Inviato da : 398 ALTRI ISTITUTI

ID:

Cognome e nome: _____ **FERNANDO**

Data di Nascita: **07/10/1969** Sesso M Codice fiscale :

Richiesta: del **14/01/2020**

PANNELLO PARAPARESI SPASTICHE

Identificativo del Campione:	**GE20010021**
Inviato da	Dr. M. Bengala, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, Tor Vergata.
Materiale esaminato	DNA estratto da sangue periferico
Indicazione all'esame	Sospetta paraplegia spastica ereditaria.
Test eseguito	Pannello multigenico per Paraplegie Spastiche. Target coverage 96.8% per una profondità di lettura > 20X.
Tecnica utilizzata	Amplificazione e sequenziamento high-throughput delle regioni codificanti e delle giunzioni esone-introne mediante piattaforma Illumina (MiSeq) con tecnologia Nextera Flex. L'analisi dei dati è ottenuta tramite sofware MiSeq reporter 2.4.6 e Illumina Variant Studio 2.2.
Sensibilità e specificità analitica	>99%
Limiti del Test	Il test eseguito può non identificare duplicazioni e delezioni di singoli esoni, multiesoniche, dell'intero gene e riarrangiamenti genomici complessi che eventualmente possono essere riconosciuti con altre tecniche molecolari. Inoltre, a causa di possibili regioni ricche in GC e di sequenze ripetute, è possibile che l'allineamento non sia perfettamente affidabile. Il test eseguito presenta una risoluzione limitata nell' identificazione dei mosaicismi.
Risultato	L'analisi molecolare dei geni analizzati non ha evidenziato alterazioni di possibile significato patogenetico.
Commento	Il risultato del test va interpretato e discusso nell'ambito della consulenza genetica e/o con lo specialista di riferimento.

Rappresentazione di un referto firmato elettronicamente, secondo la normativa vigente
Num. Certificato 18894417 emesso dall'ente certificatore ArubaPEC S.p.A. NG CA 3
Firmatario: ENRICO SILVIO BERTINI Data e ora della firma: 02/07/2020 16:01:05. Id Referto: 9987557
Il referto è conservato secondo la normativa in vigore

ID:

Cognome e nome: (**FERNANDO**

Data di Nascita: **07/10/1969** Sesso M Codice fiscale :

Richiesta: del **14/01/2020**

Note	Geni presenti nel Pannello per Paraplegie Spastiche: ABCD1, ADAR, AFG3L2, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ARSI, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, ATP2B4, ATXN3, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C12ORF65, C19orf12, CAPN1, CCT5, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DNMT1, DSTYK , DYNC1H1, ENTPD1, EPT1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, FLRT1, GAD1, GBA2, GRID2, GRN, HACE1, HSPD1, IBA57, IFIH1, ISCA1, ISCA2, KCNA2, KCNAB2, KIAA0196, KIDINS220, KIF1A, KIF5A, KLC2, KLC4, L1CAM, LYST, MARS, MARS2, MTHFR, MTPAP, NEFH, NFU1, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, PGAP1, PLP1, PNPLA6, POLR3A, POLR3B, POLR1C, PSEN1, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RTN2, SACS, SAMHD1, SETX, SIGMAR1, SLC16A2, SLC2A1, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, STAB2, SYNE1, TECPR2, TFG, TPP1, TREX1, TUBB4A, UCHL1, USP8, VAMP1, VCP, VPS37A, WDR48, ZFR, ZFYVE26, ZFYVE27. Sono state considerate esclusivamente le varianti con parametri di qualità adeguati. Per la selezione dei geni possibilmente implicati nel fenotipo è stato utilizzato il database Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). Per la classificazione e la caratterizzazione del significato delle varianti identificate viene fatto riferimento alla letteratura scientifica e ai database ClinVar, Human Gene Mutation Database (HGMD) e Leiden Open Variation Database (LOVD). Sulla base delle linee guida internazionali, sono state considerate patogenetiche o verosimilmente patogenetiche solo le varianti con una minor allele frequency (MAF) <1%. Non sono state segnalate tutte quelle varianti genomiche clinicamente e biologicamente non rilevanti in base alle conoscenze attuali (varianti sinonime, varianti nelle regioni UTR, varianti introniche). Si Fa inoltre presente che la classificazione delle varianti, in modo particolare per quelle con significato incerto (VoUS), potrebbe cambiare sulla base di nuove evidenze scientifiche, e sulla base di aggiornamenti nei database delle sequenze di riferimento.
Data di refertazione	02/07/2020.

Il Responsabile dell'indagine

Dott.ssa Lorena Travaglini

Il Responsabile UOC-MMN
Laboratorio Medicina Molecolare
Dr. Enrico Bertini

Rappresentazione di un referto firmato elettronicamente, secondo la normativa vigente
Num. Certificato 18894417 emesso dall'ente certificatore ArubaPEC S.p.A. NG CA 3
Firmatario: ENRICO SILVIO BERTINI Data e ora della firma: 02/07/2020 16:01:05. Id Referto: 9987557
Il referto è conservato secondo la normativa in vigore

PTV
FONDAZIONE PTV
POLICLINICO TOR VERGATA

Roma 15/10/2020

Si richiede per il Sig Fernando
o il dosaggio di
aminoacidi sierici e urinari per
sospetta omocistinuria e metilmalonico
aciduria.

Maine

TOR VERGATA

Fondazione Policlinico Tor Vergata
Viale Oxford, 81
00133 Roma
tel. 06.2090.1
www.ptvonline.it