FONDAZIONE STELLA MARIS
Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

Dipartimento di Neuroscienze dell'Età Evolutiva
Università di Pisa

U.O. Complessa Medicina Molecolare
Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari
Responsabile: Dott. Filippo M. Santorelli

Calambrone, 27/08/2019

Responsabile UOC
(Medico Neurologo)
Dott. F. M. Santorelli

Sezione di Neurogenetica:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa F. Moro

Sezione di Biologia Cellulare:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa C. Nesti

Sezione di Medicina Molecolare:
(Biologo Genetista)
Dott.ssa A. Tessa

Sezione di Biochimica e Genetica
(Biologo Genetista)
Dott.ssa D. Cassandrini

Sezione di Miopatologia
(Medico Neuropediatra)
Dottssa. G.Astrea

(Medico Neurologo)
Dottssa. A.Rubegni

Sezione di Genetica Medica
(Medico Genetista)
Dott.ssa I.Ricca

Responsabile Tecnico
(Tec. Lab Biomedico)
Dott.ssa R. Trovato

Cognome e Nome: **) FERNANDO** nata il: 07/10/1969

Campione: Sangue Codice interno:

Campione etichettato: (Fernando

Data accettazione: 29/07/2019

Data inizio esecuzione del test: 07/08/2019

Provenienza: Dott. F.M. Santorelli, Dott.ssa A. Rubegni, UOC Medicina Molecolare e Malattie Neurodegenerative, IRCCS Fondazione Stella Maris

Indicazione clinica all'indagine: Paraparesi spastica familiare

Materiale esaminato: DNA estratto da sangue periferico

Gene analizzato: *SPG4* (Fonknechten N, et al. Hum Mol Genet. 2000; 9:637-44)

Metodica utilizzata: Le analisi hanno utilizzato metodiche di sequenziamento diretto e MLPA.

Risultati e conclusioni: L'analisi eseguita non ha evidenziato mutazioni patogenetiche nella regione codificante del gene *SPG4*. Il significato del dato va interpretato nell'ambito della consulenza genetica allargata.

L'esaminatore Il Responsabile dell'U.O.C.

Laboratorio
Via dei Giacinti, 2- 56128 Calambrone (Pisa)
Tel: 050-886238; Fax: 050-886247; e-mail: medmol@fsm.unipi.it

Note: Gli studi sul DNA non costituiscono un test diagnostico definitivo in tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio dei campioni, erronee identificazioni di paternità ed errori nella definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione nelle reazioni di PCR, da contaminazione materna di campioni fetali e da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi.