IRCCS FONDAZIONE
STELLA MARIS
U.O. Complessa Medicina Molecolare Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari
Direttore: Dott. Filippo M. Santorelli

Calambrone, 25/05/2020

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

Campione: sangue Codice interno:

Data accettazione: 29/07/2019

Data inizio esecuzione del test: 20/04/2020

Provenienza: Dott. F.M. Santorelli, Dott.ssa I. Ricca - UOC Medicina Molecolare e Malattie Neurodegenerative, IRCCS Fondazione Stella Maris

Indicazione clinica all'indagine: Paraparesi spastica ereditaria

Materiale esaminato: DNA

Metodica utilizzata: Target re-sequencing con piattaforma NextSeq500 Illumina. Le sonde utilizzate per l'esperimento sono state disegnate secondo la tecnologia SureSelect, con ibridazione bridge PCR

Sequenziamento degli esoni codificanti dei seguenti geni: *ABCD1, ACBD5, ACO2, ADAR, AFG3L2, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, ATAD3A, ATL1, ATL3, ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C12ORF65, C19ORF12, C9ORF72, CAPN1, CAV1, CCT5, COASY, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS2, DDHD1, DDHD2, DSTYK, DYNC1H1, ENTPD1, EPT1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FARS2, FBXO7, FLRT1, GAD1, GBA2, GCH1, GDAP1, GDAP2, GJA1, GJC2, GLB1, GPT2, HSPD1, IBA57, IFIH1, IFRD1, KCNA2, KIAA0196, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KY, L1CAM, LYST, MAG, MARS, MARS2, MFN2, MTHFR, MTPAP, NIPA1, NPC1, NT5C2, OPA1, OPA3, PANK2, PEX16, PGAP1, PLA2G6, PLP1, PNPLA6, POLR3A, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RNASEH2B, RTN2, SACS, SAMHD1, SERAC1, SETX, SLC16A2, SLC33A1, SOX10, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SYNE1, TECPR2, TFG, TRMT5, TRPV4, TTC19, TUBB2A, TUBB4A, UBQLN2, UCHL1, USP8, VAMP1, VCP, VPS13D, VPS37A, VRK1, WDR48, WWOX, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27*

Risultati: L'analisi eseguita ha identificato la variante di significato patogenetico incerto riportata in tabella.

Gene	Trascritto	Mutazione	Genotipo	Polyphen/SIFT	CADD score	Frequenza GNOMAD	Verificata in Sanger
ERLIN1	NM_006459.4	c.359A>G (p.N120S)	Het	Possibly Damaging/Damaging	24.80	0.00001	Si

Commenti: I dati ottenuti vanno interpretati nel contesto del quadro clinico e nell'ambito della consulenza genetica allargata.

I dati ottenuti con la metodica utilizzata hanno permesso l'analisi del 99.36% delle regioni codificanti dei geni su elencati con un numero di letture ≥ 100.

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

Responsabile UOC
Dott. F. M. Santorelli
(Medico Neurologo)
filippo.santorelli@fsm.unipi.it

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

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

Sezione di Genetica Medica per le Malattie Neurologiche
Dott.ssa I. Ricca
(Medico Genetista/Neurologo)

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

Sezione di Miopatologia
Dott.ssa. A. Rubegni
(Medico Neurologo)

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

Sezione Tecnica
Dott.ssa R. Trovato
(Resp. Tec. Lab Biomedico)

Dott.ssa M. Barghigiani
(Tec. Lab Biomedico)

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.

IRCCS Fondazione Stella Maris
Istituto Scientifico per la Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Viale del Tirreno, 341/a-b-c angolo Via dei Frassini, 1
56128 Calambrone (Pisa) Italia
Centralino +39 050 886111 f. +39 050 886202
P.IVA 00126240506 - PEC: fondazionestellamaris@pec.it

U.O.5 Complessa Medicina Molecolare
Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari
Via dei Giacinti, 2 - 56128 Calambrone (Pisa)
t. 050 886238 - 050 886311 - 050 886232
f. 050 886247 e-mail: medmol@fsm.unipi.it