del Medico richiedente: \_\_\_\_\_

**Spazio riservato al personale della segreteria**

Osservazioni: \_\_\_\_\_

Verifica identificazione del campione e correttezza della richiesta:

ρ **Accettabile** ρ **Inaccettabile per** ρ mancanza di ρ illeggibilità di  
ρ Cognome/Nome ρ Data di nascita ρ Luogo di nascita ρ Indirizzo ρ Sesso ρ Impegnativa

Verifica stato del campione:

ρ **Accettabile** ρ **Inaccettabile per** ρ Provetta impropria o mal contrassegnata  
ρ Altro: \_\_\_\_\_

**SI RICORDA DI ALLEGARE L'IMPEGNATIVA ED IL CONSENSO INFORMATO**

**Malattie neurologiche**

- 0201** X-fragile, sindrome di Martin-Bell (FMR1) - 1° livello compresi FRAX-A, FXTAS e POF
- 0202** X-fragile, sindrome di Martin-Bell (FMR1) - 2° livello
- 0221** Atassia di Friedreich (FXN) - 1° livello (espansione)
- 0222** Atassia di Friedreich (FXN) - 2° livello (mut. puntiforme)
- 0226** Atassia con aprassia oculomotoria tipo 1 (AOA1, APTX)
- 0227** Atassia con aprassia oculomotoria tipo 2 (AOA2, SETX)
- 0224** Atassia-Telangiectasia (ATM) analisi NGS
- 0207** Atassia dominante tipo 1 (SCA1, ATXN1)
- 0208** Atassia dominante tipo 2 (SCA2, ATXN2)
- 0209** Atassia dominante tipo 3 (SCA3, ATXN3)
- 0210** Atassia dominante tipo 6 (SCA6, CACNA1A)
- 0211** Atassia dominante tipo 7 (SCA7, ATXN7)
- 0212** Atassia dominante tipo 8 (SCA8, ATXN80S)
- 0213** Atassia dominante tipo 10 (SCA10, ATXN10)
- 0214** Atassia dominante tipo 12 (SCA12, PPP2R2B)
- 0215** Atassia dominante tipo 13 (SCA13, KCNC3)
- 0216** Atassia dominante tipo 15 (SCA15, ITPR1)
- 0217** Atassia dominante tipo 17 (SCA17, TBP)
- 0218** Atassia dominante tipo 28 (SCA28, AFG3L2)
- 0219** Atassia dominante tipo 36 (SCA36, NOP56)
- 0220** Atassia dominante tipo 38 (SCA38, ELOVL5)
- 0206** Atrofia dentato-rubro-pallido-Luysiana (DRPLA, ATN1)
- 0204** Malattia di Gerstmann-Straussler-Scheinker (GSS, PRPN)
- 0205** Atrofia muscolare spinale e bulbare (mal. Di Kennedy)
- 0401** ricerca del/dup gene PMP22 (CMT1A, HNPP)
- 0402** sequenza gene PMP22 (CMT1A, IE, HNPP)
- 0403** Charcot-Marie-Tooth tipo 1B (CMT1B, MPZ)
- 0404** Charcot-Marie-Tooth Assonale (CMT2A2, MFN2)
- 0405** Charcot-Marie-Tooth Assonale (CMT4A, GDAP1)
- 0406** Charcot-Marie-Tooth X tipo 1 (CMTX1, GJB1<sup>CX-32</sup>)
- 0203** Corea di Huntington (HD, HTT)
- 0233** Distrofia miotonica di Steinert (DMPK)
- 0232** Distrofia muscolare di Duchenne e Becker (MLPA)
- 0234** Distrofia Muscolare Oculofaringea (PABPN1)
- 0235** Epilessia Mioclonia (EPM1, gene CSTB)
- 0237** Leucodistrofia autosomica dominante (LMNB1)
- 0229** Atassia recessiva tipo 9 (SCAR9)
- 0230** Paraparesi spastica tipo 4 (SPG4)
- 0231** Paraparesi spastica tipo 7 (SPG7)
- 0236** Ipoplasia ponto-cerebellare con SMA (gene VRK1)
- 0238** Leucoencefalopatia con sferoidi AD (gene CSF1R)
- 0239** Leucoencefalopatia con atassia (gene CLCN2)
- 0240** Leucoencefalopatia tipo LBSL (gene DARS2)
- 0242** Leucoencef. Megaencefalica tipo 1 (gene MLC1)
- 0241** Neurodegenerazione con accumulo di Fe intracerebrale (PANK2)
- 0246** Neurodegenerazione con accumulo di Fe intracerebrale (PANK1)
- 0243** Sindrome di Pelizaeus-Merzbacher (PLP1 del/dup)
- 0244** Poroencefalia familiare (HANAC, gene COL4A1)
- 0245** Malattia di Alexander (gene GFAP)
- 0247** Malattia da accumulo di glicogeno tipo IV (gene GBE1)
- 0248** Sindrome di Fahr (SLC20A2)
- 0249** Calcificazione dei gangli della base tipo 5 (gene PDGFBR)
- 0250** Calcificazioni arteriose (gene NT5E)
- 0251** Retinopatia vascolare ereditaria (gene TREX1)

**Altre malattie genetiche**

- 0416** malattia di Camurati-Engelmann (gene TGFB1)
- 0412** Cavernomi Multipli Cerebrali tipo 1 (gene KRIT1)
- 0413** Cavernomi Multipli Cerebrali tipo 2 (gene MGC4607)
- 0414** Cavernomi Multipli Cerebrali tipo 3 (gene PDCD10)
- 0417** Deficit di 21 beta idrossilasi -1° livello (CYP21A2)
- 0418** Deficit di 21 beta idrossilasi - 2° livello (CYP21A2)
- 0419** Deficit di 17 alpha idrossilasi (CYP17A1)
- 0420** Deficit di 3 beta idrossi steroido deidrogenasi (HSD3B2)
- 0421** Sindrome di Robinow AD (gene WNT5A)
- 0422** Malattia di Fabry (gene GLA)
- 0423** Disgenesia gonadica (presenza/assenza SRY)
- 0424** Disgenesia gonadica (mut. puntiformi SRY)
- 0408** Ittiosi X-linked (delezione gene STS)
- 0409** Ittiosi X-linked (mut. puntiformi gene STS)
- 0410** Ittiosi volgare (FLG)
- 0407** Pancreatite cronica familiare (SPINK1, PRSS1)
- 0411** sindrome di Smith-Lemli-Opitz (gene DHCR7)
- 0425** sindrome Duane-radial ray (gene SALL4)

**Malattie oncologiche**

- 0602** Tumore ereditario mammella/ovaio (BRCA1/2, TP53)
- 0603** Sindrome di Li-Fraumeni (gene TP53)
- 0604** Melanomi famigliari (CDKN2A, CDK4, MITF, TERT)
- 0606** Sindrome di Lynch (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)
- 0609** ricerca delezione esone 8 gene MSH2
- 0610** ricerca delezione terminale gene EPCAM
- 0625** Poliposi Adenomatose (APC, MUTYH, POLE/D1)
- 0626** Poliposi Amartomatose (PTEN, STK11, SMAD4, BMPRIA)
- 0611** Sindrome di Peutz-Jeghers (STK11)
- 0627** Tumore gastrico diffuso ereditario (CDH1, CTNNA1)
- 0614** Tumori renali papilliferi ereditari (MET)
- 0615** Tumori renali non-papilliferi ereditari (CDKN2B)
- 0616** Leiomiomatosi ereditaria e tumori renali (gene FH)
- 0617** Neoplasie endocrine multiple tipo 1 e 4 (MEN1, CDKN1B)
- 0618** Neoplasie endocrine multiple tipo 4 (CDKN1B)
- 0619** Neoplasie endocrine multiple tipo 2 (RET)
- 0620** Sindrome di von Hippel-Lindau (VHL)
- 0621** Paraganglioma- Feocromocitoma ereditario (SDHB-C-D)
- 0622** Paraganglioma ereditario (SDHAF2)
- 0623** Feocromocitoma ereditario (TMEM127, MAX)
- 0612** Tumori stromali gastrointestinali ereditari (KIT)
- 0613** Tumori stromali gastrointestinali ereditari (PDFGRA)
- 0624** Sclerosi tuberosa (geni TSC1, TSC2)

**Array-CGH, Realtime PCR, MLPA**

- 0253** Array-CGH
- 0112** Realtime-PCR per conferma CNV (specificare gene/ regione genomica ecc.):

- 0110** Analisi MLPA per ricerca delezione/duplicazione (specificare gene/i, esone/i ecc.)